

ماذا يشمل العلاج؟

الجانب الأكثر أهمية لعلاج هذه الاضطرابات، هو عبارة عن حماية ووجبات غذائية صممت خصيصاً لكل حالة. خلال فترات من أمراض الطفولة الشائعة يتم إعطاء مشورة إضافية للوالدين، وفي حالات نادرة، قد تدعو الحاجة إلى دخول المستشفى.

هل يمكن أن يتأثر الأطفال الموجودين؟

باعتبارها أمراضاً "جينية"، يمكن لهذه الاضطرابات أن تؤثر على الأطفال الموجودين أو المستقبليين لنفس الوالدين. في حالة الحصول على نتيجة إيجابية، سيتم فحص الأطفال الموجودين، وتقديم المشورة حول حالات الحمل في المستقبل.

هل يتضمن الاختبار أي خطر؟

لا يتطلب أي عينة دم إضافية والخطر الوحيد هو القلق الناجم عن نتيجة إيجابية كاذبة. وهذه النتائج الإيجابية الكاذبة نادرة جداً لذلك نحن نتوقع نحو ٢٨ نتيجة إيجابية صحيحة و ٤٢ نتيجة إيجابية كاذبة من ٧٥٠٠٠٠ فحص. احتمالية النتائج الإيجابية الكاذبة هي في حدود ١ من ٢٠٠٠٠.

هل يمكن عدم التعرف على تلك الأمراض؟

نعم، رغم أنه سيتم الكشف عن معظم الأطفال الذين يعانون من هذه الأمراض من قبل البرنامج فإنه من الممكن أن لا يعطي طفلك عنده إحدى هذه الحالات نتيجة إيجابية.

هل هذا "بحث"؟

لا، فبرنامج فحص مماثلة تجرى بالفعل في كثير من البلدان في جميع أنحاء أوروبا والولايات المتحدة. ولن يجيب هذا التقييم على أسئلة بحثية جديدة ولكنه سيضمن تقييماً دقيقاً للطريقة التي تجرى بها الاختبارات في المملكة المتحدة ولحسن استعمالها. وبالنسبة للحالات الإيجابية القليلة، سوف يطلب من الوالدين المشاركة في دراسة بحثية للمساعدة في تحسين العلاج وتقييم الفحص.

ماذا سيحدث في نهاية هذه التجربة؟

سوف تتوقف عمليات فحص المواليد لهذه الاضطرابات الخمس في مارس عام ٢٠١٤. وسيتم إعداد تقرير والانتهاج من دراسة الجدى استناداً إلى البيانات. ستقرر اللجنة الوطنية للفحص (UKNSC) ما إذا كانت ستوصي إلى وزارة الصحة أنه ينبغي فحص المواليد طبقاً لهذه الشروط المعتمدة رسمياً أم لا.

كيف يدرك الوالدان أن كل شيء على ما يرام إذا كان الإختبار طبيعياً؟

سوف يتلقى الوالدان نتائج فحص رضيعهما في ما يتعلّق بأمراض البيلة الكيتونية الفينولية، التليف الكيسي، نقص التدرّج الخلقي، الخلية المنجلية واختلال تمثيل الدهون في الجسم، إما عن طريق رسالة تتضمن "غير مشتبه فيه" والتي يتم إرسالها إلى الوالدين في بعض المناطق أو تسليمها عن طريق الزائرة الصحية. إذا كانت نتائج الحالات التي تم فحصها كجزء من التجربة هي أيضاً طبيعية سوف يتلقيان نفس الرسالة، لكن لن يتم تسمية النتائج الطبيعية الخمس الإضافية بشكل فردي.

هل يمكن للوالدين رفض اختبار لطفلهم؟

نعم، يمكن للوالدين رفض هذا الإختبار إذا ما رغبا في ذلك، ولن تتأثر المشاركة في فحص الحالات الأخرى التي تشكل جزءاً من "برنامج فحص حديثي الولادة في المملكة المتحدة".

هل يمكن للوالدين والعاملين في مجال الصحة الحصول على مزيد من المعلومات؟

يمكن الاطلاع على المزيد من المعلومات عن التجربة والشروط التي يجب أن تشمل عليها في الرابط التالي:

www.expandedscreening.org

فحص موسع للمولود الجديد

دراسة استطلاعية

نصيحة للوالدين والعاملين في مجال الصحة



NHS

**National Institute for
Health Research**

في عام 2004 بدأت دراسة أدت إلى تطبيق ناجح لفحص مرض نقص خميرة السلسلة المتوسطة لأسيل كو أي ديهيدروجينيز (اختلال تمثيل الدهون في الجسم) في إنجلترا. ومنذ ذلك الحين تم التعرف على حوالي ٥٠٠ حالة من حالات اختلال تمثيل الدهون في الجسم وعلاجها. كان يُعرف في ذلك الوقت أنّ الحالات النادرة جدا قد تستفيد أيضا من الكشف المبكر إلى حد كبير، ويمكن كشفها باستخدام نفس عينة الدم.

بعد دراسة متأنية ومناقشات مع لجنة الفحص الوطني وبرنامج تقييم التكنولوجيا الصحية، تم الاتفاق على إجراء تقييم للفحص لخمس أمراض إضافية للحالات النادرة جدا. هذه الحالات تشكل بالفعل جزءا من برامج فحص حديثي الولادة في الولايات المتحدة وأوروبا.

الإضطرابات الأخرى:

مرض بول السكر المحروق،
الهيموسيسيتين يوريا، البيريدوكسين الغير مستجاب،
ارتفاع حمض الجلوتاتريك النوع الأول
الارتفاع الدموي لحمض الاي - زو- فاليري
مرض نقص خميرة السلسلة الطويلة ديهيدروجينيز هيدروكسي
اسيل كو أي ديهيدروجينيز.

ومن المتوقع بشكل واضح أن يعود الفحص بالنفع على الأطفال والعائلات الذين يتم فحصهم، وأن يتمّ الكشف عن ٢٥ حالة كل عام في المملكة المتحدة، ما يقرب من ١ في ٣٠٠٠٠ من الذين تم اختبارهم، أو حوالي اثنين أو ثلاثة في كل منطقة تملك مختبر فحص نموذجي.

الدراسات التي أجريت في مجموعات التركيز والتي نشرت في Health Expect. بتاريخ ١٢ أغسطس ٢٠١١ أشارت إلى أن المرأة تريد أن تعرف أنه يجري تقييم للتجربة وأن تعطى الحق في القبول أو الرفض.

هم لا يريدون معلومات مفصلة فيما يتعلق بكل حالة نادرة على حدة. هذا هو النهج الذي اعتمد وتستكمل المعلومات في هذه الوثيقة على رابط المعلومات المتاحة في www.expandedscreening.org للأولياء الذين يرغبون في الوصول إليه. وقد عملت هذه الطريقة بشكل جيد في برامج الفحص الأخرى.

ستبدأ التجربة من ١٦ يوليو ٢٠١٢ حتى ٣١ مارس ٢٠١٤ في ستة مختبرات فحص والمناطق التي تخدمها: وهي مختبرات ليدز ومانشستر وشيفيلد وبرمنجهام، لندن (الرجال) ولندن (غوش) لفحص حديثي الولادة.

وسيتّم فحص ما يقرب من ٧٥٠٠٠٠٠ طفل للحالات الإضافية الخمس، إذ وافق الأمهات / الآباء، خلال هذا الوقت. تم تصميم هذا الكتيب للمساعدة في الإجابة على الأسئلة التي قد تنشأ في ذلك الوقت عند أخذ عينات من الدم. يرجى الاطلاع على الأسئلة والأجوبة التالية أدناه والتي قد تكون مفيدة

ما هي أنواع الإضطرابات الإضافية التي يتم فحصها؟

سيتمّ الفحص عن خمسة أمراض نادرة جدا (تم ذكر اسمها أعلاه في الكتيب). عادة ما تحدث ما بين ١ من أصل ١٠٠٠٠٠٠ و ١ من أصل ٢٠٠٠٠٠٠ ولادة، وجميعها يمكنها الاستفادة من الكشف المبكر الذي يقدمه الفحص.

ما الذي يسبب هذه الحالات؟

إنها اضطرابات "جينية" لدى كل من الوالدين، على الرغم من سلامتهما، قد تصيب طفلهما.

ماذا سيحدث إذا كان اختبار الطفل إيجابيا؟

النتائج الإيجابية نادرة للغاية لهذه الحالات. وسوف يتم الاتصال عن طريق الهاتف من قبل الصحة المهنية المعنية بالوالدين للتأكد من أن الطفل على ما يرام. وسوف يتم تحديد موعد للطفل لعرضه على المستشفى لإجراء بعض الفحوصات والاختبارات. نتائج هذه الاختبارات، وعادة ما تكون متاحة في غضون ٧ أيام، إما أنها سوف تؤكد الحالة أو تشير إلى أن النتيجة كانت نتيجة إيجابية كاذبة. وفي هذه الأثناء سوف يتم إعطاء النصائح للوالدين حول كيفية الاعتناء بطفلهما ونصيحة خاصة حول التغذية. في حالات نادرة قد يقيم الطفل في المستشفى لفترة قصيرة.

ما مدى فعالية العلاج وماذا سيحدث إذا لم يتم الكشف عن الحالات؟

كل هذه الاضطرابات خطيرة إذا لم تعالج، وبالرغم أن الطفل قد يبدو بصحة جيدة عند الولادة يمكن أن يمرض فيما بعد. قد يظهر ذلك في وقت مبكر جدا في بعض الحالات، أو يمكن أن يستغرق فترة تصل الى سنة أو سنتين.

يعد بدء العلاج مبكراً أكثر فعالية من العلاج المتأخر. بشكل عام عندما يتم الكشف عنها بواسطة الفحص قد تتحسن التوقعات كثيراً بالنسبة للطفل المتضرر رغم أنه في حالات نادرة يمكن أن تكون غير فعالة. قد يؤدي إلى آثار خطيرة، مثل التخلف العقلي الشديد أو الموت إذا لم يعالج.