فحص الأمراض الوراثية لحديثي الولادة

لضمان صحة طفلك

للإستفسار وحجز المواعيد

يرجى الإتصال على 6666 182 داخلي 2328

CARING FOR GENERATIONS

نرعى الأجيال

مستشفى المواساة الجديد

NEW MOWASAT HOSPITAL

@NewMowasatHospital

New Mowasat Hospital

@NMOWASAT

(965) 1 82 6666

New Mowasat Hospital

www.newmowasat.com

ما هو المسح الوليدي؟

هي خدمة تقدمها المستشفى من أجل فحص الأطفال حديثي الولادة، تقوم من خلالها بكشف أية أمراض وراثية أو استقلابية قد تشكل خطورة على المولود حيث أن هذا المسح الوراثي يقوم بتحديد الأطفال الذين هم عرضة لخطر التزايد من هذه الأمراض، والتي هي في العادة نادرة ولكن بعد ذلك نحتاج إلى إجراء فحوصات نوعية لتشخيص المرض وإعطاء العلاج النوعي المبكر.

لماذا يجب أن أجري هذا الفحص لطفلي؟

في حين أن معظم الأطفال الذين يعانون من هذه الإضطرابات الاستقلابية الوراثية يكونون بمظهر طبيعي وبدون أعراض عند الولادة، لكن صحتهم هذه تتعرض للخطر إن وجدت هذه الأمراض وتتمثل هذه الخطورة الإصابة بالإعاقات التطويرية وتكرر الإصابة بالأمراض قد تصل الخطروة إلى التسبب بالوفاة في حال لم يتم الكشف والعلاج المبكر، حيث أن تحديد وكشف المرض مبكراً هو مفتاح لأي علاج فعال ممكن.

ما هي أصناف الأمراض التي قد يكتشفها هذا المسح الوراثي؟

إن المسح الوراثي لأمراض الوليد الإستقلابية قد تكشف عدداً من الأمراض قد تصل عددها إلى ٤٨ مرض من الأمراض النادرة التي قد تسبب مشكلة صحية للمولود.

هذه الأمراض تنقسم إلى ٤ فئات:

- **أمراض الإستقلاب والتمثيل الغذائي:** والتي قد تؤثر على التفاعلات الكيميائية في الجسم والتي بدورها تعمل على توليد الطاقة وبناء الأنسجة
- أمراض الغدد الصماء: وهذه تؤثر على الهرمونات والتي بدورها تؤثر على النمو الجسمي والعقلي
- **أمراض الهيموجلوبين (تكسر الدم):** والتي قد تؤثر على خلايا كرات الدم الحمراء المسؤولة عن حمل الأكسجين
- **أمراض وراثية أخرى:** وهذه تشمل داء التليف الكيسي والذي يؤثر على الجهاز الهضمي والرئتين

كيف ومتى يتم إجراء هذا المسح الوراثي؟

من أجل إجراء الإختبار، يتم أخذ عينة من دم طفلك بواسطة وخز الكعب أسفل القدم، وهذا قد يسبب بعض الإنزعاج عند طفلك

عزيزتي الأم، يمكنك المساعدة لتقليل هذا الإنزعاج من خلال:

- التأكد من أن طفلك يتمتع بالدفء بوضعية مريحة
- أن تقومي بحضن الطفل وان تبادري بتغذيته عند اللزوم

يتم جمع الدم على بطاقة فلتر خاصة ومن ثم يتم ارسالها إلى المختبر لدينا لإجراء الإختبار، يمكن أن تؤخذ عينات دم في أي وقت ما بين عمر يوم إلى عمر سبعة أيام بعد الولادة لدى وزارة الصحة

نتائج المسح الوراثي:

من المهم أن نعلم أن الفحص لا يظهر أو يحدد سوى وجود احتمال خطورة، قد تكون خطورة عالية النسبة أو قليلة النسبة بوجود اضطراب وراثي أو استقلابي معين. ومن المهم أن نفهم أن هذا الاختبار لا يحدد التشخيص النوعي أو النهائي للمرض بل فقط يظهر نتائج إلى فحوصات نوعية مؤكده لتشخيص ماهية المرض بشكل دقيق

الإحتمالات الواردة بعد فرز نتائج المسح الوراثي هي:

- اما أن يكون طفلك سليماً وكل التحاليل التي ستجري لاحقاً سوف تكون سلبية

- ان أكثر من ٩٩٪ من الأطفال الذين تم إجراء المسح الوراثي لهم سوف تكون نتيجة اختبارهم سلبية أي طبيعية مما يعني أن طفلك لديه نسبة قليلة جداً أو نادرة لحدوث إصابة بأحد هذه الإضطرابات النادرة. لكن في مناسبات نادرة جداً قد لا يشخص الإختبار أحداً من هذه الأمراض الوراثية رغم حدوث الإصابة بها.

وفي حال كانت لديك أيه مخاوف حول طفلك أو أسئله بخصوص هذا الموضوع فإنه يمكنك دوماً التحدث إلى طبيبك

- **الحاجة إلى عينة أخرى:**

قد تكون العينة الأولى والتي أرسلت إلجراء فحص المسح الوراثي قد أخذت بطريقة غير سليمة أو قد تكون كمية الدم المأخوذة من التحليل غير كافية لأستكمال كل الفحوصات أو أن هناك مشكلة أخرى في العينة، وفي هذه الحالة سوف يقوم أحد أفراد طاقم الرعاية الصحية بالمستشفى بالإتصال بكم وترتيب موعد لأخذ عينة أخرى لإجراء المسح الوراثي بأقرب وقت ممكن في حالة أن كانت نتيجة المسح الوراثي لطفلك إيجابية لأحد الضطرابات:

وهذا لا يعني بالضرورة أن طفلك فعلاً مصاب أو يعاني من إضطراب ما. ولكن المطلوب هو إجراء المزيد من التحاليل والفحوصات النوعية لتأكيد التشخيص أو نفيه، حيث سيقوم أحد أفراد فريق الرعاية الصحية هنا في مستشفى المواساة الجديد بالإتصال بكم على الفور لإتخاذ الترتيبات اللازمة لمتابعة الحالة بالمستشفى حيث يمكن لأحد المتخصصين إجراء الفحوصات المناسبة.

ماذا لو كان طفلي لديه أحد هذه الاضطرابات، هل يمكن عالجه؟

للأسف لا يوجد علاج شافٍ لهذه الأمراض أو الاضطرابات، ومع ذلك يمكن التخفيف من الأثار الخطيرة للمرض، وأحيانا منعها تماماً. في حال بدأ الطفل نظام غذائي خاص مناسب للمرض أو علاج طبي نوعي وذلك بشكل مبكر من الحياة وبذلك فإن الأطفال يمكن أن يتمتعوا بحياة طويلة ونشاط مستمر.

ما هي الإضطرابات التي يمكن الكشف عنها بواسطة المسح الوراثي؟

- **إرتفاع الجلاكتوز في الدم:** وهي اضطرابات تحدث عندما لا يستطيع الطفل هضم الجزء المكون من سكر الجلاكتوز من سكر الحليب. وفي بعض الحالات يمكن أن يحدث تهديد لحياة الطفل على شكل إتلاف خلايا المخ والكبد والذي قد يحدث خلال أسبوع من الولادة، لكن عند اتباع حمية معينة بحليب نوعي خاص ومناسب لعلاج هذا الإضطراب فإن ذلك يمنع التأثير الضار لهذا المرض.

- **بيلة الفينول كيثون أو الفينول كيثون يوريا:** وتحدث هذه الحالة عندما لا يتمكن الطفل المولود من هضم الحمض الأميني المسمى الفينل آلانين والذي يوجد في بروتينات الغذاء أو الحليب. ولكن عندما يتم التشخيص مبكراً والبدء بحليب خاص ونوعي يحتوي كمية قليلة محسوبة من الحمض الأميني فإننا نتمكن من منع التأخر العقلي عند الطفل

- **أمراض الهيموجلوبين الوراثية (تكسر الدم):** وهذه الأمراض تحدث بسبب كمية الهيموجلوبين في دم الطفل، فقد يكون هناك كمية قليلة من الهيموجلوبين مما يتسبب في صغر الكرية الحمراء. وإن الأطفال المصابين بهذه الإضطرابات قد يصابون بفقر دم قد يتراوح ما بين خفيف إلى شديد الدرجة والذي بدوره يعالج بإجراء نقل دم بشكل دوري مع إعطاء المقويات مثل حمض الفوليك بالإضافة إلى تجنب بعض الأدوية والأغذية التي قد تسبب هذه الحالة.

- **مرض فقر الدم المنجلي أوداء الخلية المنجلي:** وهذا الإضطراب يؤثر على نمط الهيموجلوبين الموجود في الكرية الحمراء في دم الطفل، حيث قد يؤدي إلى تغير في شكل الكرية الحمراء إلى الشكل المنجلي الغير مرن والذي قد يسبب في عرقلة جريان الدم في الأوعية الدقيقة حيث يؤدي ذلك عند الأطفال المصابين إلى تكرر الأمراض وقد يسبب لهم الوفاة بسبب تكرر الإلتهابات بالجسم حيث أن الكثير من هذه الإلتهابات يمكن الوقاية منها بواسطة العلاج المبكر للحالة، بما في ذلك إعطاء التطعيمات المناسبة مع أخذ المضاد الحيوي اليومي بالإضافة إلى الرعاية المستمرة والمتابعة الحثيثة والتي سوف تساعد في منع أمراض قد تكون خطيرة وبالتالي سوف تسمح للطفل بالعيش بحياة أكثر صحة.

لمزيد من المعلومات وفي حالة الرغبة في معرفة المزيد:

لمزيد من المعلومات عن إختبارات المسح الوراثي عند حديثي الولادة بإمكانكم الإتصال بفريق الرعاية الصحية في مستشفى المواساة الجديد. وفي حال كانت هذه أول زيارة لكم للمستشفى ورغبتكم في تسجيل موعد مع أحد أطبائنا، فإن قسم الأطفال في المستشفى يقع في الدور الثالث في مبنى العيادات الخارجية، وموظف الإستقبال سوف يقدم أي مساعدة لكم وذلك على الرقم ١٨٢٦٦٦٦ داخلي: ٢٣٢٨

المسح الوليدي لأمراض الاستقلاب
قد ينقذ حياة طفلك

will help prevent serious illness and allow the child to live a healthy life.

- **Congenital Adrenal Hyperplasia:** Caused by the adrenal glands of the baby not making enough of the stress –fighting hormone cortical. In about the two-thirds of the cases, babies also no not produce enough of the salt-retaining hormone aldosterone. As a result babies can develop dehydration, shock and even death. Treatment with one or more oral medicines can help prevent these problems.
- **Amino Acid Disorders:** Caused when a baby is unable to break down certain amino acids in the blood. Treatment with special diets and supplements can help prevent mental retardation, seizures and even death.
- **Fatty Acid Oxidation Disorders:** Caused when a baby is unable to convert fat into energy. Treatment with a low fat diet, dietary supplements, and avoidance of fasting can help prevent low blood sugar, coma and death.
- **Organic Acid Disorders:** Caused when a baby is unable to convert amino acids into energy. Treatment with a low-protein diet and supplements can help prevent vomiting, seizures, coma and death.

A small test producing big benefits

NMS detect rare disorders that are not visible at birth. These conditions can cause serious damage to the baby's health, and even be life threatening. Effective treatment is available for most of the diseases for which we screen. While most babies will have a normal result, NMS allows those who have a disorder a chance at early diagnosis and proper treatment.

Want to learn more?

For more information about newborn screening or to make an appointment with one of our doctors or visit our Pediatric Department on the third floor of the Out Patient Building or call us at 1826666 Ext. 2328.

Newborn Metabolic Screening
Can save a baby's life

1. **Your baby screens negative for all disorders.**
   More than 99 percent of babies screened receive a "screen negative' result, meaning you baby is not at risk for these disorders.
2. **The Laboratory may need another sample.**
   It may be the first sample wasn't taken properly, there wasn't enough blood to complete the testing, or there was some other problem with the sample. In this case, your baby's health care provider will contact you and arrange for another sample to be taken as soon as possible.
3. **Your baby screens positive for one of the conditions.**
   If a screen test is positive, this does not necessarily mean that your baby has a disorder, but that further testing is needed. Your doctor or health care team here at New Mowasat Hospital or in the Ministry of Health will contact you right away to make arrangement for further follow up.

Is there a Cure for these disorders?

None of these disorders can be cured. However, serious effects can be lessened or prevented completely, if a special diet or other medical treatment is started early. Babies who receive early and ongoing treatment can grow up to enjoy long, normal and productive lives.

What are some specific disorders that can be detected by NMS?

Some of the specific diseases screened include:

- **Congenital Hypothyroidism:** Caused by the lack of thyroid hormone, that can lead to poor growth and mental retardation. Thyroid hormone is produced by a gland in the neck. If found early and treated with thyroid medicine, the child will grow and develop normally.
- **Galactosemia:** Occurs when a baby cannot break down a part of milk sugar. In some cases, life-threatening damage to the brain and liver can occur one week after birth. When started early, a special milk-free diet can prevent potential damage.
- **Phenylketonuria:** Cause when a baby is unable to break down the amino acid phenylalanine, which is found in the proteins of food. If detected early and the baby is started on a special diet, mental retardation is prevented.
- **Cystic Fibrosis:** Caused by sticky secretions in the lung and digestive system. It is treated by dietary supplements, antibiotics and physiotherapy to help prevent poor growth, chest infections and shortened life span.
- **Hemoglobinopathies:** Caused by the amount of hemoglobin in the baby's blood. There may be less hemoglobin, which results in smaller red blood cells. Babies with this disease can have mild severe anemia, which is treated with blood transfusions, folic acid and avoiding certain medicines and household products.
- **Sickle Cell Diseases:** These affect the type of hemoglobin in the baby's red blood cells. The red blood cell can change to a sickle shape and can get stuck in the small blood vessels. Babies with sickle cell diseases can get very sick and even die from common infections. Many of the infections can be prevented with early treatment, including immunizations and daily antibiotics. Ongoing care and close monitoring

What is NMS?

NMS is a screening service which tests newborn babies for metabolic and genetic conditions. The NMS identifies babies who are at increased risk to have these conditions which are rare but need early diagnosis and treatment to ensure the best health for the baby.

Why should my baby have screening?

While most babies with these disorders look and act healthy at birth, they may be risk of having serious health problems, including developmental disabilities and recurrent sickness. Therefore, early detection and treatment is the key to ensure a healthy baby.

What types of disease does NMS look for?

The NMS looks for up to 48 rare disorders that can cause health problems in babies and children, which usually fall under one of four categories:

- Metabolic – These affect chemical reactions in the body to create energy and build tissue.
- Endocrine – These affect the hormones that influence body functions.
- Hemoglobin – These affect red blood cells that carry oxygen.
- Other Genetic Disease – These include Cystic Fibrosis, which can affect the digestive system and the lungs.

How and when will my baby be screened?

In order to perform the screening test, a small sample of blood is taken from your baby by pricking the heel. As the procedure may cause your baby some discomfort,

You can assist by:

- Making sure your baby is warm and comfortable.
- Cuddling and being ready to feed your baby.

The blood is collected on a special filter card and then sent to our Laboratory and to MOH for testing. Blood samples can be taken any time between one day (24 hours) and seven days after your baby is born.

Screening results: high risk vs. low risk

A screening test only shows whether there is a high or low risk that your baby has a disorder. It is important to understand that the test does not make a diagnosis of a disorder but only identifies babies who need further testing.

Once the Laboratory has received and analyzed your baby's blood sample, one of the following will occur:

Newborn Metabolic Screening (NMS)

For Your Baby's Health

For more information
Please call 1826666 Ext. 2328

CARING FOR GENERATIONS

نرعى الأجيال

مستشفى المواساة الجديد
NEW MOWASAT HOSPITAL

@NewMowasatHospital
New Mowasat Hospital
@NMOWASAT

(965) 1 82 6666
New Mowasat Hospital
www.newmowasat.com