



وزارة الصحة

# البرنامج الوطني لفحص المواليد الكشف المبكر عن الأمراض الأيضية وأعراض الغدد الصماء



## ما هو البرنامج الوطني لفحص المواليد؟

هو برنامج وطني وقائي يقدم للأطفال حديثي الولادة ويشتمل على حزمة من فحوصات

## ما هو الكشف المبكر عن الأمراض الأيضية وأمراض الغدد الصماء لدى الأطفال حديثي الولادة؟

هو أحد الفحوصات الوقائية التي تم إضافتها مؤخراً ضمن حزمة الفحوصات القائمة حالياً في البرنامج الوطني لفحص المواليد حديثي الولادة. ويهدف هذا التوسع في الكشف المبكر عن مجموعة من الأمراض المتعلقة بالاضطرابات الأيضية وبعض اضطرابات وظائف الغدد الصماء التي قد تؤثر على صحة الطفل ونموه. وسوف يؤدي هذا التوسع إلى تكامل وشمول أوسع للأمراض المدرجة سابقاً في البرنامج الوطني لفحص المواليد والتي تشمل فحص السمع وفحص قصور الغدة الدرقية والفحص العام « الفحص السريري»



# ما هي الأمراض المشمولة في الفحص المبكر عن الأمراض الأيضية وأمراض الغدد الصماء لدى الأطفال حديثي الولادة؟

## أمراض الغدد الصماء

التي تؤثر على  
مستوى الهرمونات الضرورية  
لعمل وظائف الجسم  
ومن الأمثلة على هذه  
الأمراض قصور الغدة  
الدرقية وإعتلال الغده  
الكظرية الخلقي.

## أمراض التمثيل الغذائي والإعتلالات الأيضية

التي تؤثر على  
تحويل بعض المواد الأيضية  
أو التخلص من بعض  
السموم المصاحبة لتفاعلات  
التمثيل الأيضي، ومن الأمثلة  
على هذه الأمراض مرض  
الفينيل كيتونيوريا وأمراض  
إضطرابات دورة اليوريا.

يشمل الكشف المبكر عن الأمراض الأيضية وأمراض  
الغدد الصماء ٢٢ مؤشراً كيميائياً يمكن من خلالها  
الكشف عن ٢٦ نوعاً من هذه الأمراض .

## ما هي الأمراض الأيضية وأمراض الغدد الصماء؟

هي أمراض ناتجة عن خلل جيني يؤدي إلى ضعف كفاءة واحد أو أكثر من التفاعلات الأيضية أو الإستقلابية ينتج عنه مشاكل صحية متفاوتة ترتبط بتراكم وسائط أيضية أو سموم استقلابية أو نقص في منتجات هذه التفاعلات الحيوية، قد تحدث هذه الأمراض نتيجة نقص في نشاط إنزيم حيوي أو أكثر أو نتيجة ضعف في العوامل المساعدة أو المحفزة لهذه التفاعلات الحيوية. أما أمراض الغدد الصماء فتنتج عن قصور خلقي أو تصنيعي في إفراز أحد هرمونات الغدد الصماء أو تحفيزه



## لماذا يتم إجراء هذه الفحوصات مع عدم ظهور أي أعراض؟

تكمُن الأهمية الوقائية لهذا الكشف في تمكين الكادر الطبي من تشخيص الأطفال المصابين بهذه الأمراض قبل حدوث الأعراض والمضاعفات الناتجة عنها، لاسيما المضاعفات التي لا يمكن بعدها استرجاع ما فقد من وظائف فسيولوجية. وتزداد أهمية إجراء هذا الفحص لغياب البديل التشخيصي الفعال مع ندرة هذه الأمراض بشكل عام، وبالتالي لا تكون هذه الأمراض من القائمة الأولية التي عادة ما يفكر فيها الأطباء عند تقييم المرضى الذين تظهر عليهم الأعراض. وقد يتم تشخيص بعض هذه الأمراض بعد حدوث مضاعفات دائمة أو حتى حدوث الوفاة غير المتوقعة. لذا فإن التشخيص المبكر لهذا الأمراض قبل ظهور أعراضها، يساعد على التدخل الطبي

المبكر ويمنع من حدوث مضاعفاتها



## هل أمك حق رفض إجراء الفحص لطفلي؟

الفحص الوقائي للكشف المبكر عن الأمراض الأيضية وأمراض الغدد الصماء هو أحد الفحوصات الوقائية الحيوية الهامة التي عملت وزارة الصحة جاهدة على توفيره لكل الأطفال حديثي الولادة في سلطنة عمان، ولقد أكد قانون الطفل بأن على ولي الأمر إجراء الفحوصات اللازمة للطفل في المادة رقم «٢١» لذا فإنه في حالة رفض إجراء الفحص سيتم إتخاذ الإجراءات اللازمة حسب قانون الطفل.

قانون الطفل

## متى يتم أخذ عينة الدم لغرض الفحص المبكر؟

يتم عمل الفحص خلال ٢٤-٤٨ ساعة بعد الولادة وقبل خروج الطفل من المؤسسة الصحية التي تمت بها الولادة.

## كيف يتم أخذ العينة لغرض الفحص؟

تؤخذ قطرات من دم طفلك عن طريق كعب القدم لأن هذه المنطقة هي المكان المثالي الذي يمكن إجراء هذا الفحص فيه مقارنة بالمناطق أخرى.

## كيف يمكن أن أعرف نتائج الفحوصات؟

لا يتم عادة التواصل مع الأهل إذا كانت نتيجة الفحص طبيعية «سلبية» ولكن يتم التواصل مع الأهل في حالة:

إذا تم أخذ العينة من الطفل قبل مرور ٢٤ ساعة من الولادة.

إذا كانت النتيجة الأولية غير دقيقة.

إذا كانت عينة الدم الأولية غير كافية للتحليل.

إذا كانت النتيجة الأولية إيجابية.

لذلك إذا تم التواصل معك لإعادة الفحص الرجاء الحضور إلى المؤسسة الصحية حسب الموعد المحدد واتباع تعليمات الطبيب.

### تذكر:

طلب إعادة الفحص لا يعني بالضرورة أن طفلك مصاب بأحد هذه الأمراض



## ماذا يعني إذا تم التواصل معي بأن نتيجة الفحص المبدئي إيجابية؟

الفحص المبدئي، مع الإعراف بأهميته، هو فحص أولي وليس فحصاً تشخيصياً قطعياً بإثبات المرض عند كونه إيجابياً. وفي حالة ظهور نتيجة الفحص إيجابية سيقوم الكادر الطبي المختص بالتواصل مع الأهل للسؤال عن وضعه الصحي وإخطارهم لإحضار الطفل إما فوراً للتقييم الإكلينيكي في أحد المستشفيات المهيأة لهذا الغرض في المحافظات أو في أقرب موعد في عيادة الفحص المبكر للأطفال حديثي الولادة. ليتم معاينة الطفل من قبل الطبيب المختص أو الممرضة المدربة للقيام بهذا التقييم واستكمال الفحوصات الطبية اللازمة لإثبات وجود المرض أو عدمه لذلك من الضروري جداً ترك أرقام تواصل صحيحة ومحدثة في سجل صحة الطفل الإلكتروني من أجل الإتصال بكم عند الحاجة

### لاداعي للقلق:

سيقوم الفريق الطبي المعالج بتقديم المشورة الطبية اللازمة عن المرض والرد على إستفساراتكم وتوضيح خطة التشخيص والعلاج.

## هل يتوفر علاج للأمراض المشمولة في هذا الفحص المبكر؟

نعم توجد خطة علاجية لكل من الأمراض المشمولة في الفحص الشامل للأطفال حديثي الولادة والتي قد تكون حمية غذائية أو أدوية أو كلاهما معاً.



## هل تعني نتيجة الفحص السلبية أن طفلي لن يصاب بأي مرض أيضا أو مرض من أمراض الغدد الصماء ؟

يشمل الكشف المبكر عن الأمراض الأيضية وأمراض الغدد الصماء الكشف عن ٢٦ مرضاً، والتي من المتوقع أن تظهر في الأيام أو الأسابيع أو الأشهر أو السنوات الأولى من عمر الطفل، والتي قد تكون شديدة الخطورة على حياة الطفل. ولكن هناك أنواع أخرى من هذه الأمراض أقل تأثيراً وغير مشمولة في هذا الفحص والتي قد لا تظهر في وقت مبكر من عمر الطفل



**الكشف المبكر عن الأمراض  
الأيضية وأمراض الغدد الصماء  
لحديثي الولادة يساهم في الحد  
من مضاعفات هذه الأمراض**

