ما هو ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

ضمور العضلات الشوكي أو SMA حالة تؤثر على الخلايا العصبية والأعصاب في النخاع الشوكي. عندما لا تؤدي هذه الأعصاب وظيفتها، لا تستطيع العضلات أداء وظيفتها وتصبح ضعيفة للغاية. قد تشمل الأعراض صعوبة في التنفس و/ أو مشاكل في التغذية أو البلع و/ أو صعوبة في تلبية المهارات الحركية و/ أو ضعف العضلات. إذا لم تعالج هذا المرض، فستزداد هذه الأعراض سوءًا بمرور الوقت. يجب بدء العلاج في أقرب وقت ممكن لأن الأطفال الذين يعانون من ضمور العضلات الشوكي يميلون إلى تحقيق نتائج أفضل مع العلاج المبكر.

ما هي اضطرابات الأحماض الأمينية واضطرابات الأحماض العضوية واضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية؟

كل من هذه الحالات تؤثر على قدرة الجسم على إنتاج الطاقة من الطعام. هذه الحالات تسبب تراكم المواد الضارة أو السموم في الجسم. اثنان من أكثر الحالات شيوعًا في هذه المجموعة هما بيلة الفينيل كيتون (PKU) واضطراب نقص نازعة هيدروجين الأسيل CoA متوسطة السلسلة (MCADD).

ما هو الفينيل كيتون (PKU)؟

بيلة الفينيل كيتون اضطراب يؤثر على قدرة الجسم على امتصاص الفينيل ألانين، وهو جزء من البروتين الموجود في الأطعمة. قد يؤثر تراكم الفينيل ألانين في الدم على نمو الدماغ ويسبب الإعاقة الذهنية و مشاكل سلوكية. يوفر العلاج للطفل الرضيع تركيبة خاصة من حليب الرضع. سيتبع الطفل نظامًا غذائيًا خاصًا مدى الحياة.

ما هو اضطراب نقص نازعة هيدروجين Acyl-CoA متوسطة السلسلة (MCADD)؟

اضطراب MCADD عبارة عن حالة تؤثر على قدرة الجسم على إنتاج الطاقة من الدهون المخزنة. يبدو الأطفال الذين يولدون بهذه الحالة على ما يرام عند الولادة، لكن قد يصابون فجأة بنوبات ويدخلون في غيبوبة إذا لم يأكلوا لبضع ساعات. ودون علاج طارئ، قد يموتون أو يعانون من مشاكل في النمو. يشمل العلاج تجنب البقاء لفترات طويلة دون تناول الطعام، خاصة في أوقات المرض.

ما هو سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X (X-ALD)؟

يؤثر مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ على الدماغ والغدد الكظرية. لا يستطيع الأشخاص المصابون بمرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ امتصاص الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة للغاية (VLCFA)، التي تتراكم في الجسم وتسبب مشكلات صحية يمكن علاج مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X إذا تم اكتشافه مبكرًا. وإذا لم يتم اكتشافه وعلاجه مبكرًا، فقد يتسبب الشكل الأكثر خطورة من مرض سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ في الإصابة بالعمى وفقدان السيطرة على العضلات.

ما هو داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول (MPS1)؟

داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول اضطراب وراثي نادر يصيب معظم أجزاء الجسم. لا يستطيع الأطفال حديثو الولادة الذين يعانون من داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول امتصاص مجموعة من السكريات المعقدة. ونتيجة لذلك، تتراكم هذه السكريات في الخلايا وتتسبب في مشكلات صحية. وثبت أن بدء علاج داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول مبكرًا يساعد في منع أو إيقاف أو تأخير العديد من المشكلات المتعلقة بالصحة. قد تظهر علامات على الأطفال المصابين بداء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول في السنة الأولى من حياتهم. قد تتفاقم هذه الأعراض سوءًا بسرعة.

ما هو مرض بومبي؟

يؤثر مرض بومبي على عضلات الطفل الرضيع. لا يستطيع الأطفال الرضع المصابون بمرض بومبي امتصاص نوع معين من السكر يسمى الجليكوجين. نتيجة لذلك، يتراكم الجليكوجين في الجسم ويسبب مشاكل صحية. قد لا تكون علامات مرض بومبي واضحة عند الولادة. وفي بعض الحالات، قد يصبح مرض بومبي خطيرًا بسرعة كبيرة إذا لم يتم علاجه.

إذا كان لديك أية مخاوف بشأن نتائج اختباراتالفحص، يرجى الاتصال بالطبيب الخاص بطفلك.

فحص حديثي الولادة ليس اختبارًا تشخيصيًا.
على الرغم من أن النتيجة العادية مطمئنة للغاية، فهي لا تضمن أن الطفل الرضيع ليس مصابًا بأحد هذه الاضطرابات. إذا ظهرت على الطفل الرضيع أعراض أحد هذه الاضطرابات، فيجب فحص الطفل مرة أخرى، حتى إذا كان فحص حديثي الولادة طبيعيًا.

خط مساعدة الأطفال الذين يحتاجون إلى رعاية صحية خاصة
1-800-737-3028

NC DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES
Division of Public Health

www.ncdhhs.gov/divisions/dph

NCDHHS عبارة عن جهة عمل ومقدم خدمة لفرص متساوية.

12/2022

اختبار لإنقاذ حياة طفلك

فحص حديثي الولادة

الإجابة على أسئلتك

كيف سيساعد هذا الاختبار في حماية طفلي؟

يولد معظم الأطفال حديثي الولادة بصحة جيدة، ولكن لا تظهر دائمًا بعض المشاكل الصحية عند الولادة. فحص حديثي الولادة هو أفضل طريقة للمساعدة في اكتشاف المشاكل الصحية الخطيرة والوقاية منها قبل أن يمرض طفلك. هذا هو السبب في أن ولاية North Carolina تجري اختبار دم بسيطًا لفحص الأطفال حديثي الولادة لأكثر من 30 حالة طبية. العديد من هذه الحالات الطبية تهدد الحياة في وقت مبكر من الحياة وبعضها قد يسبب مشاكل خطيرة على المدى الطويل إذا لم يتم علاجها في وقت مبكر. كلما تم العثور على المشكلة وعلاجها في وقت مبكر، كانت فرصة طفلك أفضل للتمتع بصحة جيدة في بداية حياته!

كيف وأين يتم اختبار طفلي؟

قبل مغادرة المستشفى، سيتم وخز كعب طفلك وسيتم جمع بضع قطرات من الدم. سيتم إرسال الدم إلى مختبر الولاية للصحة العامة بمدينة رالي لاختباره. تتمتع ولاية North Carolina بمكانة رائدة على المستوى الوطني في فحص حديثي الولادة.

ماذا لو احتاج طفلي إلى إعادة الاختبار؟

بعد عودتك إلى المنزل من المستشفى، قد يطلب منك طبيب طفلك إحضار طفلك لإجراء فحص آخر لحديثي الولادة أو أنواع أخرى من الاختبارات. إذا كانت هناك حاجة إلى مزيد من الاختبارات، فمن المهم جدًا أن تستجيبي في أقرب وقت ممكن. بعض هذه الحالات قد تسبب مشاكل تهدد الحياة في غضون أيام قليلة.

ما الذي يتضمنه الاختبار؟

تتضمن الحالات الطبية التي سيتم فحص طفلك من أجلها حيث سيتمتع بأنواع مختلفة من الرعاية الطبية والعلاج:

- قصور الغدة الدرقية الأولي الخلقي
- الجالاكتوز في الدم
- تضخم الغدة الكظرية الخلقي (CAH)
- داء فقر الدم المنجلي
- نقص البيوتينيداز
- التليف الكيسي
- نقص المناعة المشترك الحاد (SCID)
- ضمور العضلات الشوكي (SMA)
- اضطرابات الأحماض الأمينية (بما في ذلك بيلة الفينيل كيتون، PKU)
- اضطرابات الأحماض العضوية
- اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية (بما في ذلك اضطراب نقص نازعة هيدروجين الأسيل CoA متوسطة السلسلة، MCADD)
- سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X (X-ALD)
- داء عديدات السكاريد المخاطية من النوع الأول (MPS1)
- مرض بومبي

ماذا لو لم يكن لدينا تاريخ عائلي من الإصابة بهذه الاضطرابات؟

معظم هذه الحالات الصحية موروثة من أفراد الأسرة الآخرين - تنتقل من الأجداد أو الآباء إلى أطفالهم. ومع ذلك، قد يكون الطفل أيضًا أول شخص في الأسرة يعاني من هذه الحالة. لا يزال بإمكان الآباء الذين ليس لديهم تاريخ عائلي من هذه الحالات، أو لديهم أطفال أصحاء بالفعل، إنجاب طفل مصاب بإحدى هذه الحالات. من الممكن أن يكون كلا الوالدين حاملين لحالة وراثية حتى مع الأطفال الأصحاء. لدى الناقل جين غير عامل قد ينتقل دون علم من الوالد إلى الطفل. يرجى الانتباه إلى أن فحص حديثي الولادة لا يحدد جميع الأطفال حديثي الولادة (أو الوالدين) الذين يحملون حالة وراثية متوارثة.

شرح الاضطرابات

في كل حالة من هذه الحالات، يمكن للتشخيص المبكر والرعاية الطبية والعلاج أن يمنع أو يقلل من المشاكل الطبية الخطيرة وقد ينقذ حياة طفلك. قد تكون بعض هذه الاضطرابات مهددة للحياة.

ما هو قصور الغدة الدرقية الأولي؟

تفرز الغدة الدرقية، التي تقع في الرقبة، هرمونًا مهمًا للنمو الطبيعي والتطور والتعلم. يحدث قصور الغدة الدرقية الأولي عندما لا تنتج الغدة الدرقية للطفل الرضيع ما يكفي من هرمون الغدة الدرقية. يتمثل العلاج في إعطاء أو استبدال الهرمون الناقص بدواء يمكن للطفل تناوله عن طريق الفم.

ما هو الجلاكتوز في الدم؟

الجالاكتوز في الدم هو حالة طبية لا تسمح للجسم بامتصاص نوع من السكر يسمى الجالاكتوز وهو موجود في الحليب. قد يتعرض الطفل الذي يعاني من الجالاكتوز في الدم للإصابة بمرض شديد بعد بضعة أيام فقط من شرب حليب الثدي أو نوع من الحليب يحتوي على هذا السكر. قد تتضمن بعض العلامات والأعراض المبكرة القيء أو اصفرار الجلد أو ضعف النمو أو التطور. يتضمن العلاج الاستعاضة بنوع من الحليب الخالي من الجالاكتوز (قائم على فول الصويا) يسهل الحصول عليه من المتجر.

ما هو تضخم الغدة الكظرية الخلقي (CAH)؟

يعد تضخم الغدة الكظرية الخلقي بمثابة مجموعة من الحالات الطبية التي تؤثر على كمية الهرمونات التي تنتجها الغدد الكظرية، والتي تقع فوق الكلى. هذه الهرمونات ضرورية للحياة وتلعب دورًا مهمًا في النمو الجنسي. قد تكون أعراض تضخم الغدة الكظرية الخلقي مهددة للحياة. قد تشمل الأشياء التي يجب البحث عنها في طفلك الضعف أو الجفاف أو حتى الصدمة. إذا كان طفلك يعاني من تضخم الغدة الكظرية الخلقي، فلن يتمكن جسم الطفل من إنتاج هذه الهرمونات. يتمثل العلاج في إعطاء أو استبدال الهرمون الناقص بدواء يمكن للطفل تناوله عن طريق الفم.

ما هو مرض فقر الدم المنجلي؟

مرض فقر الدم المنجلي هو مشكلة في خلايا الدم الحمراء. يؤثر مرض فقر الدم المنجلي على جزء خلايا الدم الحمراء الذي يحمل الأكسجين إلى جميع أجزاء الجسم. قد يعاني الأشخاص المصابون بمرض فقر الدم المنجلي من مشاكل صحية خطيرة قد تؤدي إلى فقر الدم (انخفاض عدد خلايا الدم الحمراء)، والألم الشديد، والعدوى المهددة للحياة، والسكتات الدماغية، والعديد من الأمراض التي تستدعي دخول المستشفى. يساعد البنسلين الذي يؤخذ عن طريق الفم على منع وعلاج بعض الأعراض.

ما هو نقص البيوتينيداز؟

نقص البيوتينيداز حالة تؤثر على قدرة الجسم على إعادة تدوير البيوتين، وهو فيتامين شائع موجود في العديد من الأطعمة وبالتالي لا يوجد ما يكفي من البيوتين في الجسم. قد يسبب نقص البيوتينيداز الإصابة بنوبات، وتخلف عقلي، وطفح جلدي، وسقوط الشعر، وضعف السمع وحتى الوفاة. يتكون العلاج من البيوتين اليومي وهو دواء يؤخذ عن طريق الفم.

ما هو التليف الكيسي؟

التليف الكيسي (CF) حالة تؤثر على التنفس والهضم أو استخدام الجسم للطعام والسوائل التي يأكلها الطفل الرضيع ويشربها. الأشخاص الذين يعانون من التليف الكيسي لديهم مخاط سميك جدًا، والذي قد يسد الرئتين والجهاز الهضمي مما يؤدي إلى الإصابة بسعال شديد، والتهابات الرئة التي تهدد الحياة، وضعف الوزن والنمو. هناك العديد من أنواع علاجات التليف الكيسي التي تنطوي على علاج التنفس وتناول أدوية بشكل يومي. قد يؤدي التشخيص والعلاج المبكران إلى تحسين النمو ووظائف الرئة وإضافة سنوات إلى حياة الطفل.

ما هو نقص المناعة المشترك الحاد (SCID)؟

نقص المناعة المشترك الحاد حالة وراثية لا يعمل فيها الجهاز المناعي للطفل الرضيع بشكل جيد ولا يتمكن الجسم من مقاومة العدوى الخطيرة. إذا تم اكتشاف المرض وعلاجه بشكل مبكر، يمكن للطفل أن يعيش ويتمتع بحياة أكثر صحة.