

برنامج فحص الأطفال حديثي الولادة في ولاية كارولينا الشمالية ورقة حقائق عن نقص إنزيم غوانيدينوأسيتات ميثيل ترانسفيراز (GAMT) للآباء

ماذا سيحدث بعد ذلك؟

الأطفال الذين يعانون نقص GAMT يكونون أكثر صحة إذا بدأ العلاج مبكرًا، لذا من المهم إجراء اختبارات متابعة بسرعة لمعرفة ما إذا كان طفلك يعاني هذه الحالة. تشمل الفحوصات التشخيصية اختبار الغوانيدينوأسيتات (GUAC)، وهو مركب مرتبط بحمض أميني، والكشف عن انخفاض مستوى الكرياتين في الدم بعد نتيجة إيجابية لفحص حديثي الولادة. يمكن أن يكون الفحص الجيني مفيدًا أيضًا.

يتم فحص جميع الأطفال حديثي الولادة المولودين في ولاية كارولينا الشمالية عند الولادة للكشف عن أمراض محددة أو مشكلات صحية أخرى يمكن علاجها إذا تم اكتشافها مبكرًا. أظهرت نتيجة فحص حديثي الولادة أن طفلك قد يعاني نقص إنزيم غوانيدينوأسيتات ميثيل ترانسفيراز (GAMT). وعليه، سيحول طفلك إلى أحد الأخصائيين لإجراء مزيد من الفحوصات للتأكد من التشخيص.

عادةً لا توجد علامات على نقص GAMT عند الولادة.

كيف يتم علاج نقص GAMT؟

نقص GAMT هو حالة قابلة للعلاج. لقد ثبت أن التشخيص المبكر والعلاج المستمر يمنعان تطور الإعاقة الذهنية وظهور الأعراض الأخرى لنقص GAMT. عادةً ما يتم وصف مكملات فموية من الكرياتين والأورنيثين، إضافة إلى اتباع نظام غذائي منخفض البروتين. يجب على الأطفال المصابين بنقص GAMT زيارة طبيبهم المتابع لحالتهم، وطبيب متخصص في نقص GAMT، وأخصائي تغذية.

ما هو نقص GAMT؟

نقص GAMT هو حالة وراثية نادرة لا ينتج فيها الجسم كمية كافية من إنزيم GAMT. GAMT ضروري لصنع الكرياتين. يوفر الكرياتين الطاقة لجميع خلايا الجسم وهو ضروري لتطور العضلات والدماغ. من دون علاج، يمكن أن يسبب نقص GAMT تلف الدماغ والعضلات. يمكن للتشخيص المبكر والعلاج مساعدة الأطفال المصابين بنقص GAMT على عيش حياة صحية.

أين يمكنني الحصول على مزيد من المعلومات؟

يمكن استخدام كاميرا الهاتف لمسح رموز الاستجابة السريعة (QR) ضوئيًا أدناه.

[Association for Creatine Deficiencies](https://www.creatine.org/)



[مركز معلومات فحص الأطفال حديثي الولادة](#)



[برنامج Baby's First Test](#)



[قسم الوراثة وطب الاستقلاب للأطفال – جامعة كارولينا الشمالية](#)



ما أعراض نقص GAMT؟

قد تظهر أعراض أو علامات نقص GAMT في أي وقت من عمر 3 أشهر إلى 3 سنوات. قد تشمل:

- تأخر الجلوس أو المشي
- النطق المتأخر
- ضعف العضلات
- الحركات غير المسيطر عليها
- النوبات أو الصرع



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

أعدت هذه النشرة بدعم من إدارة الموارد والخدمات الصحية (HRSA) التابعة لوزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية (HHS)، كجزء من منحة مالية قدرها 344,348 دولارًا، ممولة بنسبة 100% من إدارة الموارد والخدمات الصحية/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية. والمحتوى الوارد هنا هو مسؤولية المؤلف/المؤلفين، ولا يُعتبر بالضرورة عن الرأي الرسمي أو تأييد إدارة الموارد والخدمات الصحية/وزارة الصحة والخدمات الإنسانية الأمريكية أو حكومة الولايات المتحدة.

قسم الصحة العامة لإدارة الصحة والخدمات الإنسانية لولاية كارولينا الشمالية
www.ncdhhs.gov
https://slph.dph.ncdhhs.gov/newborn/default.asp
وزارة الصحة والخدمات الإنسانية في ولاية كارولينا الشمالية هي جهة عمل ومقدم خدمات متكافة الفرض.