فحوصات الكشف المبكر للمواليد الجدد

أوتيـــل ديـــو دو فرانـــــس
مركز جامعة القديس يوسف الطبي – بيروت

أيّها الأهل الكرام،

يتمحور الطبّ الحديث منذ سنوات عدّة على الطبّ الوقائيّ. والكشف المبكر لبعض الأمراض الموجودة عند الولادة هو أحد أسس الطبّ الوقائيّ.

لذلك، يقدّم مستشفى أوتيل ديو دو فرانس للمواليد الجدد مجموعة من الفحوصات للكشف الوقائيّ التي يُنصح الأهل بها بشدّة وفقاً للمعايير الدولية واحتراماً للسياسة المقترحة من قبل وزارة الصحّة العامة اللبنانية.

1- اختبار غوتري (Test de Guthrie)

2- الكشف عن أمراض نقص المناعة الأوّلي (DIP)

3- الكشف عن الصمم الخلقيّ

4- الكشف عن أمراض القلب الخلقيّة

يتم إجراء هذه الفحوصات من دون تدخّل جراحي وفي الوقت الحالي، ما من جهة تغطّي كلفتها الماليّة بالكامل فغالباً ما يتكفّل بها الوالدين. لكن أهمية الكشف عن هذه الأمراض وتحسين تشخيص أطفالكم تفوق بكثير قيمة هذا المبلغ الصغير الذي يجب دفعه.

إختبار غوتري (Guthrie)

مقدّمة

يتم تحليل الدم المسحوب لاختبار غوتري من أجل الكشف عن مختلف العلّات بما في ذلك علّات الغدة الدرقية (thyroïde)والغدة الكظرية (surrénale) واعتلالات الخلية المنجليّة (drépanocy-tose) وعدد من الأمراض الأيضيّة الّذي يكون معظمها وراثيّاً ونادراً ما يظهر.

لماذا يتم إجراء هذا الاختبار؟

إنّ الكشف في الوقت المناسب قد يمنع أو يحد من الإصابات الخطيرة جدّاً على مستوى نمو طفلكم البدني والعقلي. لا يمكن شفاء هذه العلّات ولكن يمكن علاجها بشكل فعّال من خلال أخذ الأدوية أو اتباع نظام غذائي مناسب. لذلك، يُعتبر من الضروري والمهم إجراء هذا الاختبار.

كيف يتم إجراء هذا الاختبار؟

يتم إجراء الاختبار لجميع المواليد الجدد في مستشفيات لبنان، من 24 إلى 72 ساعة بعد الولادة وقبل الخروج من المستشفى. يتم سحب بضع قطرات من الدم ويتم تجفيفها على الجزء النشاف من ورق غوتري، ثمّ تُرسل إلى المختبر المسؤول عن إجراء الاختبار في وحدة علم الوراثة الطبية في كلية الطب في جامعة القديس يوسف (UGM – USJ).

ما هي نتائج الاختبار وكيف يمكن الإطلاع عليها؟

إذا كانت النتيجة سلبية، فهذا يعني أنّ مولودكم الجديد لا يعاني من الحالات المعنيّة في هذا الإختبار. لن تتلقوا أي مكالمة هاتفية في ما يخصّ الاختبار في غضون شهر واحد. تجدر الإشارة إلى أنّه يتمّ إجراء الاختبار للكشف عن عدد من العلّات غير أنّه لا يضمن 100 ٪ أنّ طفلكم لن يصاب بها في ما بعد.

إذا كانت النتيجة إيجابية، فهذا يعني أنّ المولود الجديد قد يعاني من أحد الأمراض الأيضيّة أو الوراثية. في هذه الحالة، سيقوم مختبر علم الوراثة الطبية في جامعة القديس يوسف بإبلاغ الطاقم الطبيّ في المستشفى الذي وُلد فيه طفلكم في أسرع وقت ممكن. ستتلقون مكالمة هاتفية من طبيبكم في ما يخص الخطوات التالية التي ينبغي اتخاذها. إذا تعذّر الاتصال بطبيبكم، فسيتّصل بكم مندوب مختبر وحدة علم الوراثة الطبية للبدء بالتقييم الطبي المبكر لمولودكم الجديد. سيكون من الضروري إجراء اختبارات إضافية لإثبات التشخيص.

أسئلة شائعة

لماذا قد يتم إجراء الاختبار لطفلي مرّة ثانية؟

يمكن طلب عينة دم ثانية لأسباب متعدّدة (لم تكن العينة مطابقة للمعايير المطلوبة، كمية الدم التي سُحبت غير كافية للتحليل، نتيجة الاختبار الأول غير واضحة أو إذا كانت نتيجة الاختبار إيجابيّة). في هذه الحالات، يجب إجراء اختبار غوتري مرّة أخرى.

ماذا يحدث ببقع دم طفلي بعد الإختبار؟

لا تُستخدم دائماً عيّنات الدم بأكملها للإختبار ويمكن استخدام العيّنات الباقية للتحقق من النتائج وضمان الجودة. يتم الاحتفاظ بورق غوتري بأمان، مع احترام سرية المرضى. سيتم تدمير بطاقة فحص طفلكم بعد عامين من تاريخ إجراء الاختبار.

ما هي الأمراض النادرة التي يمكن أن يكشف عنها هذا الاختبار؟

- نقص في الإنزيم Déficit en G6PD
- بيلة الفينيل كيتون Phénylcétonurie
- وجود مفرط للغالاكتوز في الدم Hyper galactosémie
- قصور الغدة الدرقية Hypothyroïdie
- مرض في الغدة الكظرية (فرط تنسج الكظرية الخلقي)
Maladie des glandes surrénales

- نقص الهيموغلوبين في الدم (فقر الدم المنجلي) Drépanocytose
- قصور رئوي (التليف الكيسيّ) Mucoviscidose
- بعض الأمراض الأيضيّة Certaines maladies du métabolisme
- إنّ معظم هذه الأمراض وراثية ونادراً ما تظهر، ما يعني أنّ الأهل يحملون هذه العلّة وقد تؤثّر بالتالي على الحمل في المستقبل.

الكشف عن أمراض نقص المناعة الأوّلي (DIP)

مقدّمة

إن أمراض نقص المناعة الأوّلي هي مجموعة متنوّعة من أمراض الجهاز المناعي الّتي تؤثّر على صحّة الفرد وأمد حياته. في الواقع، تُعتبر معظم هذه الأمراض خطيرة وتولّد إلتهابات حادّة تؤدّي إلى وفاة المريض في غضون السنوات الأولى من حياته.

في عام 2018، تمّ إعتماد فحص إختبار دوائر استئصال مستقبلات الخلايا التائية (TREC) في لبنان، وهو فحص جديد للمواليد الجدد يُجرى بهدف الكشف عن العوز المناعي المشترك الوخيم (SCID) المرتبط بعواقب مميتة. يسمح هذا الفحص البسيط والموثوق بالكشف عن عدد من أشكال العوز المناعي المشترك الوخيم النادرة والخطيرة، ولكن ليس كلّها.

لماذا يتم إجراء هذا الفحص؟

إنّ الطفل المصاب بنوع من أنواع نقص المناعة الأوّلي لا يظهر أي أعراض عند الولادة ولكنّه عرضة للإصابة بإلتهابات خطيرة ومميتة في الأشهر الأولى من حياته. تسمح فحوصات الكشف المبكر لدى المواليد الجدد بالكشف عن أمراض يعاني منها الطفل، ما يتيح له الفرصة للاستفادة من أفضل خدمات الرعاية والعلاجات المناسبة لتجنّب المضاعفات الشديدة والخطيرة.

من يخضع لهذا الفحص؟

ترغب وزارة الصحة بشدّة تعميم هذا الفحص على كلّ المواليد الجدد في لبنان، وفقًا للمرسوم رقم 1/2128 المؤرّخ في 28 شباط 2018، بالتعاون مع البرنامج الوطنيّ للكشف المُبكر عند الولادة لأمراض نقص المناعة الأوليّ (NaSPID) وجمعيّة iFight PID fund.

كيف يتم إجراء هذا الفحص؟

يتم إجراء هذا الفحص على بضع قطرات من الدم تؤخذ من المولود الجديد. يتمّ تجفيف الدم على ورقة غوتري (Guthrie) ثم يتم إرساله إلى أحد المختبرين المسؤولين عن إجراء الفحص: وحدة علم الوراثة الطبية في كلية الطب في جامعة القديس يوسف (UGM – USJ) أو مركز أبحاث الأمراض الجرثوميّة والمعدية في المركز الطبّي في الجامعة الأميركيّة في بيروت (AUBMC – CIDR). يتعاون مستشفى أوتيل ديو دو فرانس مع وحدة علم الوراثة الطبية في كلية طب في جامعة القديس يوسف (UGM – USJ) التي تقوم بإتمام جميع الفحوصات له.

متى يتم إجراء هذا الفحص؟

يتم إجراء هذا الفحص خلال 24 إلى 72 ساعة بعد الولادة.

ما هي نتائج الفحص وكيف يمكن الإطلاع عليها؟

إذا كانت النتيجة سلبية، فهذا يعني أنّ مولودكم الجديد لا يعاني من أي حالة من حالات العوز المناعي المشترك الوخيم (SCID). لن تتلقوا مكالمة من طبيبكم بشأن الفحص في غضون شهر واحد.

في حالات نادرة جدًا (حالة واحدة من أصل 000 100)، يمكن أن تكون النتيجة السلبية خاطئة إذا أظهر المولود الجديد الذي كانت نتيجته طبيعية أعراضاً في وقت لاحق.

إذا كانت النتيجة إيجابية، فهذا يعني أن المولود الجديد قد يعاني من أحد أشكال العوز المناعي المشترك الوخيم (SCID). في هذه الحالة، يقوم البرنامج الوطنيّ للكشف المُبكر عند الولادة لأمراض نقص المناعة الأوليّ بإبلاغ على الفور الطاقم الطبيّ في المستشفى الذي وُلد فيه طفلكم. ستتلقون مكالمة هاتفية من طبيبكم بشأن الخطوات التالية التي يجب اتّباعها. إذا تعذّر الاتصال بطبيبكم، سيتّصل بكم مندوب البرنامج لبدء التقييم الطبي المبكر لمولودكم الجديد. سيكون من الضروري إجراء فحوصات إضافية لإثبات التشخيص.

أسئلة شائعة

لماذا قد يتم إجراء الفحص لطفلي مرّة ثانية؟

يمكن طلب عيّنة دم ثانية وذلك لأسباب متعدّدة (إن لم تكن العينة مطابقة للمعايير المطلوبة أو إن كانت نتيجة أوّل فحص غير واضحة أو إذا كانت نتيجة فحص TREC إيجابيّة). يجب أيضًا إعادة إجراء الاختبار على عيّنة ثانية للأطفال الحديثي الولادة والذين ولدوا مع نقص في الوزن والذين تلقوا عمليات نقل الدم.

ماذا يحدث ببقع دم طفلي بعد الفحص؟

يتم الاحتفاظ بورق غوتري بأمان، مع احترام سرية المرضى. لا تُستخدم دائماً عيّنات الدم بأكملها للفحص إذ يمكن استخدام العيّنات الباقية للتحقق من النتائج وضمان الجودة. بعد عامين من تاريخ إجراء الفحص سيتم تلف بطاقة فحص طفلكم.

المراجع

للمزيد من المعلومات حول البرنامج الوطنيّ للكشف المُبكر عند الولادة لأمراض نقص المناعة الأوليّ (NaSPID) في لبنان والأمراض التي يتم تشخيصها من خلال هذا الفحص، بإمكانكم زيارة الموقع التالي: http://www.newbornscreening.info/Parents/other-disorders/SCID.html

أو جمعيّة iFight PID fund على موقع الـAUBMC : http://www.ifightpid.org

الكشف عن الصمم الخلقيّ

مقدّمة

في إطار سياسة الطبّ الوقائي التي اعتمدتها وزارة الصحّة العامة اللّبنانيّة، يتم إجراء فحص الكشف عن الصمم الخلقيّ لكافة الأطفال الّذين يولدون في المستشفى لتقييم حالتهم السمعيّة. حاليّاً، يمكن إعادة حاسة السمع عند الأولاد الذين ولدوا مع صمم خلقيّ ليتمكّنوا من التكلّم والإلتحاق بالمدرسة وعيش حياة مثمرة. لذلك، يجب تشخيص الصمم الخلقيّ ومتابعته ومعالجته قبل أن يبلغ الطفل السنة الأولى من عمره.

بعض الإحصاءات

طفلٌ واحدٌ إلى خمسة أطفال من أصل 1000 ولادة يولدون صمّاً تماماً.
إن أغلبيّة المواليد الجدد الصمّ (90%) يولدون من أهلٍ يسمعون بشكلٍ طبيعيّ.

كيف يتم إجراء هذا الفحص؟

- يسمّى هذا الفحص فحص انبعاثات أذنية سمعية (OAE) و/أو فحص الجهود السماعيّة المبعوثة المبرمجة (PEA-A).

- يتم إدخال سمّاعة في أذن الرضيع ويُبعَث منها صوت هادئ. يلتقط

الجهاز إستجابة الأذن على هذا الصوت ليحلّلها الإختصاصيّون.

متى يتم إجراء هذا الفحص؟

• يتم إجراء هذا الفحص بعد 12 ساعة من الولادة الطبيعيّة (أو بعد 24 ساعة من الولادة القيصريّة) قبل مغادرة المولود المستشفى.

-يستلزم عادةً الفحص دقيقتين إلى 5 دقائق لكلّ أذن.

ما العمل في حال لم ينجح طفلكم الفحص؟

• من الممكن ألّا تكون النتيجة الأوّليّة صائبة لعدّة أسباب: رضيع مضطرب، ضجيج خارجيّ، إفرازات على مستوى الأذن الخارجية...

• في حال لم ينجح طفلكم الفحص، هذا لا يعني أنّ طفلكم أصمّ. في هذه الحالة، يتم إجراء فحص ثانٍ لتأكيد النتيجة، مع العلم أن من أصل 1000 ولادة، تأتي النتيجة غير ناجحة لدى 50 طفل ويكون طفل واحد فقط بالفعل أصمّ.

• في حال لم ينجح الطفل الفحصين في المستشفى، يؤخذ موعد لاحق لكي يجري الرضيع فحصاً إضافيّاً لتأكيد التشخيص بعد شهرين وهو فحص الجهود السماعيّة المبعوثة المبرمجة (PEA-A).

أسئلة شائعة

• **هل يؤذي هذا الفحص الطفل؟**

كلّا، هذا الفحص ليس لديه أي مخاطر على الطفل.

• **هل هذا الفحص مؤلم أو مزعج؟**

كلّا.

• **هل من الإلزامي إجراء هذا الفحص؟**

نعم، هو جزء من دفتر الصحّة المطلوب من وزارة الصحّة كما وأنّه ينفذ بشكلٍ منهجي دولياً.

الكشف عن أمراض القلب الخلقيّة

لماذا يتمّ إجراء هذا الفحص؟

إنّ أمراض القلب الخلقيّة هي التشوهات الخلقية الأكثر شيوعًا حيث يبلغ معدل انتشارها 8 إلى 10 حالات لكل 1000 ولادة حيّة. يُعتبر من الضروري تشخيص أمراض القلب الخلقية بأسرع وقتٍ ممكن للحدّ من تفاقم الأمراض ومنع العجز وتجنّب الوفيات.

تقاس نسبة الاوكسجين عن طريق الجلد وذلك بسبب تطابق نتيجتها مع النسبة الّتي يتم الحصول عليها من خلال الشريان. إنّها وسيلة بسيطة لا تتطلّب أي تدخّل جراحي وأُثبت أنّها قادرة على تحسين الكشف عن أمراض القلب الخلقيّة الحادة لدى المواليد الجدد. يرصد قياس نسبة الاوكسجين درجات الإزرقاق التي لا يمكن ارتقابها من خلال الفحص السريري. لذلك، يجب إضافته إلى فحوصات التصوير الصوتيّ (echo) قبل الولادة وإلى الفحص السريري الذي يخضع له المولود الجديد.

من يخضع لهذا الفحص؟

جميع المواليد الجدد الذين ولدوا في آوانهم والذين سبقوهم بفترة بسيطة (أي بين 35 و 37 أسبوع حمل).

كيف يتمّ إجراء هذا الفحص؟

تقاس نسبة الاوكسجين من اليد اليمنى و من قدمٍ واحدة باستخدام مقياسين يلائمان المواليد الجدد في الوقت نفسه.

متى يتمّ إجراء هذا الفحص؟

يمكن قياس نسبة الاوكسجين في أيّ وقت بعد الولادة، لكنّه من المفضّل إجراء الفحص بين 24 و 36 ساعة بعد الولادة.

ما هي نتائج الفحص وكيف يمكن الإطلاع عليها؟

إنّ نتيجة هذا الفحص فوريّة، يطلعكم عليها شفهيّاً الطاقم الطبيّ أو التمريضيّ على الفور ويضيفها إلى دفتر الصحّة الخاص بطفلكم.

في حال نجح طفلكم الفحص:

أي كانت نسبة الأوكسجين تفوق أو توازي الـ95% أو كانت النسبة الفارقة لا تتخطّى الـ3%، هذا يعني أنّ طفلكم بصحّة جيّدة ولا يعاني من أمراض القلب الخلقيّة.

في حاللم نجح طفلكم الفحص:

أي كانت نسبة الأوكسجين أقلّ من 95% أو كانت النسبة الفارقة تتخطّى الـ2%، هذا يعني أنّ طفلكم بحاجة إلى تقييم شامل ومعمّق لدى طبيب متخصّص في الأمراض القلبيّة عند الأطفال وإلى إجراء صورة صوتية للقلب (echo cardiaque).

للإتصال:

قسم طب الأطفال **01604000** مقسم **3250 /3002**

قسم الأمومة **01604000** مقسم **4650** و**4625**

مركز السمع، **01604000** مقسم **9001** أو **8371**

مركز قلب الطفل **01604000** مقسم **3270**

مختبر وحدة علم الوراثة الطبّية في جامعة القديس يوسف (UGM – USJ) **01421630/1** مقسم **6613**

HDF
أوتيل ديو دو فرانس
مركز جامعة القديس يوسف الطبي – بيروت

USJ 1875
Université Saint-Joseph de Beyrouth
جامعة القدّيس يوسف في بيروت

01 604 000 www.hdf.usj.edu.lb
Hôtel-Dieu de France-Beirut

HDF©2020