دليل البرنامج الوطني
للمسح الطبي لحديثي الولادة

وزارة الصحة
مديرية الامراض غير السارية

البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة

يونيسف
لكل طفل

لجنة الإعداد

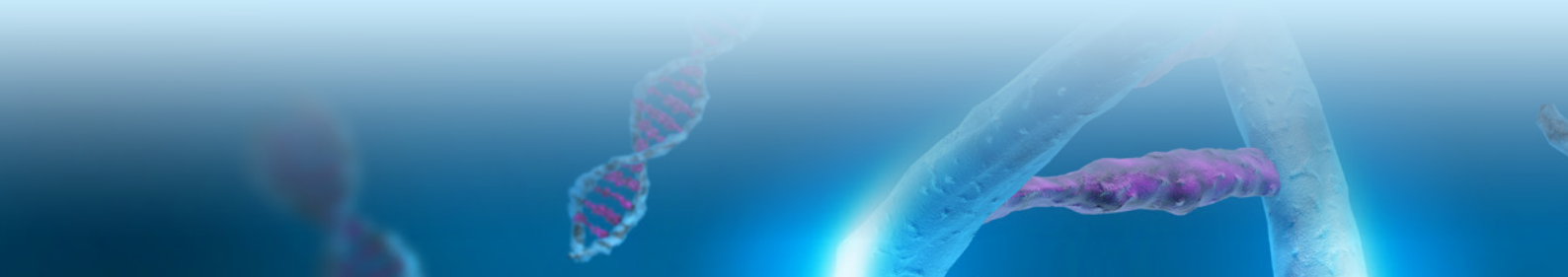
- د. باسم الزعبي - رئيس اختصاص دائرة الأطفال واستشاري اطفال غدد الصماء
- د. صفوان دبابنة - رئيس قسم الوقاية من الامراض الوراثية والخلقية
- د. لطيفه مرقة - اخصائية اطفال في قسم الوقاية من الامراض الوراثية والخلقية
- د. رجاء زريقات - اخصائية اطفال في مستشفى البشير

تدقيق:

- د.غازي شركس - مساعد الأمين العام للرعاية الصحية الاولية
- د.نشأت طعاني - مدير مديرية الأمراض غير السارية
- رامي حجازين - مسؤول برامج الصحة والتغذية (يونيسف)

إصدار 2021

© وزارة الصحة – يونيسف



جدول المحتويات

شكر واهداء 5

مقدمة 7

نبذة عن الامراض الوراثية 8

البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة 9

خطوات عمل البرنامج 11

1. سحب العينات 11
2. التأكد من جودة العينات 13
3. تتبع العينات 15
4. تقارير البرنامج الدورية 17
5. التعامل مع المواليد المصابين 18

الامراض الوراثية في البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة 19

1. مرض التفّول Favism 19
2. قصور الغدة الدرقية الخلقي 23
3. مرض الفينيل كيتونيوريا PKU 28

المواد التوعوية للبرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة 33

إحصائية برنامج المسح الطبي لحديثي الولادة من عام 2006 الى عام 2020 35

أسئلة وأجوبة مقترحة 38

المراجع 42

شكر واهداء

تم بحمد الله الانتهاء من هذا الدليل الارشادي الذي يهدف الى تعرفة مقدمي الخدمة في البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة، وهو يمثل خارطة الطريق لبناء القدرات والتعليم المستمر للعاملين في هذا البرنامج الهادف الى انقاذ ارواح مواليد جدد بإمراض وراثية شائعه تتربص وتفتك بأطفالنا لأسباب عديدة على رأسها ارتفاع زواج الاقارب.

اتقدم بالشكر الجزيل الى منظمة (اليونيسف/ UNICEF) وكل العاملين بهذا البرنامج من مدراء مديريات الشؤون الصحية وضباط ارتباط وقابلات قانونيات وفنيي مختبر الامراض الوراثية وقسم الحركة في وزارة الصحة واللذين ساهموا في تحقيق اهداف هذا البرنامج والتي تمثل برفع اعداد المواليد المفحوصين وبالتالي الاكتشاف المبكر لهذه الامراض الخطيرة وتجنب مضاعفاتها اللارجعية والتي تمثل بالإعاقة العقلية والحركية وخطر الوفاه، ناهيك عن العبء الاقتصادي المكلف لوزارة الصحة ومعاناة اهالي المصابين وما يترتب علية من وصمة لدى اهالي المصابين.

والشكر أيضا موصول الى فريق الاعداد الذي ساهم في اعداد هذا الدليل بوضع خطوات وشرح تفصيلي للامراض الوراثية الثلاث المعمول بها في هذا البرنامج وهي: (مرض التفول G6PD – مرض نقص الغدة الدرقي الخلقي TSH – مرض الفينيل كيتونوريا PKU) مرفقا في طياته خطوات العمل في هذا البرنامج واحصائيات اعداد المواليد المفحوصين والمكتشفين لهذه الامراض الخطيرة والتي تفوق (20000) عشرون الف مولود والمواد التوعوية والاسئلة الشائعة والاجوبة عليها التي تخص طبيعة هذا البرنامج.

جديرا بالذكر ان البرنامج منذ عام (2006-2020) قد انتقل نقلة نوعية من ناحية طرق عمل الفحوص الاستطلاعية والرقي باعداد المواليد المفحوصين وبالتالي المكتشفين والطموح ان يتم توسعة هذا البرنامج الوطني الهام ليشمل امراض وراثية اخرى شائعة الحدوث: (كمرض الجلاكتوسيميا galactosemia – والبيوتينيديز دفشنسيBiotinsides deficiency – ومرض الكابتن يوريا Alcaptanuria) وغيرها .

نسأل المولى ان يديم الصحة العافية لجميع ابناء اردننا الغالي بحمى الخالق وتحت رايتنا الهاشمية ممثلة بسيد البلاد ملكنا المفدى جلالة الملك عبدلله الثاني .

شكراً.

رئيس قسم الوقاية من الامراض الوراثية والخلقية

د.صفوان دبابنه

مقدمة

أولت وزارة الصحة الامراض الوراثية اهتماما خاصا حيث ادرجتها في استراتيجياتها للرقي بصحة المواطن ولرفع مستوى الخدمات المقدمة للمواطن ويعد الاردن من اوائل دول المنطقة التي تبنت برنامجا وطنيا للمسح الطبي لحديثي الولادة خاصة معظم الامراض الوراثية تنتقل من الاباء الى الابناء في المجتمع عن طريق الصفة المتنحية وهذا يزداد حدوثه نتيجة ارتفاع زواج الاقارب. وتعد هذه الامراض خطيره على الصحة قد تصل الى خطر الإعاقة العقلية والحركية الدائمة والوفاه إذا لم تكتشف وتعالج مبكرا.

وقد تم اكتشاف أكثر من خمسة عشر الف مريض منذ تطبيق البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة وهو مجاني لكل المقيمين في المملكة الأردنية الهاشمية ولكافة الجنسيات للكشف عن ثلاثة امراض وراثية هي مرض نقص الغده الدرقي الخلقي ومرض الفنيل كيتونيوريا ومرض التفّول.

وفي ظل هذه الظروف التي نمر بها نتيجة وباء كوفيد 19 التي اثرت تأثير كبير على دول العالم والمنطقة والاردن خاصه استمرت وزارة الصحة في اجراء المسح الطبي لحديثي الولادة واعدت هذا الدليل الارشادي للكوادر الصحية لثلاثة امراض وراثيه للكشف المبكر عن هذه الامراض وعلاجها.

واخيرا اود ان اشكر كل من ساهم في اعداد هذا الدليل والعاملين في مديريه الامراض غير السارية واخص بالشكر منظمة الأمم المتحدة للطفولة (UNICEF) لتقديم الدعم للبرنامج الوطني للفحص الطبي لحديثي الولادة واعداد هذا التقرير.

وفقنا الله في خدمة هذا الوطن تحت ظل القيادة الهاشمية جلالة الملك عبد الله الثاني حفظه الله.

وزير الصحة

الاستاذ الدكتور نذير عبيدات

نبذة عن الامراض الوراثية

هي امراض تنتج عن خلل في المادة الوراثية للفرد، ومن الممكن أن يتراوح حجم الخلل الحادث في الجينات بين الخلل البسيط والذي يحدث في قاعدة واحدة من DNA إلى الخلل الكبير، الذي يحدث لكروموسوم كامل أو مجموعة من الكروموسومات مثل إضافة كروموسوم كامل أو حذفه.

بشكلٍ عام بعض الأمراض الوراثية تورث من الآباء أو الأمهات أو من كلاهما، والبعض الآخر يحدث بسبب حدوث طفرة جينية مكتسبة بشكلٍ عشوائي أو بسبب العوامل البيئية.

تعد الأمراض الوراثية بمختلف أنواعها مشكلة ذات أوجه متعددة، صحية واجتماعية ونفسية واقتصادية، وتنعكس سلبياتها على حياة الأسرة والمجتمع، هناك عوامل وراثية ناتجة عن اختلال في الكروموسومات (الصبغيات) في العدد أو التركيب، حيث يتكون جسم الإنسان من الكثير من الخلايا، وكل خلية يوجد بها 46 كروموسوم (22 زوجا) جسديا يحدد شكل وبناء الجسم. أما الزوج الثالث والعشرون فهو الزوج الذي يحدد نوع الجنس فإذا كان الكروموسوم XX فهي أنثى، وإذا كان XY فهو ذكر، وإن أي خلل في عدد أو تركيب هذه الكروموسومات يؤدي إلى خلل في تركيب الجسم ووظائفه، مما يسبب أمراضا تؤدي إلى إعاقات جسدية وعقلية. وتعد الاختلالات في التركيب هي الوراثية، بينما اختلالات العدد غير وراثية.

اختلال الكروموسومات في التركيب (الكروموسومات الانتقالية)

إن اختلال الكروموسومات في التركيب ينتج عادة بسبب انتقال جزء من أحد الكروموسومات إلى كروموسوم آخر، وهو من أهم الأسباب التي تؤدي إلى التخلف العقلي، وكذلك هي من أهم مسببات الإجهاض، خاصة خلال الأشهر الثلاثة الأولى، ويكون الشخص الحامل سليمًا، ولا يعرف أنه مصاب باختلال الكروموسومات إلا عند الإنجاب، حيث تكثر نسبة الإجهاض أو ولادة أطفال مصابين بعيوب خلقية.

عوامل وراثية ناتجة عن اختلال في المورثات (الجينات)

أن جسم الإنسان يتكون من 46 كروموسوم، وكل زوج منها يحمل الكثير من المورثات المسؤولة عن الصفات الوراثية، كالشكل واللون، وكذلك عن نقل الأمراض الوراثية.

وكل مورث عبارة عن نسختين، نسخة يحملها الشخص من الأم، والأخرى يحملها من الأب، وبذلك تنتقل الصفات الوراثية من الأبوين للأبناء.

ويكمن تقسيم الأمراض الوراثية الناتجة عن المورثات (الجينات) إلى:

- أمراض تتنقل بصفة سائدة.
- أمراض تتنقل بصفة متنحية.
- الأمراض الوراثية المرتبطة بجنس الجنين (أمراض تنقل عبر كروموسوم x بصفة سائدة، أمراض أخرى تنقل عبر كروموسوم x بصفة متنحية).

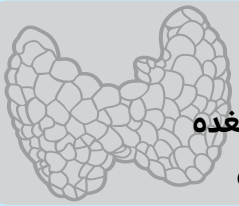
البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة

هو برنامج وطني مجاني لجميع الأطفال حديثي الولادة من جميع الجنسيات المقيمة في الأردن، بحيث يُقَدم خدمة فحص لعينة دم تؤخذ من كعب قدم المولود الجديد بين اليوم الثالث واليوم الرابع عشر من عمره. وذلك للكشف المبكر عن ثلاث أمراض وراثية خلقية شائعة الحدوث ومنع تبعاتها الخطيرة والمتمثلة في الإعاقة العقلية والحركية اللارجعية أو الوفاة المفاجئة لا قدر الله.

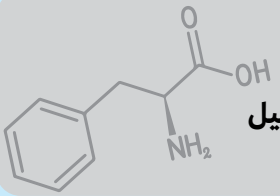
الأمراض التي يشملها الفحص هي:

1 مرض التفّول

2 مرض نقص الغده الدرقية الخلقي

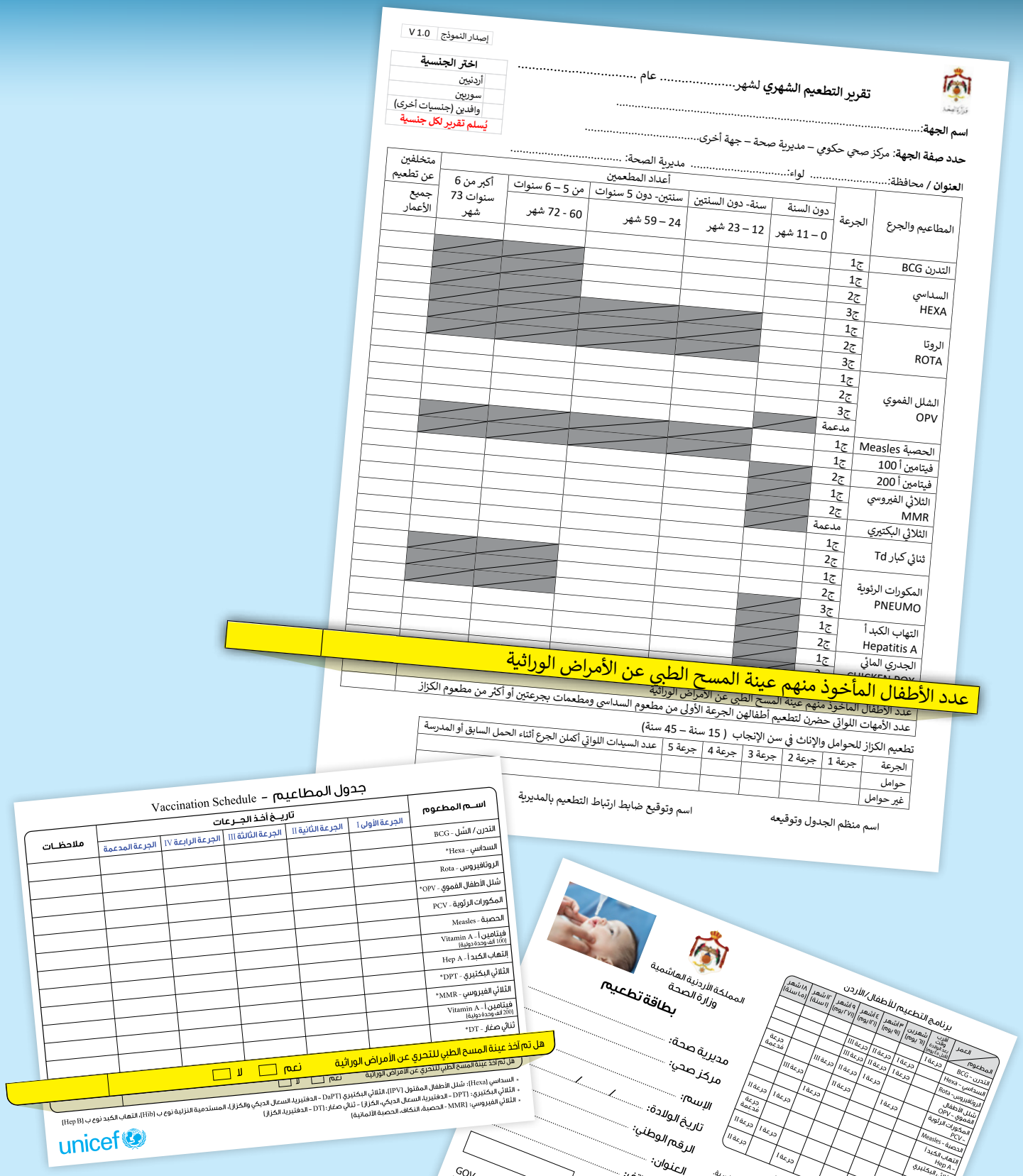


3 مرض الفينيل كيتونيوريا



يتم أدارة البرنامج من قبل قسم الأمراض الوراثية التابع لمديرية الأمراض غير السارية في وزارة الصحة، بحيث يعتمد على سلسلة متكاملة من العمل الجماعي ووعي المجتمع وحرص الأهل على سلامة وصحة أطفالهم. الدور الرئيسي لنجاح هذا البرنامج هو التزام القابلات والممرضات العاملات في المراكز الصحية والتواصل الدائم مع ضباط ارتباط البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة الموزعين على محافظات المملكة كافة، لرصد جميع المواليد وإرسال عينات الدم الى المختبر المركزي لفحصها والكشف المبكر عن هذه الأمراض الوراثية وإجراء التدخل المبكر لمنع الخطر عن الأطفال في الوقت المناسب.

يستهدف الفحص الأطفال حديثي الولادة بين اليوم الثالث واليوم الرابع عشر من عمرهم كأفضل توقيت للكشف المبكر وتدارك المخاطر للمصابين منهم، وهذا قد يتقاطع مع موعد جرعة مطعوم السّل (التدرن الرئوي) والذي هو في أقرب وقت بعد الولادة. ولضرورة التأكد من أخذ عينة للمسح الطبي لجميع المواليد عند زيارتهم للمراكز الصحية في أي وقت، فقد تم اضافة خانة في بطاقة مطاعيم الطفل وتم ادراج فحص المواليد في التقارير الشهرية لبرنامج المطاعيم الوطني كما هو مبين بجدول المطاعيم والتقرير الشهري للبرنامج الوطني للمطاعيم أدناه (هل تم أخذ عينة المسح الطبي للتحري عن الأمراض الوراثية ؟ نعم / لا)



تقرير التطعيم الشهري لشهر..... عام .....

إصدار النموذج V 1.0

اختر الجنسية
أردنيين
سوريين
وافدين (جنسيات أخرى)
يُسلم تقرير لكل جنسية

اسم الجهة:.....

حدد صفة الجهة: مركز صحي حكومي – مديرية صحة – جهة أخرى.....

العنوان / محافظة:..... لواء:..... مديرية الصحة: .....

المطاعيم والجرع	الجرعة	أعداد المطعمين: دون السنة 0 – 11 شهر	سنة- دون السنتين 12 – 23 شهر	سنتين- دون 5 سنوات 24 – 59 شهر	من 5 – 6 سنوات 60 - 72 شهر	أكبر من 6 سنوات 73 شهر	متخلفين عن تطعيم جميع الأعمار
التدرن BCG	ج1						
السداسي HEXA	ج1						
	ج2						
	ج3						
الروتا ROTA	ج1						
	ج2						
	ج3						
الشلل الفموي OPV	ج1						
	ج2						
	ج3						
	مدعمة						
الحصبة Measles	ج1						
فيتامين أ 100	ج1						
فيتامين أ 200	ج2						
الثلاثي الفيروسي MMR	ج1						
	ج2						
الثلاثي البكتيري	مدعمة						
ثنائي كبار Td	ج1						
	ج2						
المكورات الرئوية PNEUMO	ج1						
	ج2						
	ج3						
التهاب الكبد أ Hepatitis A	ج1						
	ج2						
الجدري المائي	ج1						

عدد الأطفال المأخوذ منهم عينة المسح الطبي عن الأمراض الوراثية

عدد الأطفال المأخوذ منهم عينة المسح الطبي عن الأمراض الوراثية

عدد الأمهات اللواتي حضرن لتطعيم أطفالهن الجرعة الأولى من مطعوم السداسي ومطعمات بجرعتين أو أكثر من مطعوم الكزاز

تطعيم الكزاز للحوامل والإناث في سن الإنجاب (15 سنة – 45 سنة)

الجرعة	جرعة 1	جرعة 2	جرعة 3	جرعة 4	جرعة 5	عدد السيدات اللواتي أكملن الجرع أثناء الحمل السابق أو المدرسة
حوامل						
غير حوامل						

اسم منظم الجدول وتوقيعه

اسم وتوقيع ضابط ارتباط التطعيم بالمديرية

جدول المطاعيم – Vaccination Schedule

اسم المطعوم	تاريخ أخذ الجرعات: الجرعة الأولى I	الجرعة الثانية II	الجرعة الثالثة III	الجرعة الرابعة IV	الجرعة المدعمة	ملاحظات
التدرن / السل - BCG						
السداسي - Hexa*						
الروتافيروس - Rota						
شلل الأطفال الفموي - OPV*						
المكورات الرئوية - PCV						
الحصبة - Measles						
فيتامين أ - Vitamin A (100 الف وحدة دولية)						
التهاب الكبد أ - Hep A						
الثلاثي البكتيري - DPT*						
الثلاثي الفيروسي - MMR*						
فيتامين أ - Vitamin A (200 الف وحدة دولية)						
ثنائي صغار - DT*						

هل تم أخذ عينة المسح الطبي للتحري عن الأمراض الوراثية نعم ☐ لا ☐

* السداسي (Hexa): شلل الأطفال المقتول [IPV]، الثلاثي البكتيري [DaPT – الدفتيريا، السعال الديكي والكزاز]، المستدمية النزلية نوع ب [Hib]، التهاب الكبد نوع ب [Hep B]

* الثلاثي البكتيري: [DPT – الدفتيريا، السعال الديكي، الكزاز] – ثنائي صغار: [DT – الدفتيريا، الكزاز]

* الثلاثي الفيروسي: [MMR – الحصبة، النكاف، الحصبة الألمانية]

unicef

المملكة الأردنية الهاشمية
وزارة الصحة

بطاقة تطعيم

مديرية صحة:

مركز صحي:

الإسم:

تاريخ الولادة: / /

الرقم الوطني:

العنوان:

رقم الهاتف:

الرقم المتسلسل للبطاقة:

رقم التبليغ الإلكتروني:

GOV | DIST | HC

برنامج التطعيم للأطفال/ الأردن

العمر / المطعوم	عند الولادة	شهرين (60 يوم)	٤ شهور (٤ أشهر)	٦ شهور (٦ أشهر)	٩ شهور (٩ أشهر)	١٢ شهر (١ سنة)	١٨ شهر (١ سنة ونصف)
التدرن - BCG	جرعة						
السداسي - Hexa		جرعة I	جرعة II	جرعة III			
الروتافيروس - Rota		جرعة I	جرعة II	جرعة III			
شلل الأطفال المعوي - OPV		جرعة I	جرعة II	جرعة III			جرعة مدعمة
المكورات الرئوية - PCV		جرعة I	جرعة II	جرعة III			
الحصبة - Measles					جرعة I		جرعة مدعمة
التهاب الكبد أ - Hep A						جرعة I	
الثلاثي البكتيري - DPT						جرعة I	
الثلاثي الفيروسي - MMR						جرعة I	
فيتامين أ - Vitamin A						جرعة I	

تعليمات هامة إعزيزتي الأم!:

- المطاعيم ضمن البرنامج الوطني للتطعيم وخذلك عند الجرعات المقررة.
- ضرورة الالتزام بالمواعيد المحددة وإحضار بطاقة التطعيم في كل زيارة.
- يرجى الأطفال إلى أن يصابوا بأعراض جانبية خفيفة مثل الارتفاع الخفيف في الحمى البسيطة بعض هذا أيض النظر عن الجنسية.
- عند حدوث أية أعراض خطيرة أو من الأعراض الجانبية غير الخفيفة.
- راجعي المركز الصحي عند حدوث أي من الأعراض الجانبية غير الخفيفة.
- بطاقة التطعيم أكثر التطعيم| وثيقة رسمية مهمة فاحتفظي بها للطفل مدى الحياة.

(الرجاء الالتزام بمواعيد الجرعات حفاظا على صحة وسلامة الطفل)

خطوات عمل البرنامج

يتم فحص المولود الجديد بعد نصف ساعة من إعطائه رضعة مشبعة ومن ثم تؤخذ نقطة دم بوخزه من كعب قدمه وتوضع على ورقه نشاف خاصة (موجودة في جميع المراكز الصحية التي بها مركز الامومة والطفولة التابعة لوزارة الصحة في جميع أنحاء المملكة، عيادات وكالة الغوث الدولية، ومخيمات اللاجئين السوريين في المفرق والازرق بالتعاون مع منظمة اليونيسف)، ومن ثم يتم ارسال العينة للمختبر المركز لفحصها وإجراء الازم والمتابعة.

1. سحب العينات

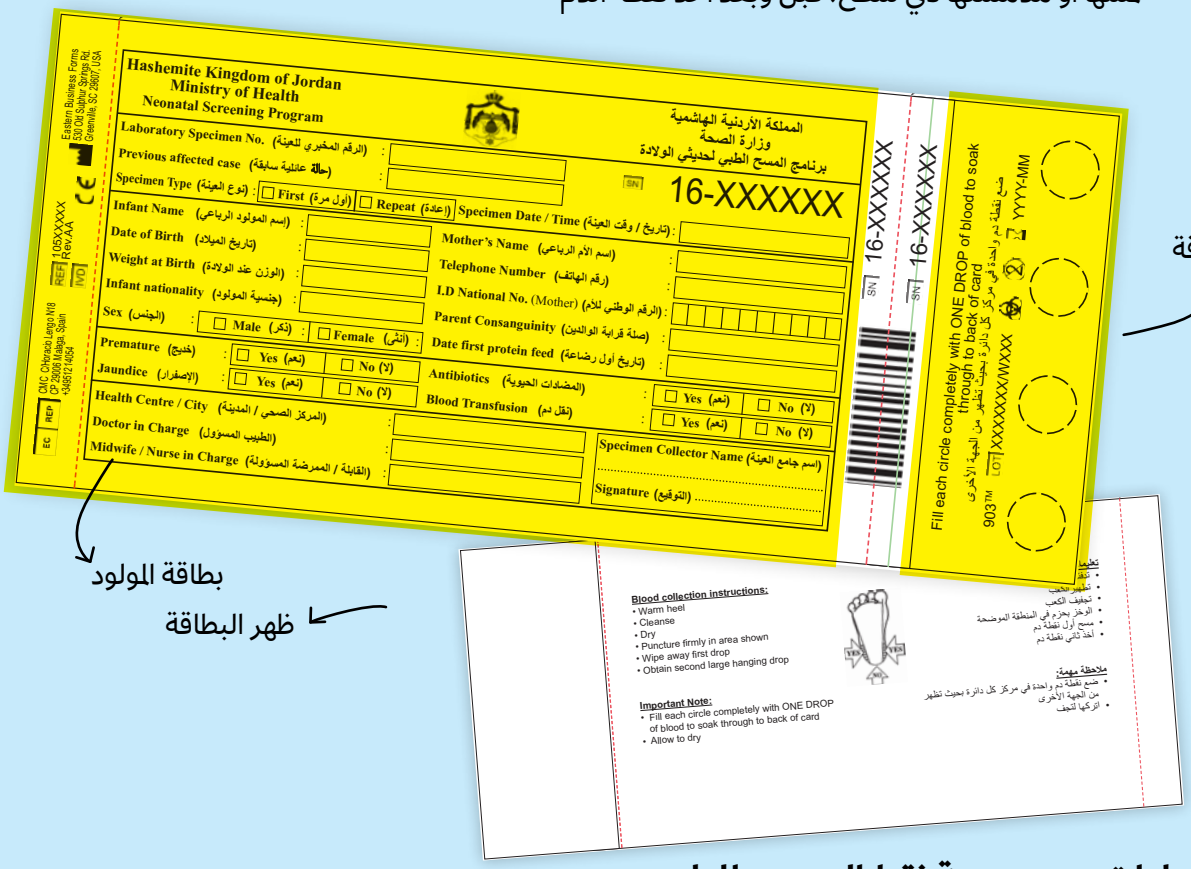
يتوجب على القابلة وقبل كل شيء تثقيف أهل الطفل عن اهمية فحص المولود واهداف البرنامج بضرورة الكشف المبكر عن الامراض الوراثية ليكون الأهل أيضا مصدر لرفع الوعي في مجتمعهم. وقبل سحب العينة يجب تعبئة بطاقة المولود والسجلات ثم اتباع التعليمات التالية:

A. تحضير المواد اللازمة

- قطن كحولي معقم.
- قطع «شاش» معقم.
- قطعة قماش ناعمة.
- بطاقة المولود مع شريحة النشاف.
- قفازات طبية.
- ابرة وخز معقمة.

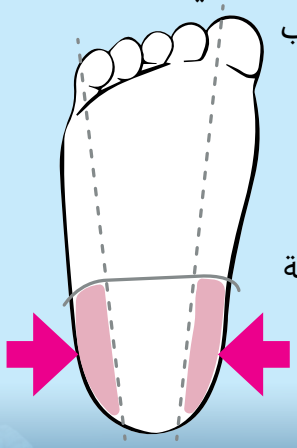
B. عملية الاستعداد (قبل البدء بأخذ العينة)

- غسل اليدين وذلك لإزالة اي كريمات او عطور موجودة عليهما مع مراعاة شروط واجراءات التعقيم
- ان تكون اليدين جافتين تماما من اي سوائل (ماء، كحول طبي) او معقمات.
- ارتداء القفازات الطبية قبل كل عملية سحب
- تنشيط الدورة الدموية في قدم الطفل بتدفئتها جيدا ووضعها للأسفل
- تعبئة جميع الخانات الموجودة على بطاقة المولود مع ضرورة ملاحظة عدم تلوث شريحة ورقة النشاف وعدم لمسها أو ملامستها لأي سطح، قبل وبعد أخذ نقطة الدم



C. خطوات سحب عينة نقط الدم من المولود

1. تدفئة قدم الطفل بقطعة قماش ناعمة مبللة بماء ساخن درجة حرارته 41 مئوية، لمدة 5-3 دقائق.
2. تنظيف كعب المولود (مكان أخذ العينة) بالكحول، وجففه بقطعة «شاش» معقمة او اتركه يجف في الهواء.
3. وخز كعب المولود في جانبي كعب القدم كما هو موضح بالصورة. المناطق المظللة من الكعب هي التي يسمح بوخزها لجمع الدم ولا يتم وخز وسط الكعب.
4. مسح نقطة الدم الأولى بقطعة «شاش» معقم، وإبقاء اتجاه القدم للأسفل.
5. الحصول على 4 نقاط دم كبيرة لتنزل كل واحدة داخل الدائرة المخصصة على شريحة ورق النشاف.
6. يجب أن تظهر نقطة الدم من الجهة الخلفية لشريحة ورق النشاف، مع عدم وضع أكثر من نقطة داخل الدائرة الواحدة.
7. وضع البطاقة على سطح نظيف جاف غير قابل للامتصاص، لتجف في الهواء تلقائيا لمدة نصف ساعة.



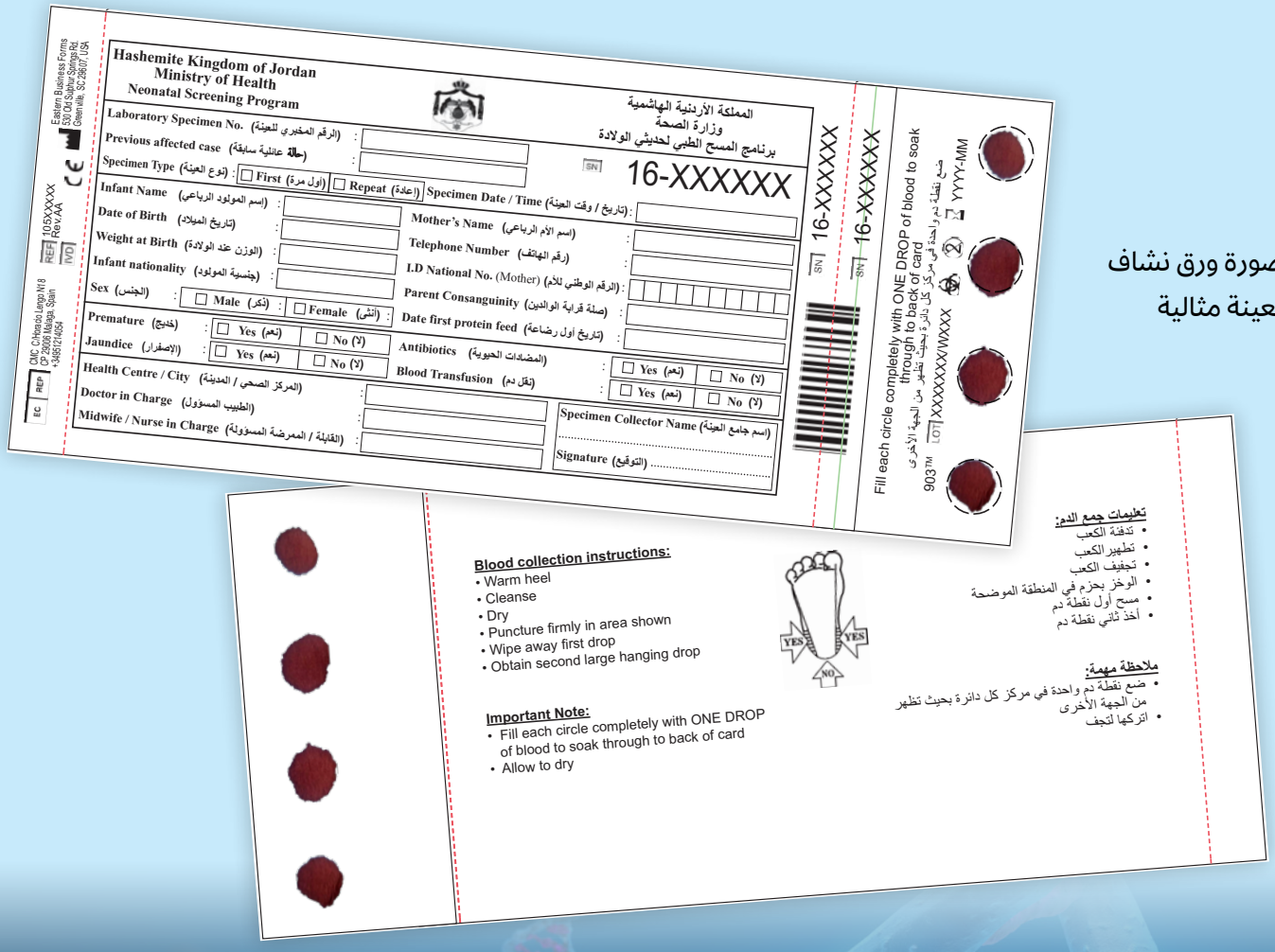
D. التعامل مع العينات

1. تجميع البطاقات الجافة في المغلف الخاص، والحرص على اغلاقه جيداً لمنع التلوث والرطوبة.
2. الاحتفاظ بالمغلفات المقفلة في ثلاجة المركز الصحي، الى أن يتم جمعها وإرسالها الى المختبر.
3. إرسال العينات الى المختبر في وقت مبكر لضمان نتائج أفضل للفحص.
4. الأمثل هو جمع وإرسال العينات مرتين في الأسبوع، أو مرة كل أسبوع بحسب الإمكانيات المتوفرة.
5. لا يجب تأخير إرسال العينة لأكثر من أسبوع بعد تاريخ السحب.
6. يكلّف ضابط الارتباط بمتابعة جمع العينات من المراكز الصحية في الأوقات المناسبة.

2. التأكد من جودة العينات

A. العينة المثالية

- تكون فيها كمية الدم المأخوذة كافية لتملأ الدائرة المطبوعة على شريحة النشاف، بحيث تمتصها وتظهر كاملة من الجهة الأخرى للشريحة.
- يتم ملئ كل الدوائر المطبوعة على الشريحة، بحيث تُوضع نقطة دم واحدة كافية في كل دائرة، وعدم وضع نقطة دم فوق الأخرى في نفس الدائرة.
- لا يتم لمس شريحة النشاف ولا نقط الدم بتاتًا.



صورة ورق نشاف لعينة مثالية

B. العينات المرفوضة

النوع	السبب
عينة غير كافية	أخذ الشريحة قبل أن يتم ملء الدوائر بكمية كافية من الدم لتظهر على الجهة الأخرى أخذ الدم بالأنابيب الشعرية او تلامس الشريحة باليد أو أي مادة أخرى قبل وبعد أخذ العينة.
عينة مخدوشة	أخذ عينة الدم بالأنبوب الشعري او بوسيلة اخرى غير الموصوفة في الإرشادات.
عينة غير جافة	وضع العينة في المغلف قبل أن تجف لمدة نصف ساعة على الأقل
عينة مشبعة كثيرا	وضع عينة دم بكثرة نتيجة لأخذ العينة من الوريد او لوضع نقطة الدم على كلا جانبي الشريحة
عينة مخففة ولونها غير طبيعي	هذا ينتج عن محاولة الضغط حول منطقة الوخز لاستخراج العينة قسراً، وينتج ايضاً عن ملامسة الشريحة أو نقطة الدم للماء أو الكحول أو أي سائل أو مسحوق.
عينة بدوائر خفيفة اللون	نسيان مسح مكان الوخز بالكحول أو ملامسة الشريحة للكحول أو لسائل آخر، وربما عدم جفاف العينة جيداً.
عينة متخثرة أو ذات عدة نقط	ملامسة الشريحة عدة مرات لنقطة الدم أو ملء الدائرة بالدم من جانبي الشريحة
عينات ناقصة	عدم ملئ جميع الدوائر في الشريحة بالعينات اللازمة
عينات ناقصة	عدم ملئ جميع الدوائر في الشريحة بالعينات اللازمة

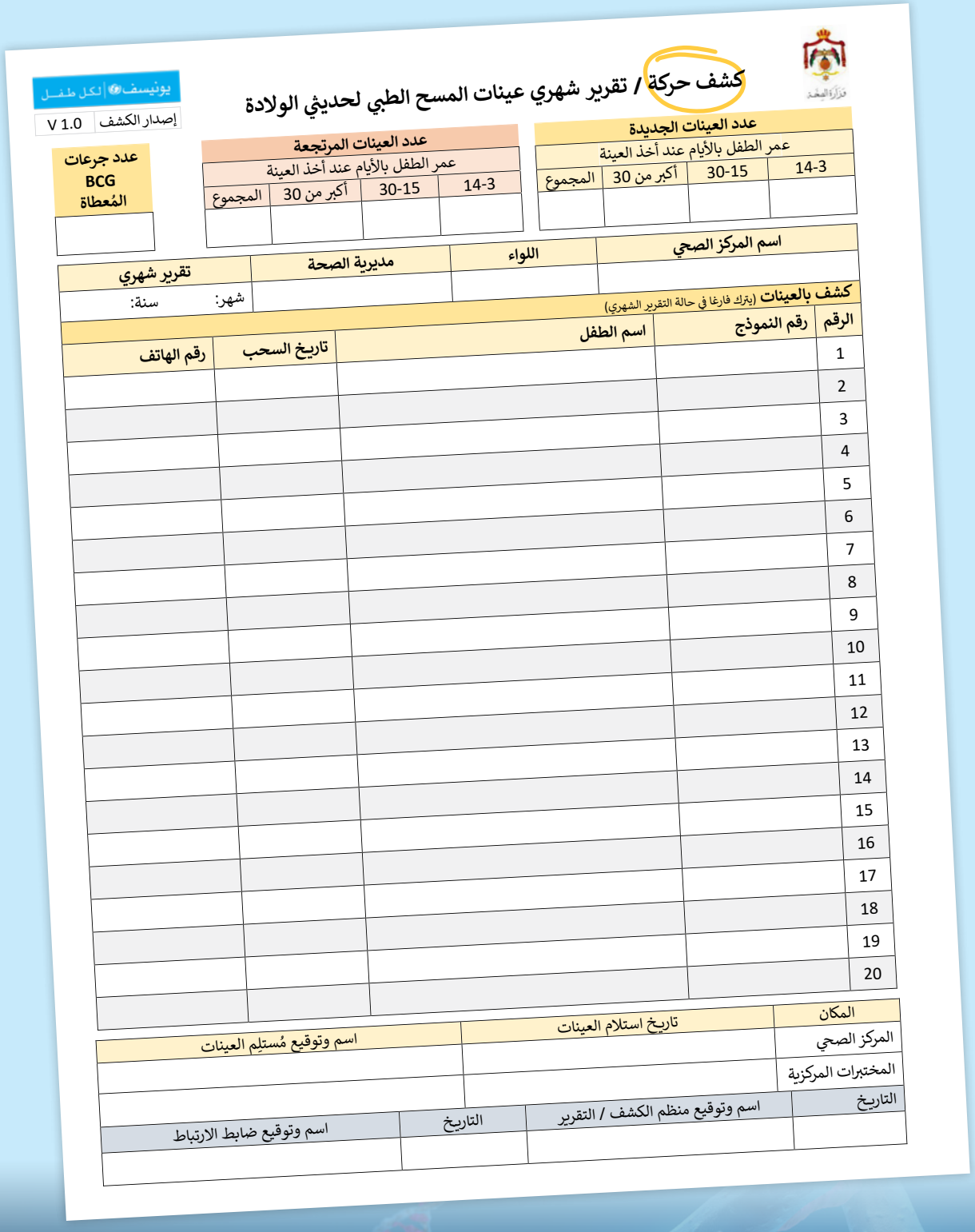
تحذيرات مهمة جداً:

- لا تأخذ الدم بالأنابيب الشعرية
- لا تلمس الشريحة باليد أو أي مادة أخرى قبل وبعد أخذ العينة
- عدم ملامسة الشريحة أو نقطة الدم للماء أو الكحول أو أي سائل أو مسحوق
- لا تضع نقطة الدم على كلا جانبي الشريحة
- عدم الضغط حول منطقة الوخز لاستخراج العينة قسرًا
- أترك العينة لتجف جيدًا قبل وضعها بالمغلف
- املئ جميع الدوائر على ورق النشاف
- تعبئة جميع المعلومات بوضوح على بطاقة المولود

3. تتبع العينات

تقوم كل مديرية صحة بتنظيم جمع العينات عن طريق ضابط ارتباط البرنامج في كل محافظة وبالتنسيق من المراكز الصحية لتحديد يوم معين من كل أسبوع، على أن يصبح يومين من كل أسبوع.

يُعبىء كشف حركة عينات المسح الطبي لحديثي الولادة.



كشف حركة / تقرير شهري عينات المسح الطبي لحديثي الولادة

يونيسف | لكل طفل

إصدار الكشف V 1.0

عدد جرعات BCG المُعطاة

عدد العينات المرتجعة			
عمر الطفل بالأيام عند أخذ العينة			
14-3	30-15	أكبر من 30	المجموع

عدد العينات الجديدة			
عمر الطفل بالأيام عند أخذ العينة			
14-3	30-15	أكبر من 30	المجموع

اسم المركز الصحي	اللواء	مديرية الصحة	تقرير شهري
			شهر: سنة:

كشف بالعينات (يترك فارغا في حالة التقرير الشهري)

الرقم	رقم النموذج	اسم الطفل	تاريخ السحب	رقم الهاتف
1				
2				
3				
4				
5				
6				
7				
8				
9				
10				
11				
12				
13				
14				
15				
16				
17				
18				
19				
20				

المكان	تاريخ استلام العينات	اسم وتوقيع مُستلِم العينات
المركز الصحي		
المختبرات المركزية		

التاريخ	اسم وتوقيع منظم الكشف / التقرير	التاريخ	اسم وتوقيع ضابط الارتباط

وضمن تسلسل الخطوات الاتية يتم العمل على كشف حركة العينات:

A. في المركز الصحي (مهمة القابلة / المرضة)

1. تفقد العينات واحدة تلو الأخرى والتأكد من:
   - نقاط الدم على ورق النشاف بالطريقة الصحيحة
   - اكتمال ووضوح معلومات الطفل على بطاقة المولود
2. تجميع العينات حسب الأصول ووضعها بمغلف
3. تعبئة «الكشف» بالطريقة الموضحة أدناه
4. تسليم العينات للسائق بعد أن يوقع في المكان المخصص على «الكشف»

B. في المديرية الفرعية واللواء (مهمة ضابط الارتباط)

1. التوقيع على «الكشف» واستلام العينات من السائق
2. تفقد العينات واحدة تلو الأخرى والتأكد من:
   - اكتمال البيانات على «الكشف» المرسل من المركز الصحي
   - نقاط الدم على ورق النشاف بالطريقة الصحيحة
   - اكتمال ووضوح معلومات الطفل على ورق النشاف
3. تجميع العينات من كل المراكز الصحية
4. تسليم العينات للسائق بعد أن يوقع في المكان المخصص على «الكشف»

C. في المديرية الرئيسية (مهمة ضابط الارتباط)

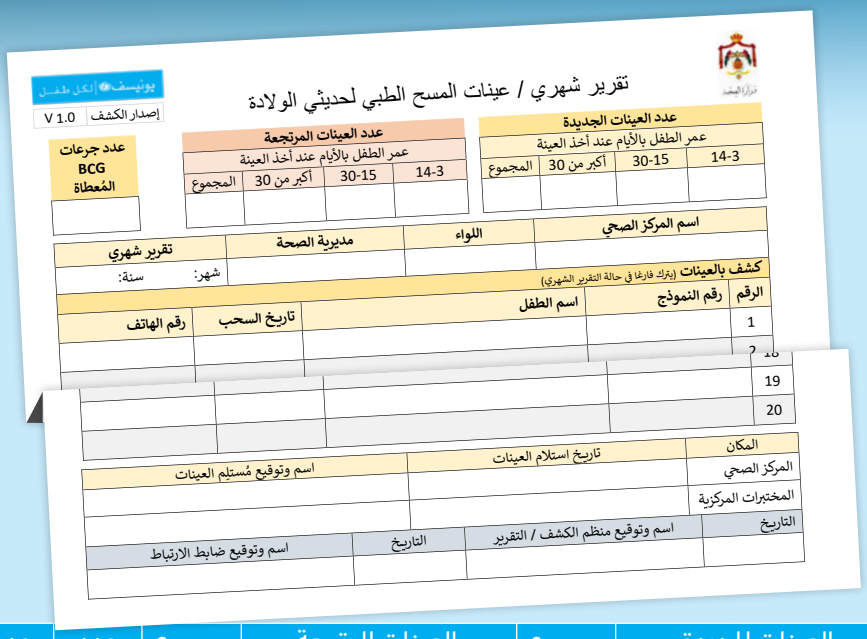
1. التوقيع على «الكشف» واستلام العينات من السائق
2. تفقد العينات واحدة تلو الأخرى والتأكد من:
   - اكتمال البيانات على «الكشف» المرسل من المركز الصحي / المديرية الفرعية
   - نقاط الدم على ورق النشاف بالطريقة الصحيحة
   - اكتمال ووضوح معلومات الطفل على ورق النشاف
3. تجميع العينات من كل المراكز الصحية / المديريات الفرعية
4. تسليم العينات للسائق بعد أن يوقع في المكان المخصص على «الكشف»

D. في المختبرات المركزية للأمراض الوراثية (مهمة فنية المختبر)

1. التوقيع على «الكشف». كشف واحد على الأقل عن كل مديرية، ثم؛
2. استلام العينات من السائق
3. تفقد العينات واحدة تلو الأخرى والتأكد من:
   - اكتمال البيانات على «الكشف» المرسل من المديرية الرئيسية
   - نقاط الدم على ورق النشاف بالطريقة الصحيحة
   - اكتمال ووضوح معلومات الطفل على بطاقة المولود
4. تصوير العينات الخاطئة وإبلاغ ضابط ارتباط المديرية المعنية:
   - لإعادة ارسال عينة جديدة بالسرعة الممكنة
   - تعديل الملاحظات المكتشفة عند تفقد العينات

الكشف = كشف حركة عينات
المسح الطبي لحديثي الولادة

4. تقارير البرنامج الدورية



تقرير شهري / عينات المسح الطبي لحديثي الولادة

يونيسف | أكفل طفلك

إصدار الكشف V 1.0

عدد جرعات BCG المُعطاة

عدد العينات المرتجعة — عمر الطفل بالأيام عند أخذ العينة: 14-3 | 30-15 | أكبر من 30 | المجموع

عدد العينات الجديدة — عمر الطفل بالأيام عند أخذ العينة: 14-3 | 30-15 | أكبر من 30 | المجموع

اسم المركز الصحي | اللواء | مديرية الصحة | تقرير شهري — شهر: سنة:

كشف بالعينات (يترك فارغا في حالة التقرير الشهري)

الرقم	رقم النموذج	اسم الطفل	تاريخ السحب	رقم الهاتف
1				
19				
20				

المكان: المركز الصحي | المختبرات المركزية

التاريخ | اسم وتوقيع منظم الكشف / التقرير | التاريخ | اسم وتوقيع ضابط الارتباط

تاريخ استلام العينات | اسم وتوقيع مُستلِم العينات

مصدر العينات			العينات الجديدة (عمر الطفل بالأيام)			مجموع العينات الجديدة	العينات المرتجعة (عمر الطفل بالأيام)			مجموع العينات المرتجعة	عدد جرعات BCG المعطاة	عدد المواليد الجدد
المحافظة	مديرية الصحة	اللواء	(14-3)	(30-15)	(أكبر من 30)		(14-3)	(30-15)	(أكبر من 30)			
اربد	اربد	لواء الاغوار الشمالية	1	2	3	6	1	2	3	6		
البلقاء	البلقاء	لواء الشونة الجنوبية				0				0		
البلقاء	البلقاء	لواء ماحص والفحيص				0				0		
الزرقاء	الزرقاء	لواء الرصيفة				0				0		
الطفيلة	الطفيلة	لواء الحسا				0				0		
العقبة	العقبة	لواء القويرة				0				0		
الكرك	الكرك	لواء الاغوار الجنوبية				0				0		
المفرق	المفرق	لواء البادية الشمالية				0				0		
جرش	جرش	لواء قصبة جرش				0				0		
عجلون	عجلون	لواء قصبة عجلون				0				0		
عمان	عمان	لواء الجامعة				0				0		
مأدبا	مأدبا	لواء قصبة مادبا				0				0		
معان	معان	لواء معان				0				0		

تقرير الحالات المشتبهة والحالات المؤكدة

الرقم	رقم العينة (كود الكرت)	رقم الهاتف	هاتف بديل	الاسم الرباعي للطفل	تاريخ الولادة	الجنسية	الجنس	المركز الصحي	المديرية	G6PD	TSH	PKU	الحالة	ملاحظات
1	12-123456	06-123-1234	06-123-1234		1/1/2020	أردنية	ذكر						مشتبه	
2		079-123-1234	079-123-1234			أخرى	أنثى						تحري	
3													مؤكد	
4													سليم	

5. التعامل مع المواليد المصابين

بعد فحص جميع العينات المرسلة إلى المختبر المركزي في عمان، تُرسل نتائج المواليد المشتبه اصابتهم بأحد الأمراض الوراثية المذكورة، إلى قسم الوقاية من الأمراض الوراثية في مديرية الأمراض غير السارية وإجراء ما يلي:

1. تبليغ واستدعاء أهل الطفل لإعادة إجراء الفحص التأكيدي بحسب نوع كل مرض.
2. التنسيق بين المختبر وضابط ارتباط البرنامج المركزي في الوزارة للتعاون في متابعة واستدعاء أهل الطفل في حال التعثر في الوصول إليهم، بالتعاون مع ضباط ارتباط البرنامج في المملكة.
3. بعد إجراء الفحص التأكيدي، يتبين إما أن الطفل سليم او مصاب بأحد الأمراض المذكورة
4. يتم حصر جميع نتائج العينات المؤكدة من خلال تقرير دوري لمتابعتهم بحسب نوع كل مرض:

A. مرضى التفّول (G6PD)

يتم استدعاء الطفل وأهله الى وحدة الاستشارات الوراثية في مركز صحي عمان الشامل، حيث يتم اعطاؤهم النصائح والارشادات للوقاية من هذا المرض بالإضافة الى قائمة الأغذية والأدوية اللازم تجنبها والاستعانة بالبطاقة الارشادية الخاصة بهذا المرض.

B. الفينيل كيتونيوريا (PKU)

يتم تحويل الطفل وأهله إلى وحدة PKU والاستشارات الوراثية في مركز صحي عمان الشامل لمتابعة الحالة وتدريب الاهل على التعامل مع المصاب وكيفية تحضير الحليب الخاص والحمية الغذائية المتبعة لهذا المرض.

حيث يقدم لكل طفل الحليب منزوع الفنيل، مجانا ولدى الحياة رغم تكلفته الباهظة، كونه مصدر البروتين الاساسي المسموح به لهؤلاء المصابين بالإضافة الى الطحين الخاص (قليل البروتين) المقدم بسعر زهيد (16 قرش ثمن الكيلو غرام) رغم ارتفاع ثمنه عالميا. ويعتبر الاردن متمثلا بوزارة الصحة قسم الوقاية من الامراض الوراثية، من اوائل الدول في المنطقة التي تعمل على تشخيص وتأمين العلاج والغذاء الخاص لهؤلاء المرضى ضمن البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة في وزارة الصحة.

C. نقص الغده الدرقي الخلقي (TSH)

يتم تحويل الطفل الى استشاري الاطفال والغدد الصماء في وزارة الصحة لوضع بروتوكول نظام العلاج الملائم وتحديد درجة نقص هرمون الثيروكسين.

يتوجب على الوالدين استمرار المتابعة الطبية دورياً لمنع تدني القدرات العقلية للطفل، وللوصول إلى نتيجة جيدة تمكنه أن يكون مواطناً طبيعياً ومنتجاً في المستقبل وتجنب تبعات هذا المرض المتمثلة بالإعاقة العقلية اللارجعية.

ملاحظة:

تُقدم وزارة الصحة الأردنية هذه الخدمات جميعها ابتداءً من الفحص، ثم التشخيص، وانتهاء بالمعالجة الدائمة مدى الحياة، مجاناً لجميع الأطفال في الأردن.

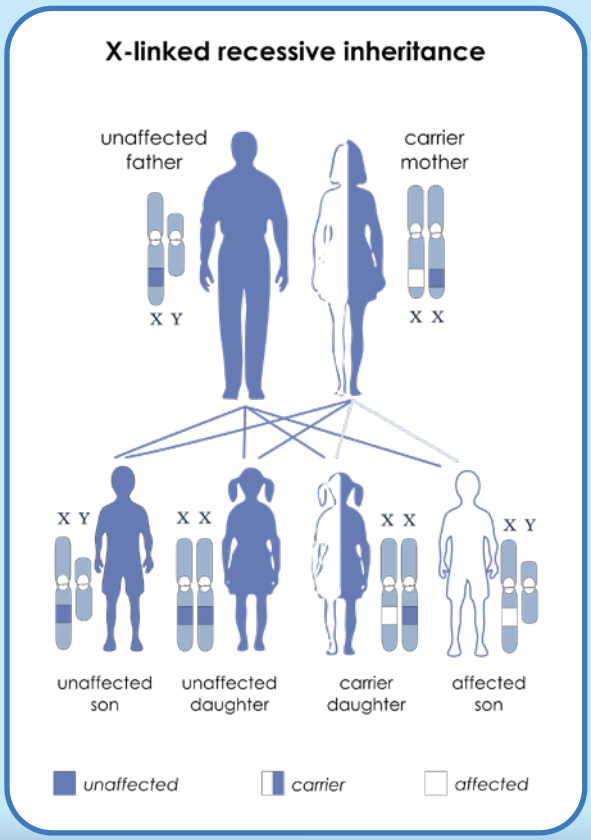
الامراض الوراثية في البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة

1- مرض التفّول Favism

- يعتبر مرض أنيميا الفول أو ما يسمى بنقص أنزيم G6PD مرضاً جينياً يتسبب للمصاب به بنقص في كمية أنزيم G6PD في الدم، والذي يعتبر أنزيماً هاماً لتنظيم التفاعلات الكيميائية الحيوية في الجسم.
- ويعمل الأنزيم المذكور على الحفاظ على سلامة خلايا الدم الحمراء لتستمر هذه بدورها بالقيام بوظائفها على أكمل وجه خلال دورة حياتها.
- وعند نقص هذا الأنزيم، تبدأ كريات الدم الحمراء بالتكسر قبل الأوان، ما قد يؤدي في نهاية المطاف إلى الإصابة بفقر الدم الانحلالي.
- يعتبر التفّول من الأمراض الوراثية التي تصيب غالباً الذكور وذلك حسب صفتها الوراثية (x-linked recessive) التي تورث كصفة متنحية مرتبطة بالجنس، ولكن هذا لا يعني عدم إصابة الإناث وإنما بنسبة أقل (double x- deficiency). والجدير ذكره أن هذا المرض سُمّي بالتفّول نسبة لاسم الفول باللغة الإيطالية (Fava)

A. انتشار مرض التفّول

إن هناك أكثر من اربعمائة مليون مصاب بهذه الظاهرة معظمهم في منظفة البحر الأبيض المتوسط ولكن شدة الاصابة مختلفة وتتراوح بين الخفيفة والشديدة التي تحتاج الى دخول المستشفى واعطاء المريض للدم (كريات دم حمراء) ومن الجدير بالذكران الدراسات اثبتت ان نسبة الاصابة بهذا المرض في الشمال الاردني تفوق نسبة الاصابة بالوسط ويعزوا البعض هذه الظاهرة الى زيادة نسبة زواج الاقارب، وحسب بعض الدراسات فان 12% من الاطفال في الشمال قد يكونوا مصابين بهذه الظاهرة ولكن بنسبة شدة متفاوتة. ومن المهم التنبيه إلى أن الإصابة بهذا المرض تكون متفاوتة بالشدة منها ما يكون بسيطاً ومنها ما يكون شديداً وتعتمد شدة الأعراض على مستوى فعالية إنزيم G6PD ففي بعض الحالات يكون هذا الإنزيم غائباً تماماً وغير فعال وهنا يجدر بالمريض أخذ الحيطة والحذر من جميع ما يتناوله كالطعام والأدوية وحتى المكملات الغذائية وفي أحيانٍ أ خرى تكون هنالك كمية فعالة من هذا الإنزيم تؤهل المريض لممارسة حياة طبيعية نسبياً.



ترتفع فرص الإصابة بهذا المرض لدى:

- الذكور عموماً مقارن بالإناث.
- الأمريكيين من ذوي البشرة السمراء.
- الأشخاص من الأصول الشرق أوسطية.

B. أعراض المرض

لا يعاني اغلب الأشخاص المصابين بالتفّول من أية اعراض ولكن البعض قد يعاني من الأعراض التي غالباً ما تبدأ في اليوم الثاني أو الثالث من تناول المواد المؤكسدة وهي:

1. اليرقان الوليدي نتيجة تكسر كريات الدم الحمراء، حيث قد تستدعي الحالة تعرض الطفل للعلاج الضوئي لتخفيف حدة الاصفرار ومضاعفاته التي قد تؤدي لتلف خلايا الدماغ او الوفاة
2. فقر الدم كنتيجة لتكسر كريات الدم الحمراء نظرا لعدم قدرتها على مقاومة التأكسد،
3. ارتفاع في درجة حرارة المريض
4. الغثيان
5. الآم حاد في البطن
6. تغير في لون البول الى البني الداكن
7. شحوب وإعياء واصفرار في لون الجلد والأغشية المخاطية
8. تغير في حيوية الطفل ونشاطه لأقل من المعهود، وإذا لم يتم اسعاف المريض في الحال يؤدي الى الفشل الكلوي الحاد

C. تشخيص مرض التفّول

إذا شعرت أن طفلك لديه أعراض الإصابة بأنيميا الفول، فعليك التوجه به للمستشفى مباشرةً، ويطلب منك أن تجري لطفلك فحص صورة دم كاملة CBC، وتظهر مادة البيليروبين وهي مادة موجودة في الدم نتيجة عن تكسير كريات الدم الحمراء، كما يظهر في الاختبار انخفاض نسبة الهيموجلوبين وهو بروتين محمل بكريات الدم الحمراء، إذا ظهرت نتيجة التشخيص أن نسبة البيليروبين في الدم عالية ونسبة الهيموجلوبين منخفضة، فمن الممكن أن يطلب منك الطبيب فحص إنزيم G6PD للتأكد من الإصابة بأنيميا الفول

حفاظاً على سلامة المصاب بالتفّول عليك اتباع التعليمات التالية:

لا تعط المصاب أية أدوية وأغذية بدون استشارة الطبيب المختص. يجب عدم أكل الفول بجميع أشكاله وحتى الفول المعلب، كما يجب عدم تناول أي أطعمة يدخل فيها الفول كبعض أنواع الفلافل وبعض أطباق الحمص وبعض الأطباق الأخرى وكذلك تفقد كل المنتجات الاخرى حيث يجب ان تكون خالية من الفول، كما يجب تجنب الفول الصويا والحليب المصنع منه (Isomil

milk). إن التعرض لنبات الفول الأخضر وخاصة زهر الفول يسبب تكسراً في كريات الدم الحمراء مثله كمثل أكل حبوب الفول ويجدر بنا الإشارة إلى أن التحسس من ازهار الفول يلاحظ في الحالات الشديدة من التفّول لذا يجب تجنبه في هذه الحالات تجنب التواجد في الأماكن المغلقة والتي يتواجد فيها اشخاص مصابون بأمراض معدية إذ إن الإصابة بالعدوى قد تحفز تحلل الدم لدى مريض التفّول.

ملاحظة هامة:

يجب إعلام الطبيب وتذكيره ان طفلك مصاب بالتفّول إذا ظهرت الأعراض المذكورة سابقاً.

هناك نوعين من الأدوية التي ينصح مرضى التفّول بالابتعاد عنها:

أ) أدوية يجب تجنبها وعدم تناولها نهائيا (Absolute Contraindicated):

1. الأدوية التي تحوي على السلفا مثل: trimethoprim-sulfa-methoxazole
2. بعض المضادات الحيوية:
   - نيتروفيرانتوين nitrofurantoin
   - حمض النالديكسك nalidixic acid، دابسون dapsone
3. مضادات الملاريا:
   - برايماكوين primaquine
   - باماكوين pamaquine
4. مادة الميثلين بلو methylene blue

ب) أدوية ممكن استخدامها عند الحاجة لكن بتراكيز قليلة، ولكن يفضل الابتعاد عنها قدر الإمكان (Relative Contraindicated):

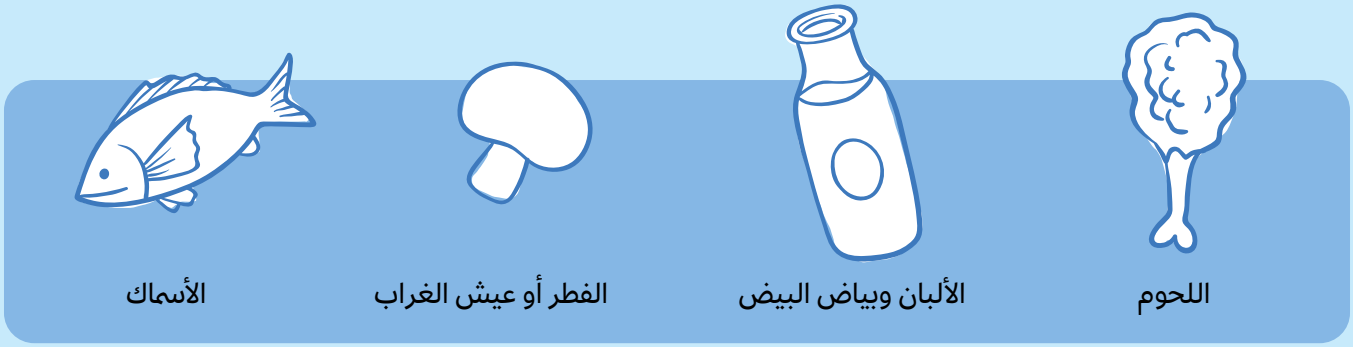
1. بعض المسكنات وخافضات الحرارة aspirin
2. فيتامين سي
3. كولشيسين

الأدوية السابق ذكرها لا تشمل جميع قائمة الأدوية الواجب تجنبها إنما هنالك العديد من الأدوية الأخرى الواجب سؤال الطبيب قبل استخدامها.

D. العناية بطفلك عند الإصابة بأنيميا الفول

1. اعرف قائمة المنوعة، وابعد طفلك عنها.
2. راجع الأطعمة المقدمة لطفلك وابعدها عنه بأسلوب يناسب طفلك.
3. أخبر المدرسة أو الحضانة بالقائمة المنوعة حتى لا يقدمونها له.
4. تأكد من نسبة الهيموجلوبين عند طفلك بعمل فحص دوري له.
5. في حالة تعرض طفلك لارتفاع درجات الحرارة اذهب به للمستشفى فوراً.
6. تحدث مع طفلك عن أنيميا الفول واشرح له بالصور التوضيحية المُيَسّرة للأطفال، وعند وصول طفلك لسن مناسب تحدث معه عن أنيميا الفول وضرورة الابتعاد عن الأشياء المنوعة.
7. حبب طفلك في الطعام الذي يتناوله بطريقة تناسبه.

بدائل البقوليات في الأطعمة:

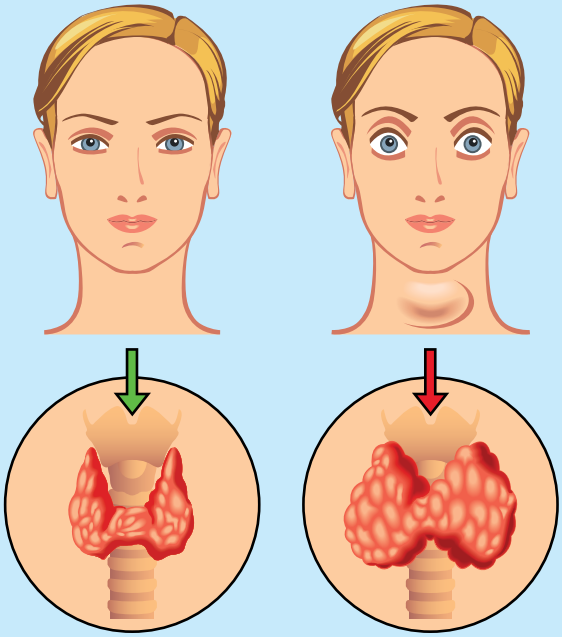


الملخص:

وفي الختام ان كل ما ذكرحول التفّول يؤكد اهمية الفحص الالزامي والكشف المبكر عن هذا المرض اي ان الكشف المبكر يحمي اطفالنا ويخفف معاناتهم والمضاعفات الخطيرة المحتملة اضافة ان معرفة المصاب ستؤدي الى تخفيض قيمة الفاتورة العلاجية اي كلفة الفحص لا تقارن مع التوفير ليس في المجال المالي على اهميته بل وفي مجال تخفيف المعاناة وهو الاهم من وجهة النظرة الانسانية الطبي. فدرهم وقاية خير من قنطار علاج!

2- قصور الغدة الدرقية الخلقي

الغدة الدرقية هي واحدة من الغدد الصماء في الجسم تشبه في شكلها الفراشة وتتوضع في مقدمة وأسفل العنق تحت الحنجرة ووزنها عند اكتمال نموها في البالغين 15-10غراما وطولها حوالي 5 سم. تتشكل الغدة في الحياة الجنينية في الاسابيع الاولى من العمر وتهاجر من منشئها عند قاعدة اللسان في قاع البلعوم الى موقعها الدائم في أسفل مقدمة العنق وتبدأ عملها بعد الاسبوع الثاني عشر من الحمل.



الوظيفة الرئيسة للغدة الدرقية هي افراز هرمون الثيروكسين) T4 بنسبة 80% (وبنسبة اقل) 20% (هرمونT3 وهو الهرمون الفعال للغدة الدرقية وغالبيته يأتي من تحول هرمون الثيروكسين بعد افرازه من الغدة الدرقية... يرتبط الثيروكسين في الدم ببروتين هو غالبا الغلوبولين ويبقى جزء صغير جدا بشكل حر يسمى الثيروكسين الحر اوف T4 free وهو الجزء الذي يعمل في الجسم والامر نفسه ينطبق على ال T3. ويدخل هرمون الغدة الدرقية في عمل كل أجهزة الجسم تقريبا ولكن الأكثر اهميه هو ضرورة وجوده لتطور الجهاز العصبي والحركي والنمو.

تقع الغدة الدرقية في عملها تحت تأثير الهرمون المحرض لإفراز الثيروكسين TSH الذي يتشكل في الغدة النخامية وهذا يتحكم في افرازه هرمون RHT الذي تفرزه منطقة ما تحت المهاد hy-pothalamus في قاعدة الدماغ.

عندما ينقص مستوى هرمون الثيروكسين في الدم يدفع ذلك الى افراز كميات أكبر من هرمون TSH و TRH ما يدفع الغدة الدرقية لزيادة نشاطها بهدف زيادة افرازها من هرمون الثيروكسين وعندما يزداد هذا الاخير يثبط افراز ال TSH وبالتالي ينقص افراز ال T4 الى ان يعود الى مستواه الطبيعي.

خلال النصف الاول من الحياة الجنينية يكون تركيز هرمون الثيروكسين منخفضا ويكون الجنين معتمدا كليا على الثيروكسين القادم من الام عبر المشيمة لذا يكون مرتبطا بوضعه عند الام فالأم المصابة بنقص هرمون الغدة الدرقي ولا تتلقى المعالجة تعرض جنينها لخطر نقص الهرمون الدرقي في الاشهر الاولى من الحمل بما يحمله ذلك من أخطار على نموه وتطور جهازه العصبي. وفي النصف الثاني من الحياة الجنينية يبدأ عمل محور ما تحت المهاد-النخامي-الدرقي الذي تحدثنا عنه سابقا وينظم عمل الغدة الدرقية ويكتمل نضجه مع اكتمال نضج الجنين.

ان هرمون الثيروكسين القادم من الام عبر المشيمة هو الذي يحمي الجنين المصاب بقصور الغدة الدرقي الخلقي من حصول الاعراض او المضاعفات ولذا يولد طبيعيا.

قصور الغدة الدرقي هو نقص او عدم افراز هرمون الثيروكسين وينجم عن اسباب عديدة منها الخلقي الذي يولد مع المولود الجديد ومنها ما هو المكتسب الذي يبدأ فيما بعد رغم ان القصور الدرقي الخلقي قد يبدأ بعد أشهر من الولادة. وما يهمنا هنا هو القصور الدرقي الخلقي نظرا لارتباطه الوثيق بتراجع القدرات العقلية وتأخر التطور عند الطفل المصاب ونتيجة لذلك فان برنامج المسح الولادي يهدف الى كشف المرض والبدء بمعالجته قبل ظهور اعراضه وحصول مضاعفاته الخطرة خاصة على الدماغ ذلك ان هرمون الغدة الدرقي ضروري جدا لتطور الجهاز العصبي المركزي في السنوات الثلاث الاولى من العمر.

يحدث قصور الغدة الدرقي عند المولود من كل 2500-4000 مولود في العالم وهذه النسبة تختلف من منطقة الى اخرى ومن عرق الى اخر ويبدو ان هذه النسبة تزداد مع مرور السنين ربما بسبب ازدياد كشف هذه الحالات الناجم عن تعديل برامج المسح الولادي مما زاد من نسبة المواليد اللذين يتم استدعاؤهم لتأكيد التشخيص بعد اخذ عينة المسح الاولية وعلى كل فنسبة الحالات المشخصة في الاردن ومن خلال النتائج الاولية التي اصبحت متوفرة لدينا من خلال عملنا في البرنامج الوطني هي اعلى من ذلك مما يرتب اهمية اكبر لبرنامج المسح الولادي الوطني لهذا المرض ويلقي عبئا أكبر على كاهل الجهات المعنية بتنفيذ هذا البرنامج في الاردن وفي المقابل يدل على ان جدواه الطبية والمالية والاجتماعية في الاردن أكبر.

A. تصنيف القصور الدرقي

يمكن تصنيف القصور الدرقي الخلقي حسب استمراريته الى:

1. قصور درقي دائم ويحتاج المصاب فيه الى العلاج مدى الحياة
2. قصور درقي عابر حيث تنتفي الحاجة للمعالجة بعد ان تعود وظائف الغدة الدرقية الى وضعها الطبيعي.

كما يصنف من حيث مصدر الإصابة الى:

1. القصور الاولي وهو محور حديثنا هنا لأنه يشكل الغالبية الكبرى من الحالات ويكون سببه خلل في الغدة الدرقية وهرمونها.
2. القصور الثانوي او الثالثي وينجمان عن نقص افراز TSH و TRH على التوالي علما بان هذا النوع نادر نسبيا ولا يشمله الفحص الذي يجرى في المسح الولادي المطبق في غالبية دول العالم ومنها الاردن ويحدث بنسبة 1: 50,000 مولود.

B. أسباب القصور الدرقي

غالبية اسباب القصور الدرقي الخلقي ناجمة عن سوء تصنع الغدة الدرقية Thyroid Dysgenesis اثناء الحياة الجنينية واكثر اشكاله هو عيب هجرة الدرق Ectopic Thyroid حيث لا تكتمل هجرة الغدة الدرقية من منشئها الى مكان استقرارها وتكون صغيرة غير قادرة على افراز الكميات الطبيعية من الهرمون الدرقي وهناك عدم تصنع aplasia او نقص تصنع الغدة hypoplasia وهذه الأسباب غير وراثية غالبا وتشكل اكثر من 80% من الاسباب وما تبقى بعضه وراثي ينجم عن نقص احدى الخمائر الضرورية لتصنع الهرمون yshormonogenesesd ويشكل 10% من الاسباب ويترافق مع ضخامة الغدة الدرقية واقل منه ناجم عن نقص اليود أو انتقال مضادات مناعية من الام المصابة الى الجنين او بسبب تناولها ادوية تضر بالغدة الدرقية وتنتقل الى الجنين.

C. أعراض المرض

الاغلبية الكبرى من المواليد المصابين لا تظهر لديهم اعراض عند الولادة ويكون وزنهم وطولهم طبيعيا ولذا يصعب تشخيصهم اعتمادا على الوضع السريري ومن هنا جاءت اهمية المسح الولادي لجميع المواليد الجدد لكشف الحالات مخبريا قبل ان تصبح عرضية وقبل ان تؤدي الى النتائج الوخيمة على الدماغ خاصة الأعراض التي يمكن تطور ظهورها مع عدم المعالجة هي:

D. التشخيص

يكون بإجراء فحص مخبري لمستوى SHT الذي يكون مرتفعا وال T4الذي يكون منخفضا في القصور الاولي الناجم عن اصابة الغدة الدرقية نفسها اما في القصور الثانوي فيكون TSH طبيعيا او منخفضا مع نقص ال T4.

ان اجراء صورة بالأمواج فوق الصوتية او بالنظائر المشعة للغدة الدرقية يساعد في تحديد سبب قصور الغدة ولكن الاخير وهو الاكثر دقة خاصة في حالات الغدة الهاجرة قد يؤخر البدء بالمعالجة إذا لم يجر سريعا لان اجراؤه بعد بدء المعالجة يؤثر على دقة التصوير به ونظرا لان نتيجته لا تغير شيئا في المعالجة لذا تعطى الأولوية للمعالجة وليس تشخيص السبب

E. المسح الولادي

يقوم المسح الولادي لقصور الغدة الدرقية على كشف الاصابة في الايام الاولى من العمر والبدء بالمعالجة في أسرع وقت تجنبا لحصول تأثيرات خطيرة على نمو وتطور الطفل وخاصة على تطور الجهاز العصبي المركزي. ويتم المسح بأخذ قطرات من دم الوليد تؤخذ من كعبه على ورقة نشاف خاصة وارسالها الى المختبر المخصص لذلك. يعتمد البرنامج الوطني في الاردن كما في غالبية دول العالم على فحص مستوى ال TSHفي قطرة الدم المأخوذة على ورقة النشاف وإذا كانت مرتفعة (L/UI10 فما فوق) يتم استدعاء المولود لسحب عينة دم وقياس ال TSH وال FT4 في المصل الدموي. فإذا كانت غير طبيعية تحول الى الاختصاصي المعني في نفس اليوم حيث يتم تقييم الحالة واعطاء العلاج مباشرة في الحالات المشخصة وقد يتطلب الامر اعادة الفحص وأحيانا عدة مرات في الايام والاسابيع التالية في الحالات غير الواضحة والتي تحتمل التأجيل.

ان أفضل توقيت لإجراء الفحص هو بعد اليوم الثاني وحتى الرابع حيث ان ال TSH يرتفع ارتفاعا حادا بعيد الولادة يصل الى أكثر من IU/L80 ثم يبدا بالانخفاض سريعاً خلال الساعات ثم ببطء خلال الايام والاسابيع التالية. لذا فان التشخيص والمعالجة يعتمدان على العمر الذي سحبت فيه العينة نظرا لان هذه الارقام غير ثابته فقد يكون من السهل البدء بالمعالجة إذا كان ال TSH أكثر من IU/L30 ولكن الامر يصبح أصعب إذا كان اقل من ذلك في الاسابيع الاولى مع قيم طبيعية. T4 وغياب الاعراض والعلامات ويحتاج الامر الى مراقبة مسار هذه القيم مع مرور الايام والاسابيع القليلة التالية.

ان قياس TSH في الدم المأخوذ على ورقة النشاف في المسح الولادي ثم وفي حال كونه مرتفعا استدعاء الطفل وقياس TSHو T4 في مصل الدم هو الاسلوب المتبع في أكثر بلدان العالم ومنها الأردن.

يجب تذكر الحالات العابرة من القصور الدرقي كما هو الحال عند المواليد المرضى في اقسام الخداج وغيرها حيث انهم معرضون لنقص في TSH و T4 مما يؤثر على دقة فحص المسح الولادي وهنا يتطلب اعادة المسح بعد اسبوعين و كذلك الامر في المواليد الخدج كما ان التعرض لزيادة او نقص اليود يمكن ان يحدث مثل هذا القصور ويمكن ان تنجم زيادة تناول اليود من تناول ادوية تحوي اليود او اثناء الولادة غير استخدام اليود كمادة معقمة كما ان تناول الام لأدوية مضادة للغدة الدرقية او مرور المضادات المناعية الدرقية غير المشيمة من الام المصابة بمرض درقي مناعي قد يحدث ايضا نقصا عابرا يحتاج الى فترة قد تمتد اشهرا قبل زوالها من الدم .

اضافة الى ذلك فانه احيانا قد يتأخر ارتفاع ال TSH في المصابين فلا يتم تشخيصه بالمسح الوليدي المعتاد وهناك برامج مسح تقوم بشكل اعتيادي على اجراء عينة ثانية بعد اسبوعين من الاولى حيث تبين ان هناك 10% من الحالات تم اكتشافها بالعينة الثانية وليس الاولى.

F. المعالجة

تهدف المعالجة الى تحقيق نمو طبيعي وتطور طبيعي وقدرات عقلية سليمة بالعودة السريعة الى مستويات طبيعية من هرمون ال T4 ثم هرمون TSH.

الثيروكسين T4 هو العلاج المستخدم ويأتي على شكل حبوب وشراب والمستحضر الموجود في الاردن هو الحبوب وهو المفضل ويأتي بعيارات مختلفة فهناك عيار25 و50 و100 ميكروغرام ومن الطبيعي ان يذاب في كمية قليلة من الماء اذابة جيدة ويعطى بالفم اما بالملعقة او بالمحقنة (السيرنج) ولا يعطى في زجاجة الرضاعة حيث ان المادة قد تترسب على الحلمة من الداخل فلا يستفيد منها الطفل كاملة. ولا يعطى الثيروكسين مع مركبات الحديد او الكالسيوم او الحليب الصناعي الذي يحوي بروتين الصويا لان هذه المركبات تقلل من امتصاصه في الامعاء. يعطى الثيروكسين عادة مساءً قبل النوم او صباحا والافضل اعطاؤه على معدة فارغة فذلك أفضل لامتصاصه.

الجرعة التي تعطى من العلاج في الرضع والاطفال المصاب بقصور الغدة الدرقية مقدارها 10-15ميكروغرام/ كغ/ يوم وذلك حسب شدة الحالة وتعدل الجرعة حسب الاستجابة السريرية والمخبرية ورغم ان هرمون ال TSH يحتاج الى 4-3 اسابيع لتستقر استجابته للمعالجة الا ان المراجعة الاولى بعد اسبوعين تعطي مؤشرا على مدى هذه الاستجابة وتعدل الجرعة على ضوئها. وتكون المتابعات بعد ذلك شهريا للشهور الستة الاولى ثم كل شهرين الى 3 شهور حتى السنة وبعد ذلك تتباعد هذه الفترات حسب حالة الطفل ومدى استقرار نتائجه.

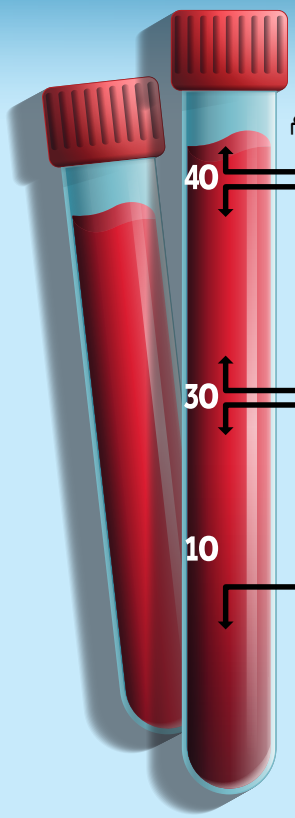
ان المستويات المنشودة في المعالجة هي ان يصبح ال 4TF في النصف الاعلى من هامش القيم الطبيعية أي (ng/ 1.4-2.3 dl) فيما يكون ال TSH في النصف الادنى من هامش القيم الطبيعية له أي (MU/L 0.5-2).

ان عدم الوصول الى أو المحافظة على هذه المستويات قد يؤدي الى مستويات من الذكاء تقل عن الناس الطبيعيين في المدى البعيد ولكن في المقابل فان تجاوز هذه الحدود بالمعالجة بالجرعات الزائدة لفترات قد يؤدي الى الانغلاق المبكر للدروز العظمية في الجمجمة وضعف الانتباه واضطراب المزاج في المدى البعيد.

تستمر المعالجة بدون انقطاع لمدة 3 سنوات و بعد ذلك فهناك امكانية لإيقاف العلاج تجريبيا لمدة شهر واجراء فحوصات مخبرية TSH و FT4 فاذا كانت طبيعية بدون العلاج فهذا يعني ان القصور كان عابرا وهذا يحدث في 20-10 من الحالات المشخصة حيث يوقف العلاج و غالبا ما تكون هذه الحالات خفيفة منذ البداية أي بدون اعراض ونتائج ال TSH معتدلة الارتفاع عند تشخيصها كما انه يمكننا ايقاف العلاج لنفس المدة بهدف اجراء صورة النظائر المشعة isotope لتشخيص سبب قصور الغدة الدرقي الدائم الذي يعني ان الطفل سيتلقى العلاج طيلة حياته.

ان المعالجة المبكرة خلال الاسابيع الاولى من الولادة والكافية والمستمرة دون انقطاع خلال السنوات الثلاث الاولى تؤدي الى نمو وتطور طبيعي عند الطفل وغالبا الى مستوى طبيعي من الذكاء والقدرات العقلية سيما في الحالات غير الشديدة من المرض.

G. البروتوكول العلاجي لمرضى نقص الغدة الدرقية الخلقي



إذا كانت نتيجة TSH في فحص المسح الولادي من نقطة الدم

أكثر من أو تساوى 40

يمكن البدء في المعالجة من قبل طبيب الأطفال دون انتظار نتيجة العينة الوريدية.

اقل من 40

يتم انتظار العينة الوريدية قبل البدء في المعالجة.

إذا كانت TSH ≤ 30

يتم البدء في المعالجة

إذا كانت TSH > 30 ولكنها ≥ 10

يتم تحويل الحالة الى طبيب غدد الأطفال في نفس اليوم

إذا كانت TSH < 10

تعاد بعد أسبوعين

إذا كانت النتيجة T4 منخفضه مع ارتفاع ال TSH

يتم البدء في المعالجة

* يتم تحويل أي حاله غير واضحة التشخيص الى طبيب غدد الأطفال

3- مرض الفينيل كيتونيوريا PKU

هو مرض استقلابي وراثي حيث ان الاشخاص الذين يعانون من هذا المرض ليس لديهم الانزيم الذي يعمل على تكسير حمض الفنيل الانين في الكبد وهو حمض اميني اساسي يوجد في معظم الاطعمة التي تحتوي على بروتين وكنتيجة لهذا فان مركب الفنيل الانين يتراكم بالدم مسببا مشاكل في الدماغ والجهاز العصبي مثل الاضطرابات العصبية والنفسية متضمنة الاعاقة الذهنية والقلق والاكتئاب وضعف الوظائف العصبية (قلة التركيز وفرط الحركة وطيف التوحد)

في اوائل الثمانينات من القرن الماضي كانت حمية قليل البروتين لمرضى الفينيل كيتونيوريا تركز على فترة الطفولة ولكن اصبحت من المعروف ان حمية قليل البروتين مدى الحياة كذلك كان مستوى الفينيل الانين المثالي هو 10 mg\dl (600mM\l) او اقل) اما اليوم فقد اثبتت الدراسات انه كلما حافظنا على مستوى منخفض من الفنيل الانين كان أفضل للمريض في كثير من النواحي الصحية خاصة العقلية والنفسية ولهذا فان معظم الاطباء يحرصون على مستوى منخفض من الفنيل (2-6mg/dl).

اما فيما يخص المرأة المصابة بمرض الفينيل كيتونيوريا فيجب خفض مستوى الفينيل في الدم وذلك لتجنب التأثير السلبي لحمض الفنيل الانين على الجنين والتي تتمثل بالتشوهات الخلقية كالتشوهات القلبية وصغر حجم الراس.

A. خطوات علاج مرض PKU

يجب البدئ بعلاج مرضى PKU اللذين ثبتت اصابتهم عن طريق البرنامج الوطني للمسح الطبي لحدثي الولادة بأسرع وقت ممكن وقبل بلوغ الطفل اليوم العاشر من العمر كعمر مثالي لمنع اي مشاكل مستقبلية على الدماغ (حيث اثبتت الدراسات ان كل أربع اسابيع تأخر في البدئ بالعلاج يؤدي الى تدني معدل الذكاء بمعدل أربع نقاط اي بمعدل نقطة لكل اسبوع) ومن هنا تأتي التوصيات بعمل الفحص المبكر للأطفال حديثي الولادة. مع العلم ان مستوى حمض الفنيل الانين في الانسان الطبيعي هو من 2-1 ملغم/ دسي ليتر.

يتم تشخيص مرض PKU عن طريق عمل المسح الطبي لحديثي الولادة من كعب الرجل بطريقة ELISA زمن ثم عمل الفحص التأكيدي بطريقتين اما عن طريق Tandem MS (وهي نقطة الدم على ورقة النشاف) والطريقة الثانية (الفصل الكروماتوجرافي للأحماض الامينية لبلازما الدم) وكلاهما بنفس الدقة والفاعلية في التشخيص والتابعة حيث يعتبر فحص مستوى الفنيل هو الركن الاساسي لمرضى PKU.

ينصح بالعلاج عند ارتفاع مستوى حمض الفنيل فوق 6mg/dl. او 360 Mm. ويستمر العلاج لطول العمر بشكل عام.

التشخيص التفريقي لارتفاع حمض الفينيل يتم من خلال:

- نقص او انعدام انزيم Phenyl alanine Hydroxyls lase.
- نقص العامل المساعد BH4 (ويتأكد التشخيص بعمل فحص Pterions وكذلك عمل نشاط انزيم DHPR في ورقة بقعة الدم الجافة على ورقة النشاف وكلا الفحصين غير متوفر في الاردن ويستعاض عنه بعمل فحص البرولاكتين بالدم في حالة الاشتباه بإصابته بالحالة وذلك عدم استجابة المريض للحمية الغذائية والبروتين.

يتم تصنيف مرض ال PKU حسب نتيجة الدم} بقعة دم جافة على ورقة النشاف (DBS) Dried Blood spot عند الولادة حيث يتم تصنيفه الى:

الفئة الاولى	التي لا تحتاج الى علاج وهي التي تكون فيها نسبة الفنيل = 2-6 mg/dl او 120-360 Mm وهذه تحتاج فقط الى متابعة دورية لمدة سنة لمستوى الفنيل ومراقبة اي ارتفاع فوق الحد الطبيعي.
الفئة الثانية	التي تحتاج الى علاج مؤقت وهي التي تكون النسبة فيها بين 2-10 mg/dl او 360-600 Mm/ l. وهذه الفئة تحتاج الى علاج فقط لعمر 12 سنة.
الفئة الثالثة	وهي التي تحتاج لعلاج دائم وهي التي تكون النسبة فيها فوق600 Mm/L او فوق 10mg/dl.

هنالك مصطلح PKU شخص متأخر (Late diagnosis PKU) وهم الاطفال الذي تم تشخيصهم من عمر 3 أشهر – 7 سنوات وهذه الفئة تستفيد من الحمية الغذائية قليل بروتين وحليب خالي من الفنيل.

والمرضى الذين لا يخضعون للحمية وهم المرضى الذين لم يعالجوا من عمر 7 سنوات فما فوق فقد اثبتت الدراسات ان من النادر التحسن بالقدرات العقلية بعد عمر 7 سنوات

B. الفحص الجيني لمرضى ال PKU

هو الطفرة الجينية وهو تغير في جزء من الجين او المادة الوراثية

معظم الطفرات الجينية لأمراض التمثيل الغذائي متنحية لذلك لا تظهر الاصابة الا إذا اجتمع لدى الطفل نسختين من الجين وبهما طفرة للمرض.

من المهم ان يعرف اهالي المصابين بأحد امراض التمثيل الغذائي نوع طفرة طفلهم فتحديد الطفرة الجينية يساعد في:

- تحديد المرض بدقة ومدى شدته في بعض الاحيان.
- إنجاب اطفال سليمين عن طريق الفحص الوراثي قبل الغرز.
- إنجاب اطفال سليمين عن طريق فحص الجنين اثناء الحمل لمعرفة إذا كان سليم ام مصاب.
- سهولة فحص بقية افراد الاسرة لمعرفة حامل المرض منهم لتجنب اصابة ذريته
- تفادي الزواج من اشخاص حاملين لنفس الطفرة مستقبلا.
- ويتم فحص الطفرة عن طريق عينة من الدم ويستغرق من شهر الى شهرين لمعرفة النتيجة.

يتم متابعة المرضى من خلال عمل فحص مستوى الفينيل وتكمن اهمية مستوى الفنيل بان الغرض من العلاج هو:

- الحصول على شخص يتمتع بادراك سليم (Normal neurocognitive functioning)
- واداء نفسي سليم (psychosocial functioning)

المعدلات الطبيعية لحامض الفينيل الانين للمصابين:

- للمصابين من الولادة الى عمر 12 سنة = 2-6mg/dl او 120-360 Mm/ L
- والمصابين من عمر 12 سنة فما فوق = 2-6mg/dl او 120-600 Mm/ L.
- لتحويل mg /dl الى Mm/L تضرب الرقم ب 60 مثال (2mg/dl لتحويلها الى Mm/L تضرب 2 × 60 = 120 Mm/L

يتم تكرار فحص الدم لحمض الفنيل بالشكل الاتي:

- من الولادة وحتى نهاية السنة الاولى من العمر اسبوعيا
- من سنة 12- سنة كل اسبوعين.
- أكثر من 12 سنة يتم شهريا.
- عند الحمل: ينقسم الى:
  - قبل الحمل يتم الفحص اسبوعيا
  - واثناء الحمل مرتين بالأسبوع.

كذلك يتم تكرار فحص المريض حسب حاجة المريض الصحية

ويتم تكرار الزيارات الطبية لعيادة الاستشارات الوراثية:

- من الولادة الى سنة كل شهرين.
- من سنة الى 18 سنة مرة كل ستة شهور.
- فوق عمر 18 سنة مرة كل سنة.
- اثناء الحمل كل ثلاث شهور.

ويتم متابعة النتائج هاتفياً وتقديم المشورة الطبية في تعديل كمية البروتينات المطلوبة حسب نسبة الفنيل.

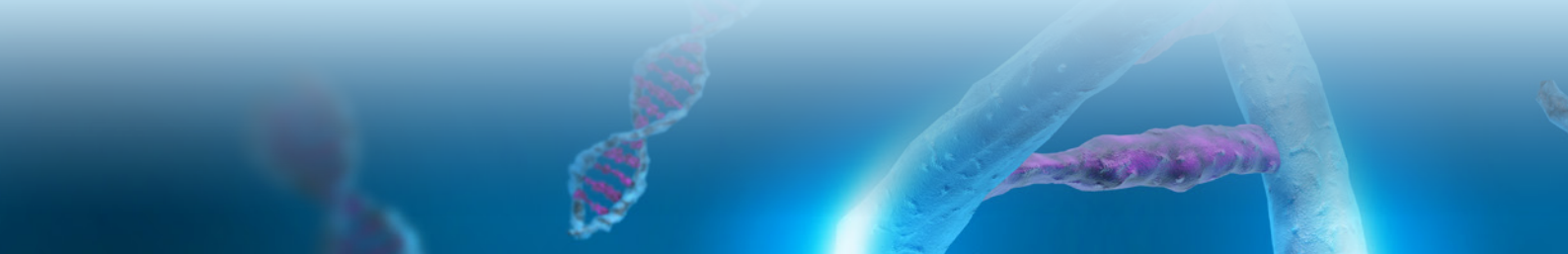
يتم متابعة المرضى في العيادة من خلال:

1. متابعة الوزن والطول BMI.
2. متابعة النمو العقلي والحركي والادراكي.
3. متابعة اي علامات سريرية ومخبرية لنقص الفيتامينات والحديد والعناصر الندرة (تساقط الشعر – طفح منطقة الحفاظة –فقدان الشهية –كثرت النوم) ويتم ذلك بعمل فحوصات مخبرية سنويا لتحليل (فحص الاحماض الامينية –قوة الدم – ومخزون الحديد –فتامين B12 - D – حمض الفوليك –الزنك –السيلينيوم) وكل ما اقتضت الحاجة لعمل تلك الفحوصات.
4. متابعة هشاشة العظام. حيث ان مرضى الفينيل كيتونيوريا معرضون لهشاشة العظام لأسباب غير معروفة لذي كانت التوصية لعمل فحص الهشاشة لأول مرة على عمر 18 سنة فاذا كان هناك تقرر يتم اعادة الفحص بعد سنة مع إلزام المريض بحمية غذائية ونشاط رياضي او حركي وإذا ما كان هناك هشاشه في الفحص المعاد فيتم نصحه بعلاج بمثبتات العظم لمدة سنتين مع النظر لأسباب اخرى للهشاشة وتقيم درجة الهشاشة اما إذا كانت نسبة الهشاشة بسيطة ومستقرة فلا ينصح بعمل فحص الهشاشة الا للضرورة.
5. متابعة وتقييم القدرة العقلية. لأن العضو الاكثر تأثرا بمرض PKU هو الدماغ فلا بد من تقيم القدرة العقلية وذلك بفحص معدل الذكاء وفحوصات أخرى تعنى بالأداء النفسي وتتم عند الحاجة ويتم تحويله الى مراكز متخصصة.
6. المتابعة الغذائية لمرضى الفنيل

- يعتمد علاج مرضى الفنيل على الحمية الغذائية قليلة البروتين والتي تخلو من اي مصدر بروتين حيواني.
- يكون اعتماد المرضى من البروتين أساساً من الحليب الخالي من الفنيل فإذا قل استهلاك المرضى من هذا الحليب مع اتباع حمية قليل البروتين فإنه يتعرض لإرتفاع نسبة الفنيل بالدم مع تأثيره السلبي للدماغ عدى عن تعرضه لنقص في الفيتامينات والعناصر النادرة (مثل الحديد والزنك والسيلينيوم B12) وكما ذكرنا سابقاً أن المريض بحاجة إلى كمية بروتين حر تقدر بـ (5-10 G) باليوم تقدر كل منها على حدى والسبب في ذلك أن حمض الفنيل أساسي وهذا يعني أن الجسم لا يستطيع تصنيعه داخلياً وإنما يعتمد على تناوله من مصادر خارجية وكذلك هو ضروري لتصنيع النواقل العصبية بالدماغ .
- يختلف الحليب المقدم في عيادةPKU تبعا للفئات العمرية (حسب مواصفات العطاء)
- يقدم الطحين قليل البروتين في العيادة ويقدر بنسبة ½g بروتين لكل 100g طحين أما الطحين الذي يستعمل للإستهلاك العادي فهو 8g بروتين لكل 100g طحين.
- بما أن هؤلاء الأطفال على حمية غذائية قليل بروتين فهذا يعني أن هناك أطعمة ممنوعة وهي:
- الحليب ومشتقاته (لبن –لبنة –جبن) – البيض – الفول – اللحوم بمختلف أنواعها (ضان – عجل – دجاج – سمك) – المكسرات – المشروبات المحلاة بالاسبارتام (محلي صناعي) – أو أي منتج دوائي أو غذائي.
- الأغذية المسموح تناولها لمرضى PKU: أغلب الفواكه وعصائر الفواكه – معظم الخضراوات غير النشوية – الخبز والمعكرونة والأرز منخفض البروتين – الدهون مثل زيت الزيتون والزبدة من أصل نباتي -المحليات مثل السكر الأبيض أو البني - العسل – الأعشاب -التوابل -الخل -الخردل – الملح – فلفل.
- الرضاعة الطبيعية فإنها تمنح الطفل الوليد منافع تغذوية ونفسية بشكل عام هناك فقط 46mg فنيل الانين لكل 100ml من حليب الام بما يعادل 1g بعض الاسباب الشائعة في ارتفاع وانخفاض الاحماض الامينية هي الوحدات الصغيرة التي يصنع منها البروتينات المختلفة.

- اسباب ارتفاع حامض الفينيل الانين في الدم:
  1. عدم الالتزام بالحمية وتناول الاغذية عالية البروتين او اخذ كمية من الحليب العادي أكثر من الفورميلا.
  2. تناول كمية منخفضة من الفورميلا بكميات اقل من الموصى به مما يضطر الجسم الى تكسير البروتينات التي في الجسم فيرتفع تلقائيا الحمض الاميني الضار لديه
  3. انخفاض معدل النمو لدى الطفل مما يؤدي الى انخفاض الحاجة الى الاحماض الامينية المستخدمة في بناء الجسم وكذلك الحال في إنقاص الوزن بصورة سريعة لذلك ينصح بخفض الوزن تدريجي.
  4. الامراض التي تجعل تناول الطفل للأكل والفورميلا معها صعبا مما يؤدي الى تكسير البروتينات من عضلات الجسم وبالتالي ارتفاع الحمض الاميني الضار بالدم.
- اسباب الانخفاض:
  1. تناول كميات بها من الاحماض الامينية في الحليب العادي او اقل من الموصى به.
  2. النمو السريع للطفل وزيادة الوزن لان الجسم يسحبها من الدم ويستهلكها في بناء الانسجة.
  3. زيادة الانشطة الجسمية مثل الرياضة فهي تسحب الاحماض الامينية من الدم لبناء العضلات.

المواد التوعوية للبرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة



مرض التفّول

تعريف المرض

مرض التفّول (أنيميا الفّول) هو خلل جيني منقول وراثياً، يؤدي إلى نقص في كمية أنزيم الجلوكوز 6 فوسفات ديهيدروجينيز (G6PD) والذي يحمي كريات الدم الحمراء من الأكسدة والتكسر. لذلك في غياب هذا الأنزيم وتناول المريض أغذية تحتوي على الفول أو أدوية معينة أو تعرض لالتهابات، تبدأ خلايا الدم الحمراء بالتكسر مؤدية إلى ما يسمى بفقر الدم الانحلالي.

عدم أخذ الأدوية التالية بتاتاً:

١. المسكنات ومضادات الروماتيزم:

١,١. الاسبرين (Aspirin Salicylic Acid).
١,٢. انتبيرتن Antipyrine.
١,٣. امينوبيرين (Pyramidons Aminopyrine).
١,٤. ايبوجيسك (Ibugesic).

٢. مضادات السلفا:

٢,١. سلفاسيتاميد Sulfacetamide.
٢,٢. سلفانيلاميد Sulfanilamide.
٢,٣. سلفابيردين Sulfapyridine.
٢,٤. سلفاسلازين Sulfasalazine.
٢,٥. ديماينوديبينيسلوفون Diaminodipenysulfone.
٢,٦. دابسون dapsone.

عدم تناول الأم المرضعة للفول خلال فترة ارضاع المولود المصاب بمرض التفول

الادوية التي يجب الحذر منها

- سيفالوسبورين Cephalosporins.
- فتامين (K).
- فتامين (C).
- كوتريموكسازول CO-TRIMOXAZOLE.

تُبرز هذه البطاقة عند مراجعة أي جهة طبية

للمزيد من المعلومات يرجى مراجعة أقرب مركز صحي

البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة

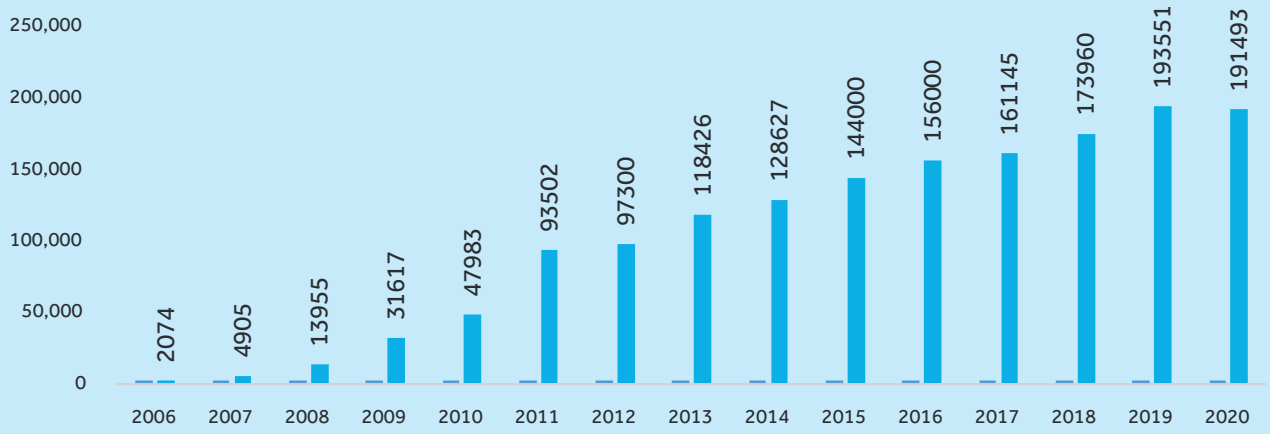
يونيسف لكل طفل

وزارة الصحة
مديرية الامراض غير السارية

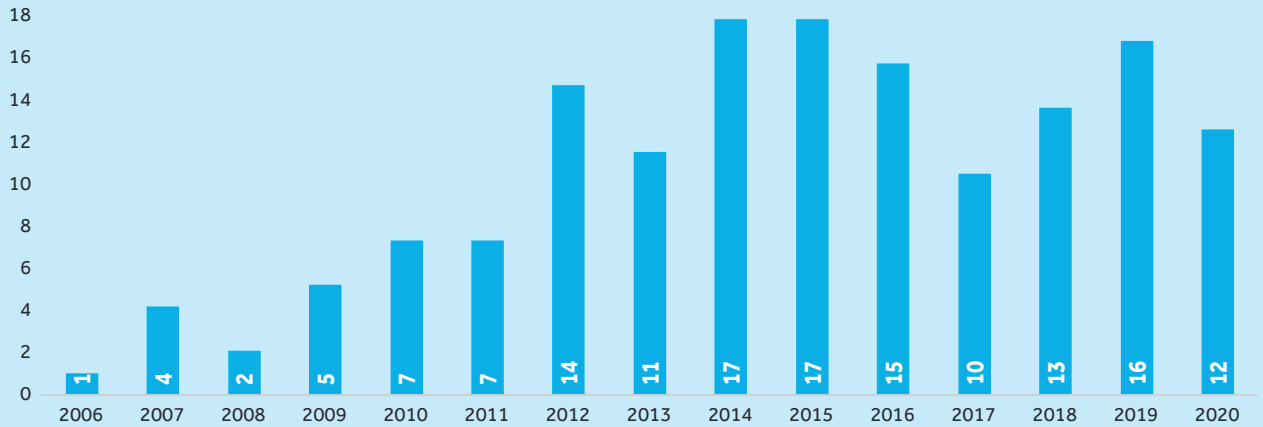
إحصائية برنامج المسح الطبي لحديثي الولادة من عام 2006 الى عام 2020

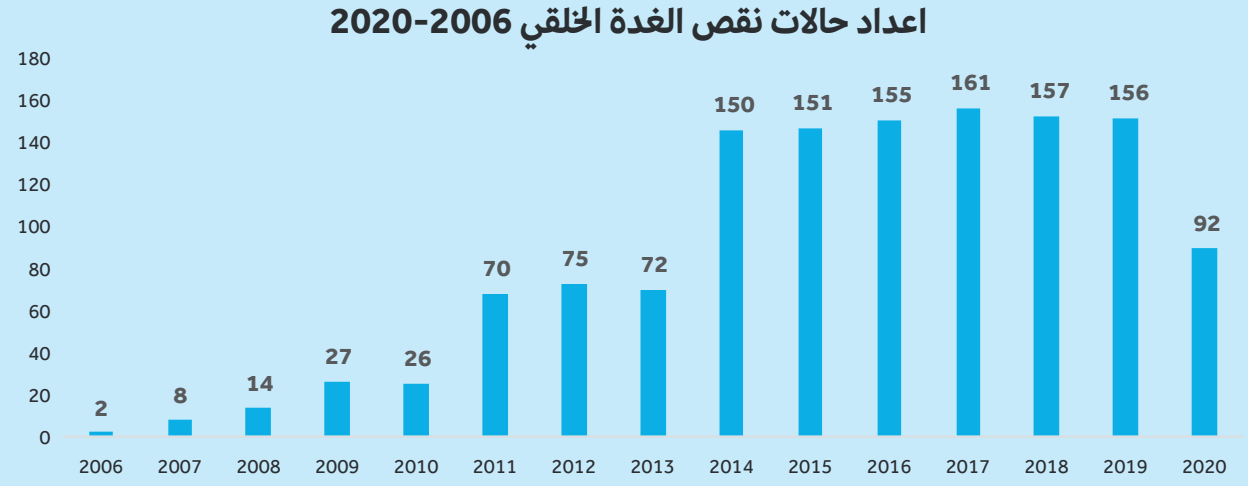
السنة	عدد الحالات المفحوصات	عدد الحالات المكتشفة في مرض الفينيل كيتونيوريا (PKU)	عدد الحالات المكتشفة في مرض نقص الغدة الدرقية الخلقي (TSH)	عدد الحالات المكتشفة في مرض التفّول (G6PD)
2006	2074	1مصاب	2 مصاب	-
2007	4905	4 مصاب	8 مصاب	-
2008	13955	2 مصاب	14 مصاب	-
2009	31617	5 مصاب	27 مصاب	-
2010	47983	7 مصاب	26 مصاب	-
2011	93502	7 مصاب	70 مصاب	-
2012	97300	14 مصاب	75 مصاب	-
2013	118426	11 مصاب	72 مصاب	-
2014	128627	17 مصاب	150 مصاب	261 مصاب
2015	144000	17 مصاب	151 مصاب	409 مصاب
2016	156000	15 مصاب	155 مصاب	مصاب 460
2017	161145	10 مصاب	161 مصاب	1072 مصاب
2018	173960	13 مصاب	مصاب 157	4151 مصاب
2019	193551	16 مصاب	156 مصاب	4553 مصاب
2020	191493	12	92	4461

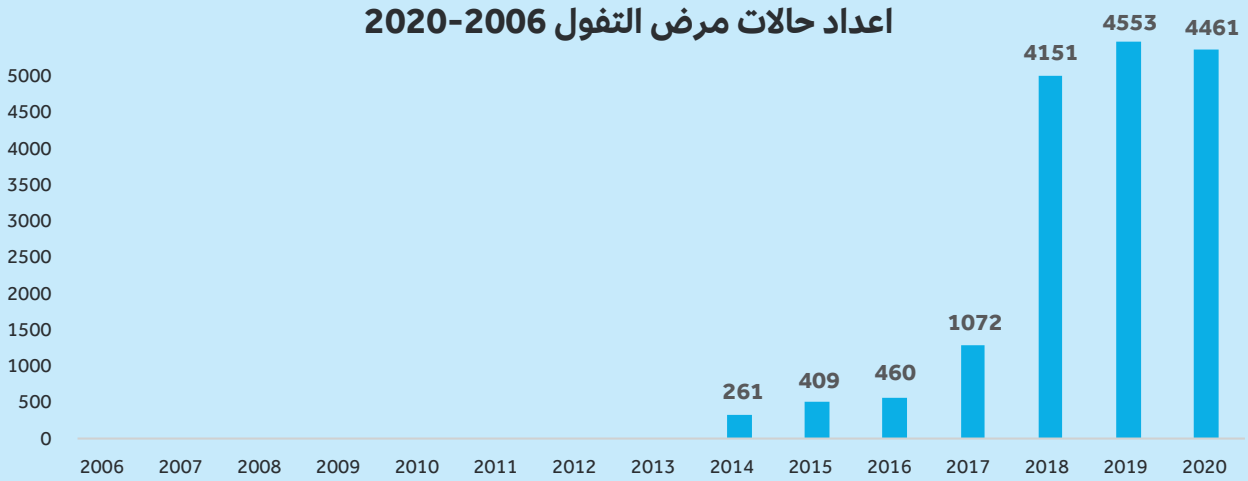
اعداد الاطفال المفحوصين 2006-2020



اعداد الفينايل كتينويوريا 2006-2020




اعداد حالات نقص الغدة الخلقي 2006-2020
180
160
140
120
100
80
60
40
20
0
2
8
14
27
26
70
75
72
150
151
155
161
157
156
92
2006
2007
2008
2009
2010
2011
2012
2013
2014
2015
2016
2017
2018
2019
2020


اعداد حالات مرض التفول 2006-2020
5000
4500
4000
3500
3000
2500
2000
1500
1000
500
0
261
409
460
1072
4151
4553
4461
2006
2007
2008
2009
2010
2011
2012
2013
2014
2015
2016
2017
2018
2019
2020

أسئلة وأجوبة مقترحة

السؤال الأول:

ما هو العمر المثالي لسحب عينة الدم من الأطفال حديثي الولادة؟

العمر المثالي للمولود ما بين اليوم الثالث واليوم الرابع عشر ويمكن سحب العينة لغاية شهر تجاوزا في حال وجود تاريخ مرضي للعائلة.

السؤال الثاني:

ما أهمية تقديم المشورة للأم في الثلث الأخير من الحمل؟

للمشورة دور هام بتوعية الأمهات لأهمية فحص المسح الطبي لحديثي الولادة وبضرورة احضار الاطفال بالعمر المثالي لسحب عينة الدم حتى يتم فحص العينة مبكرا لتفادي اكتشاف حالات مرضية متأخرة تؤدي الى خطر الاعاقة.

السؤال الثالث:

ما أهمية إرضاع الطفل قبل سحب العينة وهل المقصود بالرضاعة الطبيعية أم الصناعية؟

يجب ارضاع الطفل قبل سحب العينة بنصف ساعة تقريبا لأن مرض الفينيل كيتونيوريا يعتمد على نسبة حمض الفنيل الأنين الذي ينتج من التمثيل الغذائي للبروتينات الموجودة في الحليب ولا يهم نوع الرضاعة طبيعية كانت ام صناعية المهم أن يعطى الطفل الحليب لمدة 72 ساعة على الأقل قبل سحب العينة.

السؤال الرابع:

هل يمكن سحب العينة لطفل مع وجود الصفار (ارتفاع نسبة البيليروبين في الدم)؟

نعم يمكن سحب عينة الدم لطفل مع ضرورة كتابة هذه الملاحظة على النموذج والتأكد من وجود الصفار وقت سحب عينة الدم.

السؤال الخامس:

متى يسمح بسحب عينة الدم من الطفل الخداج؟

يجب سحب عينة الدم من الطفل الخداج بعد خروجه بثلاث أيام على الأقل إذا لم يعط حليب اثناء وجودة في الخداج.

السؤال السادس:

في حال تغير الدم لطفل هل يمكن سحب العينة مباشرة؟

لا يمكن سحب عينة الدم الا بعد مرور أسبوعين من تغير دم الطفل لاختلاط دم المتبرع مع دم الطفل مما يؤثر على نتائج الفحص.

السؤال السابع:

هل يمكن أن يشفى الأطفال المكتشفين من المرض تماما بعد التأكد من اصابتهم فيه؟

أن الأمراض التي يتم التحري عنها بالبرنامج (مرض الفينيل كيتونيوريا، مرض التفّول) أمراض وراثية لا يشفى منها المريض تماما ولكن الكشف المبكر عنها يساعد على الحماية من خطر الإعاقة العقلية والجسدية ومن تكسر الدم وذلك بإتباع الحمية الغذائية الخاصة لمرضى (PKU) ومرضى التفّول، أما بالنسبة لمرض الغدة الدرقي الخلقي فان غالبية الحالات تعزى الى اسباب غير وراثية ونسبة 10% من الحالات المصابة تعزى الى اسباب وراثيه تعالج بهرمون الثيروكسين لمدة زمنية تتفاوت ومسبب المرض.

السؤال الثامن:

ما هو الوقت المثالي الذي تحتاجه عينة الدم حتى تجف تماما قبل وضعها في الثلاجة؟

يجب ترك العينة بعد سحبها مدة لا تقل عن ثلاث ساعات قبل حفظها في المغلف المخصص وادخالها في الثلاجة.

السؤال التاسع:

ما أهمية كتابة التاريخ المرضي للعائلة على النموذج وعلى وجود أي اعاقات في الأسرة؟

كتابة التاريخ المرضي للعائلة يساعد على اكتشاف المرض والتحري عنة مبكرا لأن العينات المسحوبة والتي تحتوي على سيرة مرضية للأسرة تعطى الأولوية بالفحص قبل غيرها من العينات.

السؤال العاشر:

ما هو الاجراء المناسب الذي يمكن أن تقوم به القابلة في حال رفض الأهل أجراء فحص المسح الطبي لطفلهم؟

في البداية على القابلة إعطاء الأهل القليل من الوقت لشرح أهمية هذا الفحص وإقناع الأهل بضرورة إجراءه ولكن إذا استمروا بالرفض فعليها أن توقعهم على تعهد بتحمل مسؤولية رفضهم وذلك على سجل خاص وتوقيع الكادر الموجود معها لحمايتها من أي مساءلة قانونية.

السؤال الحادي عشر:

لماذا يفضل اخذ نقطة دم إضافية لذكور عند سحب العينة؟

لأن فحص التفّول (G6PD) يتم فحصة حاليا لذكور فقط لذلك يجب أن تكون عينة الدم كافية في حال أضطر الفني المختص لإعادة أي فحص.

السؤال الثاني عشر:

في حال اجراء فحص كعب القدم لطفل في اليوم الأول بعد الولادة فهل من الضروري إعادة الفحص بعد أسبوع؟

نعم وذلك لأن نتائج الفحص في اليوم الأول غير صحيحة حيث إن فحص ال PKU يعتمد على فحص نسبة حمض الفينيل الذي هو من مكونات البروتين وبالتالي يعتمد على تناول الطفل لرضعات الحليب الطبيعي او الصناعي (يحتوي على بروتين) لمدة 72 ساعة على الأقل حتى تتأكد من عدم إصابته بمرض الفينيل كيتونيوريا وقدرته على استقلاب البروتين بطريقة صحيحة.

أما بالنسبة لفحص الغدة الدرقي TSH فانة غالبا يكون في الأيام الثلاث الأولى مرتفعا ثم يعود لنسبته الطبيعية باليوم الثالث بعد الولادة ولذا كان الوقت الأمثل لإجراء الفحص في اليوم الثالث الى السابع بعد الولادة.

السؤال الثالث عشر:

هل لدينا دراسة نشرت عن انتشار G6PD في الأردن؟

نعم لدينا دراسة نشرت في مجلة أمراض الدم في عام 2005، وكشف أن وجدنا معدل الإصابة ٪3.2 من نقص G6PD في منطقة عمان ووجدنا من حدوث نقص G6PD في وادي الأردن إلى ٪8.5 يكون (9/106).

السؤال الرابع عشر:

هل تستطيع الام اكل الفول وارضاع الطفل المصاب بالتفّول؟

يمنع تناول الفول بأنواعه للام المرضعة اثناء فترة الرضاعة

السؤال الخامس عشر:

في حال فطام الطفل هل تستطيع الام تناول الفول؟

نعم، حيث لا يؤثر تناول الام غير المرضعة للفول على الطفل المصاب بالتفّول

السؤال السادس عشر:

كيف تعرفين ان الطفل يمر بنوبة تفّول؟

اعراض نوبة التفّول تتمثل ب: شحوب الجلد، تحول لون البول الى البني الغامق الذي يدل على وجود دم في البول، ضيق بالنفس، ضعف وقلة النشاط، دوخة، اليرقان (اصفرار الجلد، العين والفم).

السؤال السابع عشر:

ما مدى تأثير طلع (نوار) الفول على الشخص المصاب بالتفّول؟

في الحالات الشديدة من مرض التفّول يؤثر طلع الفول على المصاب ويسبب الدخول في نوبة التفّول.

السؤال الثامن عشر:

ما أكثر مسببات حدوث نوبة التفّول؟

من أكثر المسببات لنوبة التفّول هو الالتهابات بأنواعها (الانتانية، الفيروسية والفطرية) وتناول الفول بأنواعه.

السؤال التاسع عشر:

لماذا أطلق على المرض بمرض التفّول وليس بمرض البقوليات؟

لان المسبب الرئيسي من البقوليات هو الفول وباقي البقوليات الأخرى قد تسبب حدوث نوبة التفّول لكن بنسبة قليلة جدا.

السؤال العشرون:

هل الفول بجميع انواعه ممنوع لمرضى التفّول؟

نعم، ممنوع بكل انواعه (الفول، الفول الأخضر، الفول السوداني، فول الصويا، الفستق)

السؤال الواحد والعشرون:

هل يتوجب الحذر من مكونات مستخدمة في تصنيع المنتجات الغذائية للأطفال؟

نعم، حيث تحتوي بعض منتجات الحليب على فول الصويا الذي قد يؤدي الى زيادة فرصة حدوث نوبة التفّول فيجب قراءة المكونات للمنتجات بحذر.

السؤال الثاني والعشرون:

ما أهمية اتباع حمية قليلة البروتين والمحافظة على نسبة الفينيل الطبيعية قبل الحمل بشهرين واثناء فترة الحمل للام المصابة بمرض الفينيل كيتونيوريا؟

يجب على الام الحامل المحافظة على مستويات الفينيل للحفاظ على سلامة الجنين من دخول مستويات عالية من الفينيل عبر المشيمة الى الطفل لتصل الى الخلايا الدماغية وتسبب تلفها.

السؤال الثالث والعشرون:

هل يسمح بالرضاعة الطبيعية للطفل المصاب بمرض الفينيل كيتونيوريا؟

نعم، تسمح الرضاعة الطبيعية للطفل المصاب بمرض الفينيل كيتونيوريا لكن تختلف الكمية التي يسمح بها تبعا لمستوى الفينيل في الدم وتحسب كل رضعة مشبعة من حليب الأم ب ١ غرام بروتين حر.

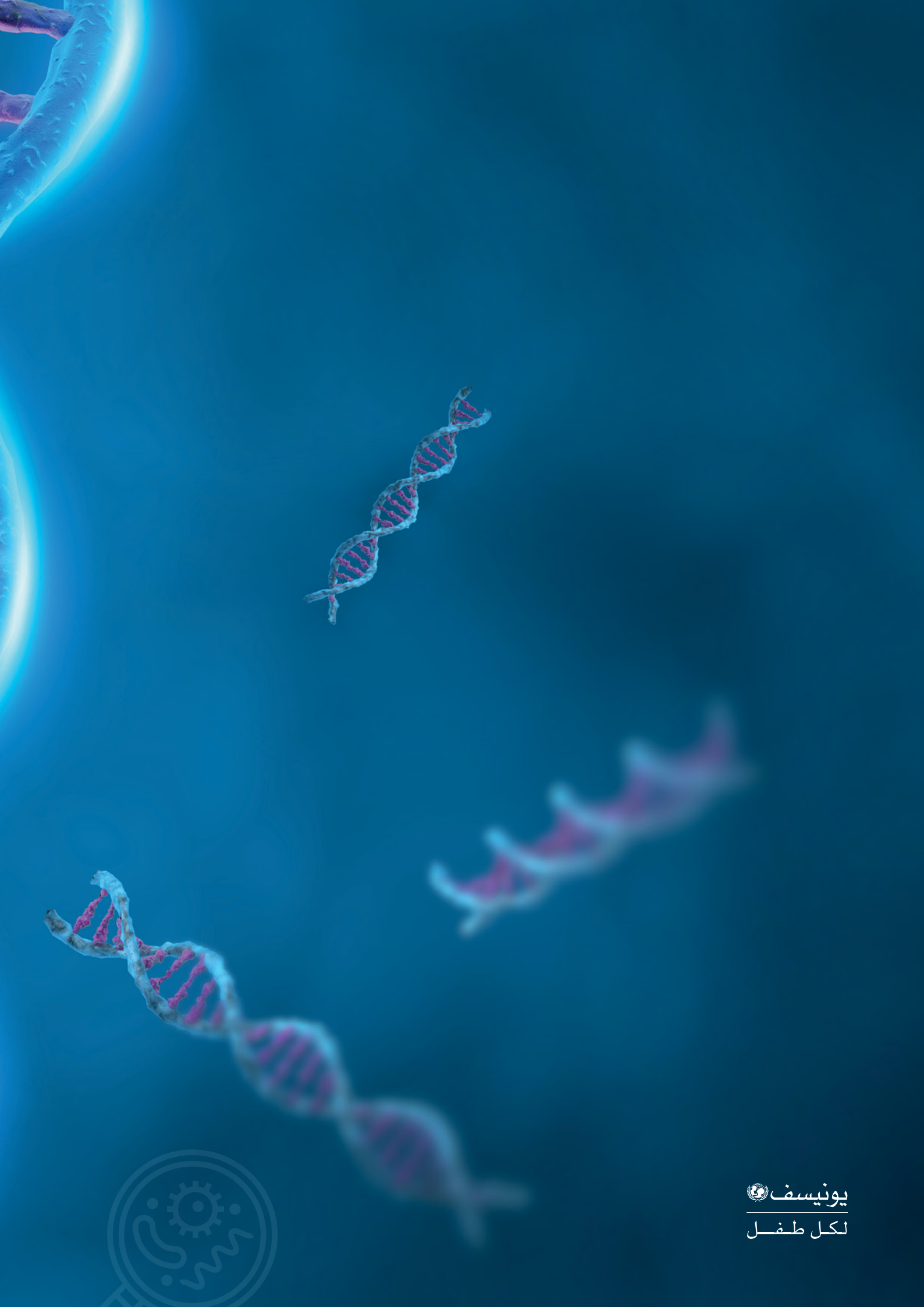
السؤال الرابع والعشرون:

ما طبيعة الحمية الغذائية المتبعة لمرضى الفينيل كيتونيوريا؟

يتبع مرضى الفينيل كيتونيوريا حمية قليلة البروتين بالابتعاد عن المنتجات الغنية بالبروتين والفينيل ويكون المصدر الأساسي للبروتين هو الحليب الخاص المقدم من وزارة الصحة مجانا وادخال كميات محسوبة من البروتين الذي يحتوي على الفينيل اعتمادا على نتائج فحوصات الفينيل في الدم للمرضى لمختلف الفئات العمرية.

المراجع

- .Kliegman: Nelson Textbook of Pediatrics, 18th Ed
- haematologica.it/cgi/reprint/90/12/1693.pd
- Soldin SJ, Hicks JM, eds. Pediatric Reference Ranges. Washington, DC: AACC Press; .1995:141
- سجلات وزارة الصحة



يونيسف
لكل طفل