عزيزي الوالدان

إن ولادة طفلك تمت بشكل أو بآخر أو أنها لا تزال أمامك. أنت تتمنى لطفلك أن ينمو بصورة سليمة. هذه الصفحة المعلوماتية تعلمك حول الفحص المسحي لحديثي الولادة ، هذا الفحص الوقائي الذي ينفذ بعد أيام قليلة من ولادة طفلك.

لماذا يجب أن تنفذ فحوصات الإدراك المبكر؟ معظم الأطفال يأتون إلى هذا العالم سليمين ـ ولكن بالطبع يوجد حالات شاذة. تقريباً واحد بالألف من الأطفال حديثي الولادة معرض للخطر من جراء خلل ولادي نادر للتبادل الإستقلابي أو للعمل العضوي (مثلاً خلل سمعي) ، والذي لا يمكن إدراكه من خلال علامات خارجية.

في الكثير من هذه الأمراض تكون للمعالجة المتبعة بشكل سريع قدر المستطاع بعد الولادة نتائج جيدة في منع الإعاقات أو تخفيفها أو لمنع الوفيات.

ولذلك فإن فحص القدرة السمعية مهم لأن الخلل السمعي يكبح تطور اللغة أو قد يؤدي إلى فقدانها تماماً.

إن المشاركة بهذا البرنامج الفحصي يساعد في ضمان سلامة طفلك. بالنسبة للمؤمّنين قانونياً لاتوجد أية تكاليف.

متى وكيف يتم الفحص؟

إن الفحوص المسحية تتم في مجرى اليوم الثاني إلى الثالث من حياة الطفل (36 - 72 ساعة بعد الولادة) مع الفحص الوقائي الثاني للطفل.

من أجل الفحص المسحي للتبدلات الإستقلابية والهرمونية سوف يتم أخذ بضعة قطرات من الدم (من نقطة شريانية أو من القدم) تُنقط على ورقة ماصة (فلتر) ، وبعد جفافها تُبعث فوراً إلى مخبر الفحص المسحي.

هناك تُفحص العينات بدون تلكؤ بطرق خاصة وحساسة جداً.

لفحص القدرة السمعية يُقام بقياس الإشارات غير المسموعة التي ترسلها الأذن الداخلية السليمة للطفل حديث الولادة بواسطة أنبوب خاص يُدخل في المجرى السمعي بطريقة خالية تماماً من الألم.

على أي الأمراض يتم الفحص؟

منذ أكثر من 30 سنة يوجد في ألمانيا الفحوصات المسحية للأطفال حديثي الولادة. من خلالها يتم بنجاح البحث عن قصور الغدة الدرقية الولادي ، التنادر الكظري التناسلي ، قصور استقلاب البيوتين ، اضطرابات وراثية بوجود الكالاكتوز (سكر اللبن) في الدم ، وارتفاع الفينيل والكيتون في البول (خلل استقلابي) هذه الفحوصات حُسنت بشكل ملحوظ في السنوات الأخيرة. بعض الأمراض الأخرى القابلة للعلاج والأخلال العضوية (القدرة السمعية) ضُمت إلى هذه الفحوصات.

وهكذا فإن الكثير من الأخلال الأخرى في التبدلات الإستقلابية الدسمة والبروتينية يتم كشفها. هذه الأمراض سيتم وصفها فيما يتلو. إن الفحص المسحي لحديثي الولادة ليس بفحص مورثي ، بمعنى آخر لايوجد أي تحليل للمورثات.

من يعلم بنتيجة الفحص؟

حول نتيجة الفحص المسحي للتبدلات الإستقلابية والهرمونية يتلقى مرسل عينة الدم (مشفى التوليد ، القابلة القانونية ، طبيب الأطفال) تقريراً خطياً بالحالة خلال أيام قليلة. إعلام الوالدين لا يتم بطريقة مباشرة.

بالنسبة لحضرتكم يكون إذاً : لايوجد خبر = خبر جيد.

في حالة إشارة واضحة إلى وجود مرض ما يتوجب معالجة لاحقة سوف يتم إعلامكم بطريقة أو بأخرى عبر طبيب الأطفال التابع لكم أو قابلتكم القانونية. لذلك يرجى منكم تدوين رقم الهاتف والعنوان الذي تقيمون فيه في الأيام الأولى لما بعد الولادة على بطاقة الفحص. نتيجة فحص السمع المسحي تصدر بعد الفحص تماماً و يُخبر بها الوالدان من قبل الفاحص.

غالباً ما تحصلون مباشرةً في المشفى على تقرير كشفي خطي يفترض منكم وضعه في دفتر الفحوصات الأصفر.

إشارات ودلائل إلى منشآت معينة (عناوين مثلاً) يمكن القيام فيها بفحوصات ضرورية مطلوبة سوف تُسلّم للوالدين مع التقرير باليد.

النتائج ستعطى مع بطاقة الفحص المسحي سوية إلى مركز الفحص المسحي وهناك ستقام الإجراءات الضرورية.

ماذا تعني نتيجة الفحص؟

إن نتيجة الفحص المسحي لا تعبر عن تشخيص طبي ، وطلب إعادة الفحص لاتعني أن الطفل مريض. قد يكون أحياناً أن الدم لم يكفِ لكل الفحوصات ، أو يكون سحب الدم تم بوقت مبكر بحيث لاتسمح العينة بتحديد كافة الأمراض ، أو أن الكمية المكتشفة ضمن الحدود ويجب مراقبتها. وأيضاً في الحالات النادرة التي تشير فيها نتيجة الفحوصات إلى وجود مرض ما فإن التشخيص لم يحدد نهائياً بل يجب أن يوضح تماماً عبر فحص آخر من قبل الطبيب.

يرجى من حضرتكم التصرف بسرعة عندما يطلب منكم إعادة الفحص المسحي للتبدلات الإستقلابية ، إنه من ضمن مصلحة طفلكم عندما يتم توضيح سريع للوضع. في الفحص السمعي المسحي يجب أن تكون الإعادة مبكرة (2 - 3 أيام)، في حالات الكشف الأخرى يجب أن يعطى العضو بعض الوقت للبناء بحيث تتم الإعادة بعد عدة أسابيع.

هل يتم الشفاء من هذه الأمراض؟

إن كل ما ذكر من أنواع الخلل الإستقلابي والإضطرابات الهرمونية الأخرى تأتي مع الولادة ولذلك فهي غير قابلة للشفاء. بيد أن تأثيرات هذه الإضطرابات الولادية يمكن منعها أو التخفيف منها إذا ما أجريت معالجة خاصة في وقت مبكر كافٍ. إن أخصائي الهرمونات والإستقلابات جاهزين دائماً في حالة المرض أو الشك في وجود المرض للإستشارة والعناية.

في حالة القيام بالفحص السمعي المسحي الثاني لطفلكم وعدم الوصول إلى نتيجة كافية حول القدرة السمعية له فسوف يتم تحديد الدرجة السمعية في إحدى المشافي أو العيادات الخاصة المعطاة . هذا الفحص هو أيضاً خالٍ تماماً من الألم ويتم أثناء النوم.

إذا وُجد أن القدرة السمعية مقصورة فسوف يتم البدء بالمعالجة المناسبة بشكل تلقائي. بتمويل مبكر يملك كل طفل آمال جيدة للتطور اللغوي العادي.

إذا كان لديكم أسئلة أخرى حول موضوع الفحص المسحي لحديثي الولادة فيرجى التوجه إلى منشأة التوليد أو طبيب الأطفال الخاص بكم أو القابلة القانونية.

فريق الفحص المسحي لحديثي الولادة يتمنى لكم ولأطفالكم كل الخير للمستقبل.

شروط محيطة هامة:

إن المشاركة في الفحص المسحي لحديثي الولادة هي مشاركة طوعية. قبولكم بالفحوصات يضم فقط الحالات المرضية المذكورة.

وأيضاً سوف يُهتم بحماية المعلومات: إن البطاقة الورقية (فلتر) المأخوذ عليها الدم و القسم الخاص بالمعطيات الشخصية عنكم وعن طفلكم سوف يُفرَّق بينهما بعد 3 أشهر. ويمكن فقط فيما بعد في حالات خاصة وتحت سماحكم أن تصنَّف ثانيةً سوية.

نتائج الفحوصات تقع بشكل بديهي تحت واجب الكتمان الخاص بالأطباء. في حالة تطلب فحوصات في أماكن مختلفة ، فإن مخابر الفحص المسحي تقوم بمطابقة المعلومات الموجودة مع بعضها البعض لضمان الحصول على أمثل معالجة.

تكاليف فحوص الدم تتولاها التأمينات الصحية القانونية ، أما المشاركة في الفحص المسحي السمعي في منشآت التوليد فحالياً لاتوجد أي تكاليف على عاتق الوالدين أو التأمينات الصحية.

أيضاً بالنسبة للمرضى المؤمنين تأميناً خاصاً غالباً ما تؤخذ التكاليف على عاتق التأمين ـ التفاصيل تعرفها لدى حامل التكاليف المسؤول أو الجهة المساعدة الخاصة بحضرتك.

الأمراض المفتشة عنها في الفحص المسحي لحديثي الولادة

التناذر الكظري التناسلي
اضطراب هرموني من جراء عطب في الكظر ، استرجال لدى الفتيات، إمكانية الوفاة من جراء زيادة فقدان الملح ، المعالجة تتم من خلال إعطاءات هرمونية (الغالبية الإحتمالية: 1/ 10000 من حديثي الولادة)

مرض اللوسينوز
عطب في هدم الحموض الأمينية ، إعاقة عقلية ، غيبوبة ، إمكانية حدوث الوفاة ، معالجة من خلال حمية خاصة.
(الغالبية الإحتمالية: تقريباً 1/ 200000 من حديثي الولادة)

قصور استقلاب البيوتين
عطب في استقلاب فيتامين البيوتين ، تغيرات جلدية ، اضطرابات استقلابية ، إعاقة عقلية ، معالجة من خلال إعطاء فيتامين البيوتين.
(الغالبية الإحتمالية: 1/ 80000 من حديثي الولادة).

اضطراب استقلابي بعوز الكارنيتين
عطب في استقلاب الحموض الدسمة ، اضطرابات استقلابية ، غيبوبة، إمكانية حدوث الوفاة ، معالجة من خلال حمية خاصة.
(الغالبية الإحتمالية: 1/ 100000 من حديثي الولادة)

اضطرابات وراثية بوجود الغلاكتوز (سكر اللبن) في الدم
عطب في استقلاب سكر الدم ، عميان ، إعاقة جسدية وعقلية ، إمكانية حدوث الوفاة ، معالجة من خلال حمية خاصة.
(الغالبية الإحتمالية: تقريباً 1/ 40000 من حديثي الولادة)

فرط الحمض الأميني الغلوتامين نموذج 1
عطب في هدم الحموض الأمينية ، اضطرابات حركية باقية ، اضطرابات استقلابية فجائية ، معالجة من خلال حمية خاصة
(الغالبية الإحتمالية: تقريباً 1/ 80000 من حديثي الولادة)

قصور الغدة الدرقية
خلل ولادي في وظيفة الحنجرة ، اضطرابات قاسية للتطور الجسدي والعقلي ، معالجة بواسطة إعطاءات هرمونية
(الغالبية الإحتمالية: تقريباً 1/ 4000 من حديثي الولادة)

فرط الحمض الإيزوفاليريان
عطب في هدم الحموض الأمينية ، إعاقة عقلية ، غيبوبة ، معالجة بواسطة حمية خاصة وإعطاءات لحموض أمينية.
(الغالبية الإحتمالية: تقريباً 1/ 50000 من حديثي الولادة)

LCHAD/ VLCAD
عطب في استقلاب حمض دسم طويل السلسلة ، اضطرابات استقلابية، غيبوبة ، إمكانية حدوث وفاة ، معالجة بواسطة حمية خاصة وتجنب وقوع مرحلة الجوع. (الغالبية الإحتمالية: تقريباً 1/ 80000 من حديثي الولادة)

نقص في MCAD
عطب في كسب الطاقة من الحموض الدسمة ، اضطرابات استقلابية، غيبوبة ، إمكانية حدوث وفاة ، معالجة عن طريق إعطاء الكارنيتين وتجنب وقوع مرحلة الجوع. (الغالبية الإحتمالية: تقريباً 1/ 10000 من حديثي الولادة)

ارتفاع الفينيل والكيتون في البول
عطب في استقلاب الحمض الأميني الفينيل ، نوبات تشنجية ، إعاقة عقلية ، معالجة بواسطة حمية خاصة (الغالبية: 1/ 10000 من حديثي الولادة)

ملاحظة:
ليس في كل الأمراض المذكورة أعلاه يمكن تجنب مضاعفات المرض تماماً من جراء معالجة مبكرة. المعالجة الملحقة تمكن الطفل المصاب في معظم الحالات من الحصول على تطور عادي.

الفحص المسحي لحديثي الولادة

معلومات للوالدين من أجل الإدراك المبكر للأخلال الولادية عند حديثي الولادة

الشبكة الإختصاصية للفحص المسحي عند حديثي الولادة

برلين - كوتبوس - دريسدن - هرايسفالد - ماغديبورغ