الجمهورية العربية السورية
كلية الصيدلة- جامعة حماة
نقابة صيادلة سورية- فرع حماة

المسح الاستقصائي عند المواليد الجدد

Newborns Screening (NBS)

Dr. Bana Maher Othman

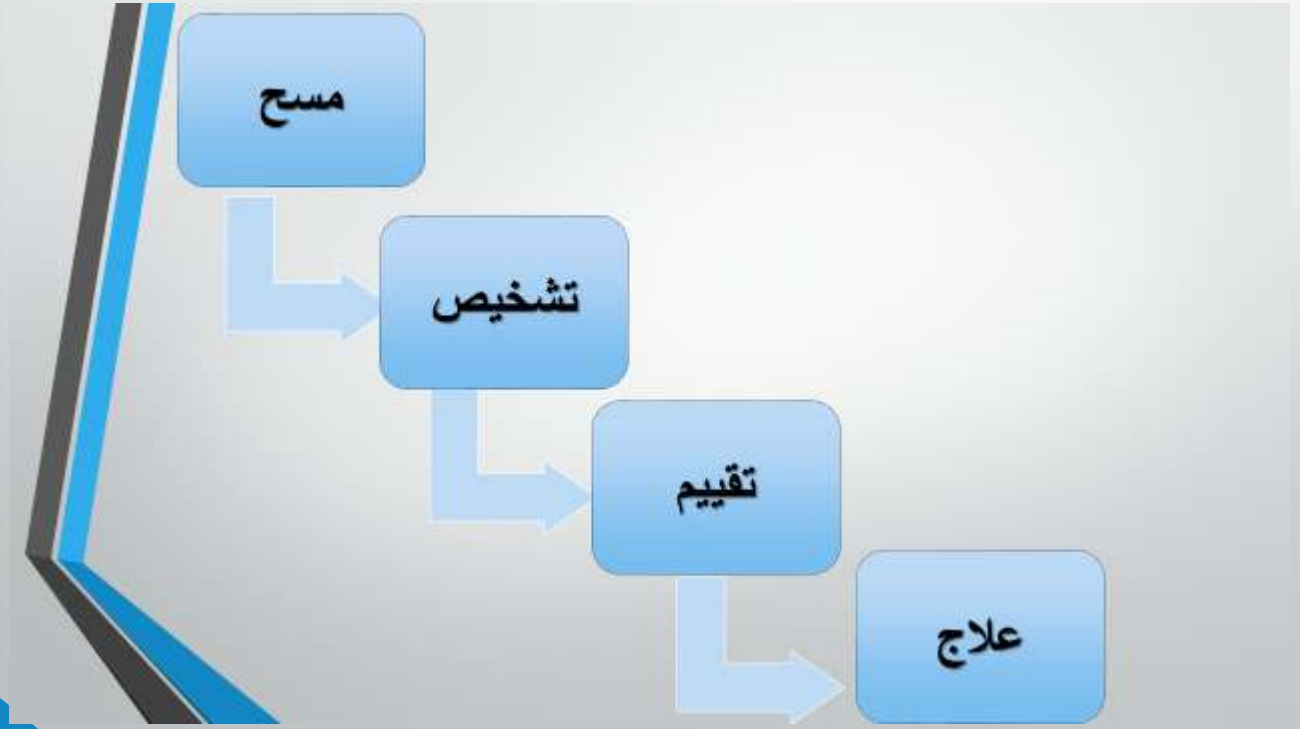
ما هو المسح الاستقصائي عند المواليد الجدد؟

- اختبارات المسح الاستقصائي عند المواليد الجدد هو برنامج يبدأ عادة باختبار الدم أو باختبارات أخرى للكشف عن بعض الأمراض الوراثية التي يمكن السيطرة على مضاعفاتها وتجنيب المصابين بها إعاقات كبيرة قبل أن تبدأ أعراضها بالظهور.
- إن برنامج NBS هو برنامج صحي معتمد من هيئات الصحة العالمية وجمعيات طب الأطفال الدولية و تعمل به معظم دول العالم المتقدم، حيث تجرى اختبارات لجميع الأطفال حديثي الولادة.
- تشمل الأمراض الوراثية عدداً كبيراً من الأمراض بعضها يؤدي إلى التخلف العقلي أو فقدان السمع أو اعتلالات القلب الخلقية أو التشوهات الجسمية أو أمراض الدم أو الجهاز الهضمي أو التنفسي أو غيرها من أجهزة الجسم.

أهداف برنامج NBS

- مساعدة العاملين في القطاع الصحي في اكتشاف العديد من الاضطرابات القابلة للعلاج ولكنها غير مشخصة قبل ظهور الأعراض، وبهذا يمكننا تحقيق أهم خطوة وهي التشخيص الدقيق.

Early Diagnosis = Early Treatment

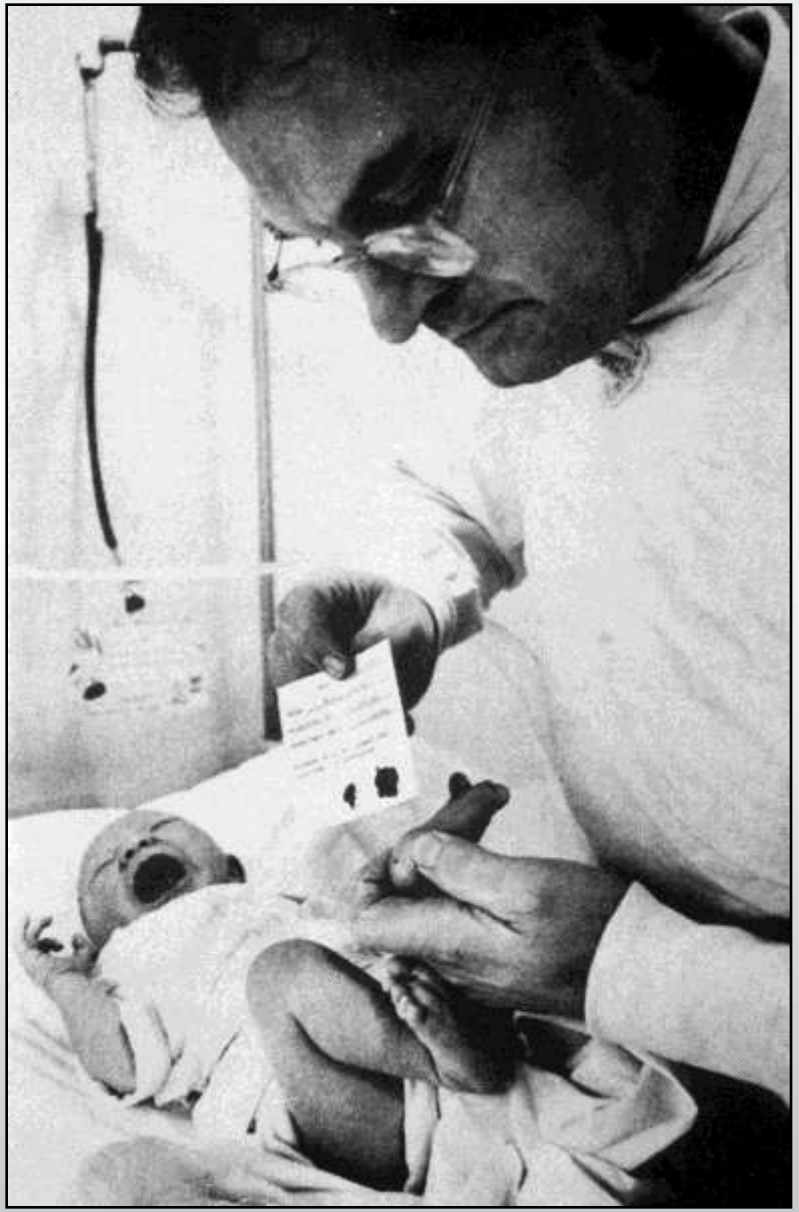


- إن تشخيصنا الدقيق للمرض يقودنا إلى البدء بالعلاج سريعاً، مما يمنع ظهور النتائج السلبية وغير العكوسة للمرض عند الأطفال المصابين.
- إن معظم علاجات هذه الأمراض غير مكلفة وهي تتضمن إما عناية خاصة من ناحية الحمية الغذائية، أو إعطاء الهرمونات والأنزيمات الضرورية ، أو تجنب العديد من الأدوية و الأغذية والكيماويات التي تؤثر سلباً على سير المرض.

تاريخياً:

Dr. Robert Guthrie

(1916-1995)



- 1930:وصف George Jervis من Letchworth Village State School في 50 Thiells حالة من التخلف العقلي الناتجة عن PKU.
- 1963: ابتكر Robert Guthrie (طبيب أطفال وعالم أحياء دقيقة) من University of New York طريقة بسيطة للكشف عن PKU.
- 1964: قام Robert Guthrie بتعميم تجربته على 29 ولاية أمريكية ليقوم وتمكن من إجراء مسح ل 400000 طفل للكشف عن PKU، وقد أثمرت تجربته بالنجاح.
- 1965: صدر قانون بضرورة إجراء مسح عن PKU لجميع المواليد الجدد في كامل مناطق الولايات المتحدة الأمريكية.
- أضيفت مجموعة من الأمراض في عمليات NBS .
- 2002: أدخلت تقنية MS/MS في اختبارات NBS للتقصي عن أمراض PKU, MSUD, Homocystinuria, and MCAD Deficiency.

ماهي معايير اختيار الأمراض التي يتم التقصي عنها؟

- **High Incidence** معدل حدوث مرتفع لدى فئة أو شريحة واسعة في المجتمع.
- **Effective Treatment**:توفر علاج نوعي وغير مكلف نسبياً لهذا المرض.
- المرض على قدر من الخطورة التي تبرر العمل على منعه.
- وجود فحص مناسب يؤكد إصابة الأطفال بالمرضى.
- **High Specificity & High Sensitivity**: للاختبار المستخدم في عملية المسح، مما يقلل النتائج السلبية الكاذبة و الإيجابية الكاذبة.

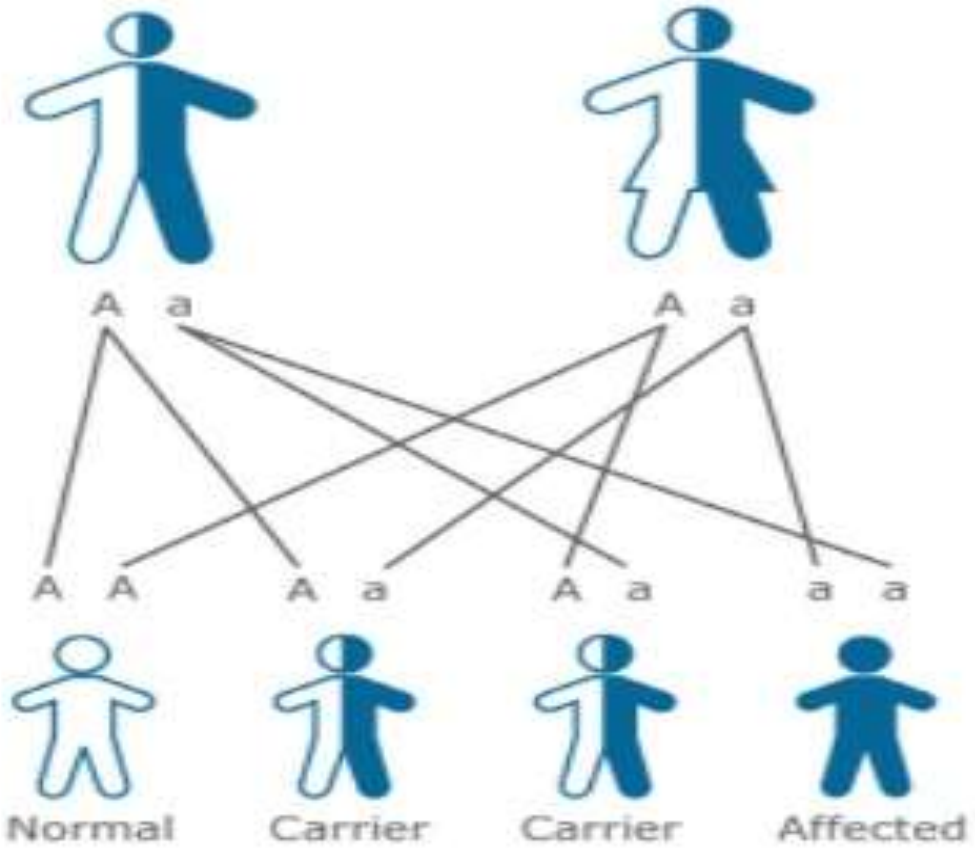
ولهذا السبب فإن معظم الأمراض التي يتم التقصي عنها هي:

١ـ أمراض تتسبب بأذيات غير قابلة للعكس (التخلف العقلي، عاهات جسدية، ضعف الحركة) بمجرد بدء ثورة المرض.

٢ـ الطبيعة الكيميائية المرضية لها معروفة.

٣ـ يساهم العلاج في بدايات المرض بالتخفيف أو منع ظهور الأعراض بشكل كامل والسماح للطفل بالعيش حياة طبيعية.

Most of diseases included in the screening program are autosomal recessive



- **Please use the term "Newborn Screen."** The term "Genetic test" is confusing.

NBS has usually referred to biochemical testing for inherited "metabolic" disorders, that are correctable by dietary or drug intervention

الأمراض التي يجري التقصي عنها

١. الاضطرابات الاستقلابية.
٢. الاضطرابات الهرمونية.
٣. الاضطرابات الدموية.
٤. اضطرابات السمع.

١ـ الاضطرابات الاستقلابية
Metabolic Disorders

I. اضطرابات الحموض الأمينية.

II. اضطرابات أكسدة الحموض الدسمة.

III.اضطرابات الحموض العضوية.

IV.اضطرابات أخرى.

اضطرابات الحموض الأمينية
Amino Acid Disorders

عدم قدرة الجسم على استقلاب الحموض الأمينية

تراكيز عالية من هذه المركبات تتجاوز الحدود السمية

تأثيرات خطيرة وغير قابلة للعكس
نوب صرعية ـ اضطرابات سلوكية ـ تخلف عقلي

- **المعالجة:** حمية منخفضة البروتين.
- **الأمثلة :** Tyrosinemia type 1 (TYR 1) ,Homocystinuria (HCY) ,Phenylketonuria (PKU).

اضطرابات أكسدة الحموض الدسمة
Fatty Acid Oxidation Disorders

ضعف القدرة على استخدام الدهون للتزود بالطاقة في حالات التوتر- الجوع - المرض

استهلاك كامل السكر في الدم

انخفاض مستويات السكر الدموي - إنتانات

اختلاجات - سبات – موت مفاجئ

- **المعالجة:** تجنب الجوع الشديد، سكر وريدي لتجنب نوبات انخفاض السكر، التغذية المستمرة.

اضطرابات استقلاب الحموض العضوية
Organic Acid Disorders

ضعف القدرة الجسم على استقلاب البروتينات والدسم

تراكم الحموض العضوية في الدم والبول

إقياء – حماض استقلابي – أذيات كلوية و كبدية و قلبية

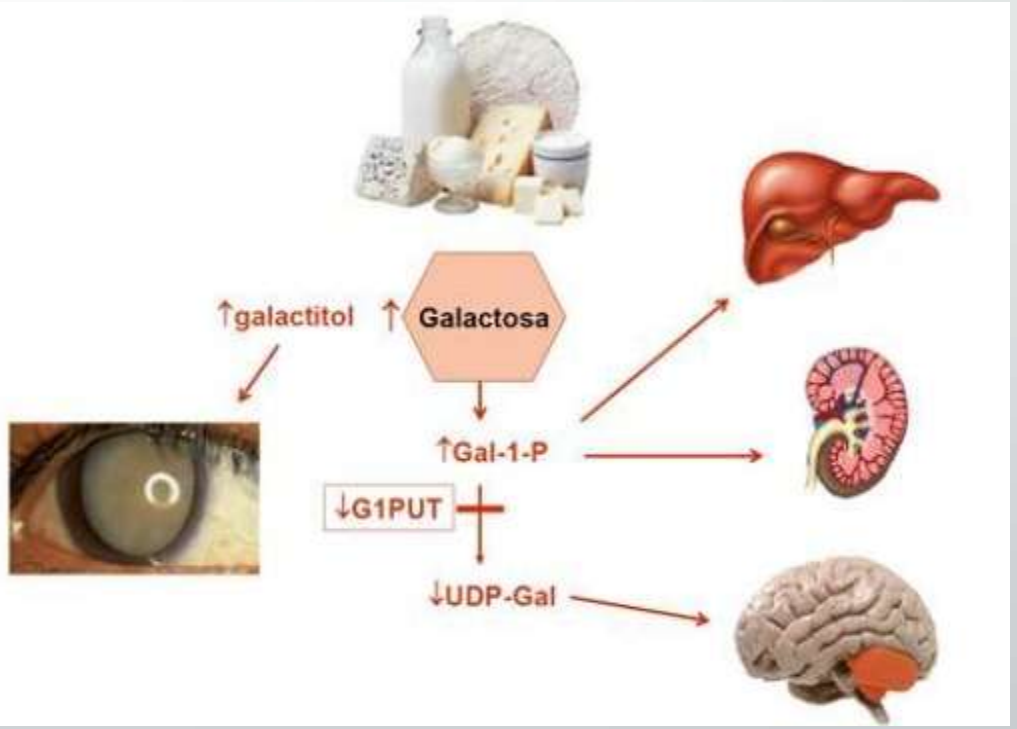
- **المعالجة:** تجنب الجوع الشديد، إعطاء فيتامينات، حمية منخفضة البروتين، إعطاء الأحماض الأمينية الضرورية.

اضطرابات أخرى : الغالاكتوزيميا
Galactosemia

نقص أنزيمات GALK,GALT,GALE

عدم تحويل الغالاكتوز إلى غلوكوز

فشل كلوي – ساد- ضخامة كبدية – أذيات دماغية



- **المعالجة:** تجنب إعطاء مشتقات الحليب، إعطاء أغذية خالية من اللاكتوز.

الاضطرابات الهرمونية
Endocrine Disorders

نقص اصطناع أحد الهرمونات الأساسية

عوز هرموني

اضطرابات تتعلق بغياب الهرمون

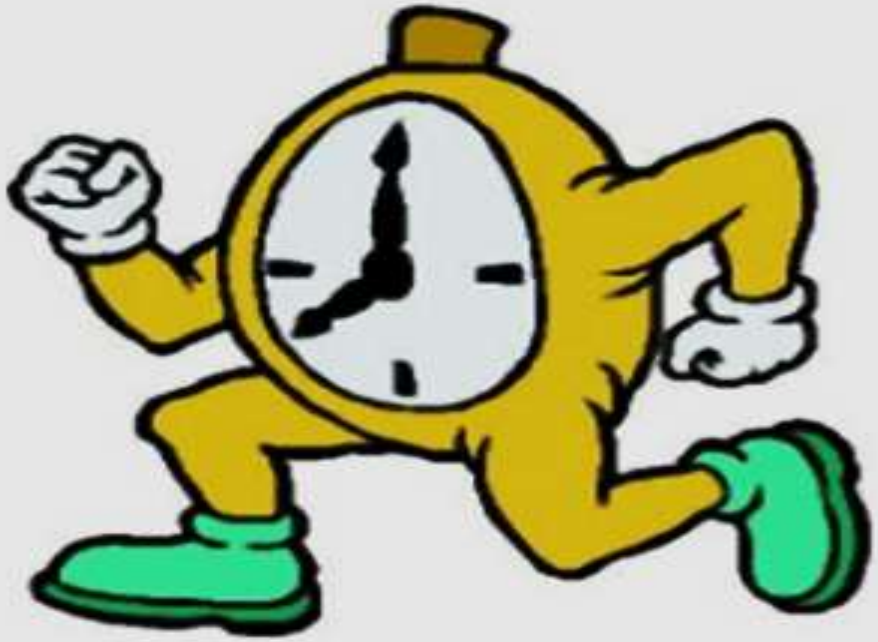
- **المعالجة:** علاج هرموني تعويضي.
- **الأمثلة:** Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH) Congenital Hypothyroidism (CH)

الاضطرابات الدموية
Hematological Disorders

- **داء الخلية المنجلية Sickle Cell Disease Hb (SS):**
- تشوه بنية السلسلة بيتا المكونة للخضاب، مما يضعف قدرته على نقل الأكسجين.
- **الأعراض:** نوبات احتشاء مؤلمة، فقر دم انحلالي، إنتانات متكررة.
- **التشخيص**: رحلان الخضاب.
- **المعالجة:** وقاية من الإنتانات عبر إعطاء بنسلين وقائي، إعطاء اللقاحات .

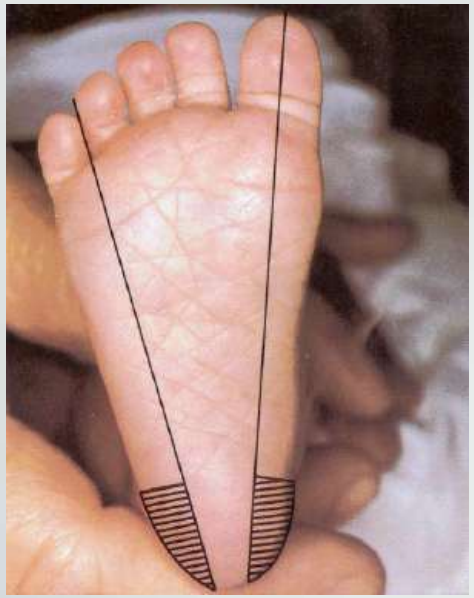
- **التلاسيميا Thalassemia:**
- نقص إنتاج السلسلة ألفا أو السلسلة بيتا المكونة للخضاب، مما يقلل من كمية الخضاب المتشكل.
- **الأعراض:** فقر دم انحلالي، إنتانات متكررة، ضخامة كبدية ضخامة طحاليه، ضعف نمو.
- **التشخيص**: رحلان الخضاب.
- **المعالجة:** وقاية من الإنتانات عبر إعطاء بنسلين وقائي، إعطاء اللقاحات .

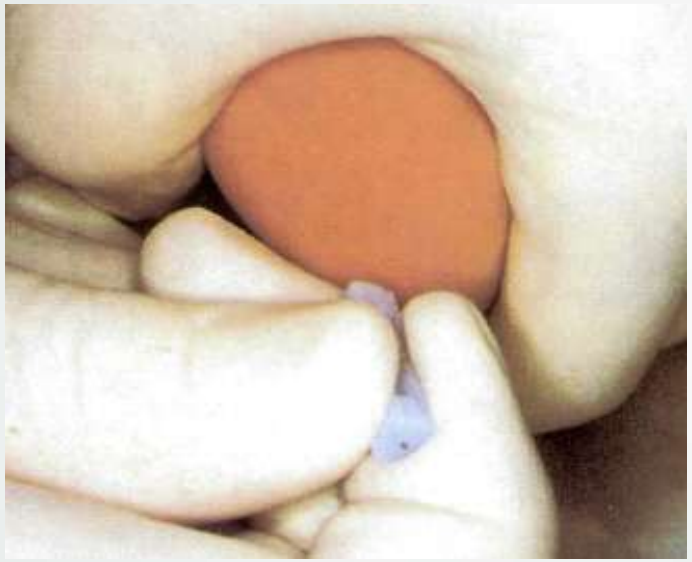
كيف تجرى عمليات المسح؟

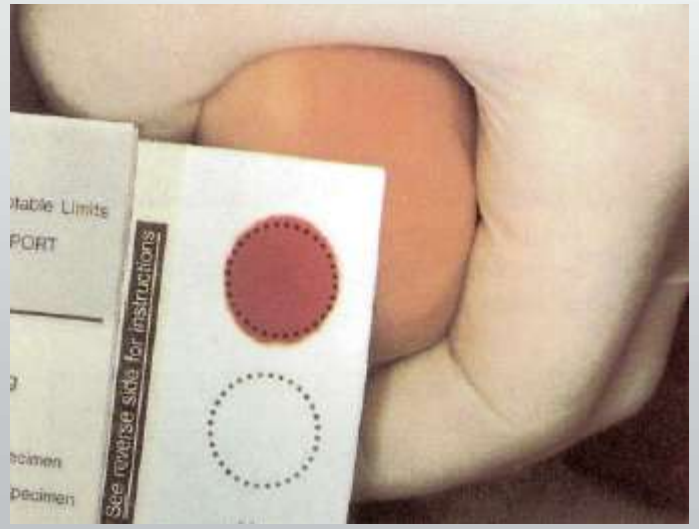


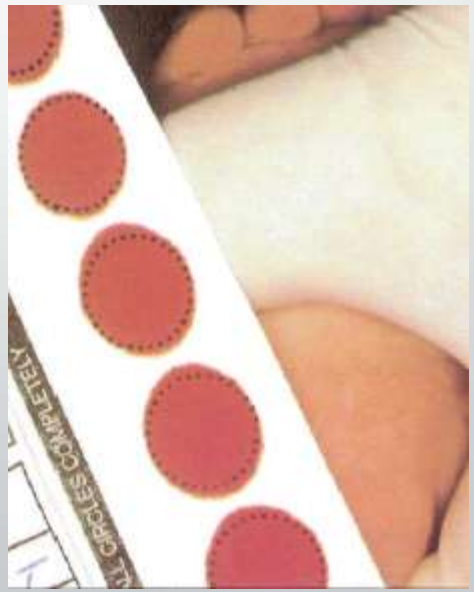
The ideal sample should be collected between (48-72hour) of age .

The Heel Test







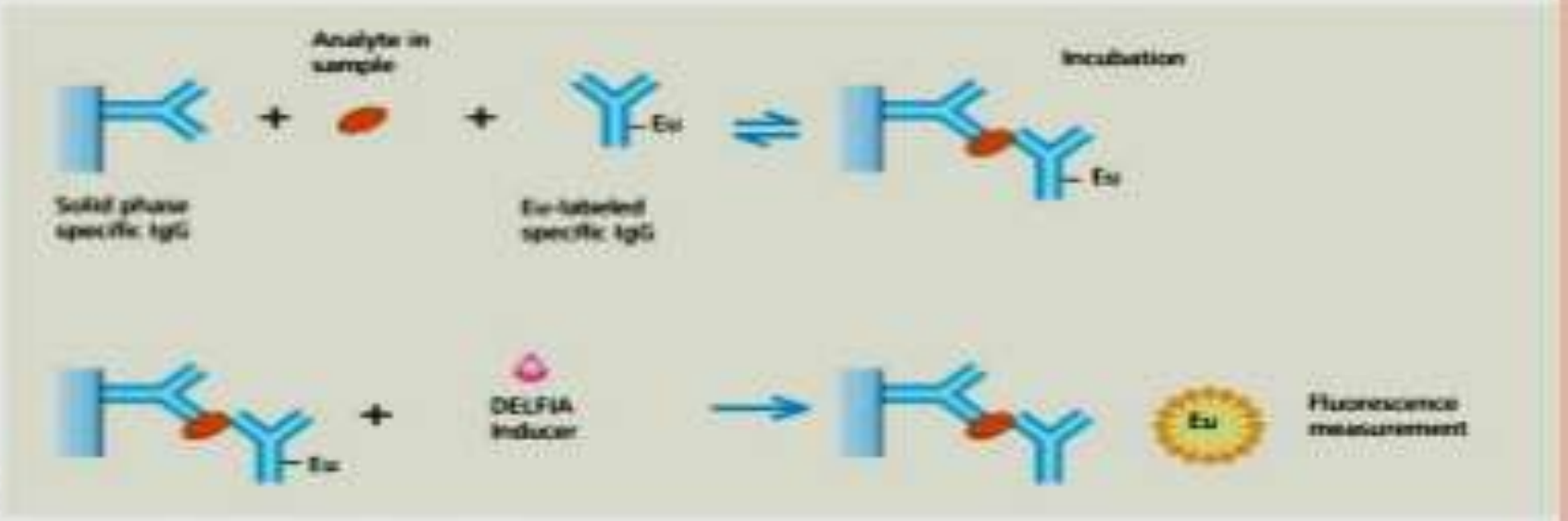


Technique

- **DELFIA :**

Dissociation **E**nhanced **L**anthanide **F**lurescence **I**mmunoassay

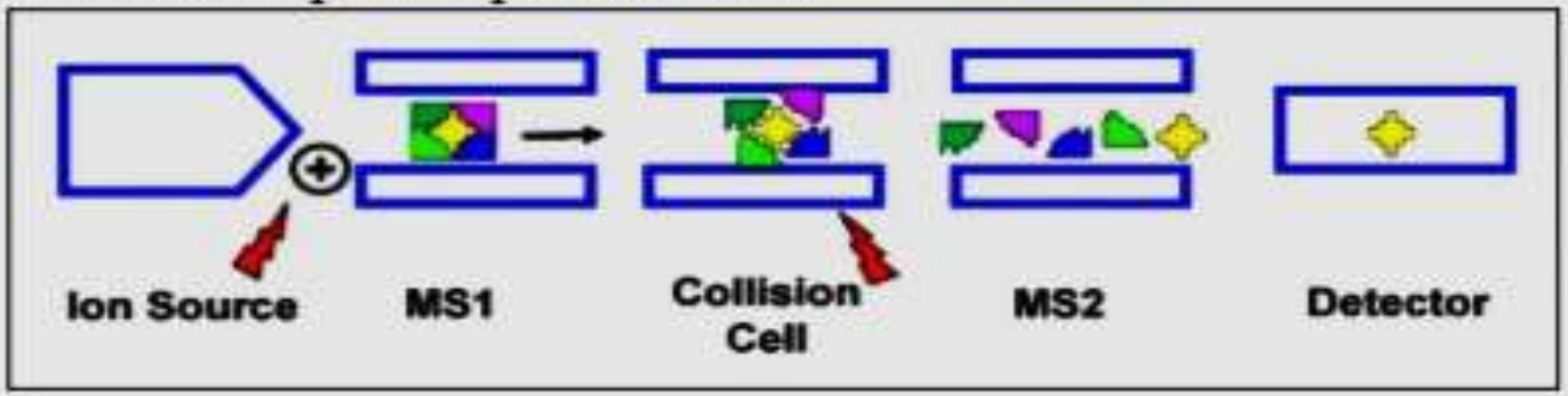
Arrived in : 2005



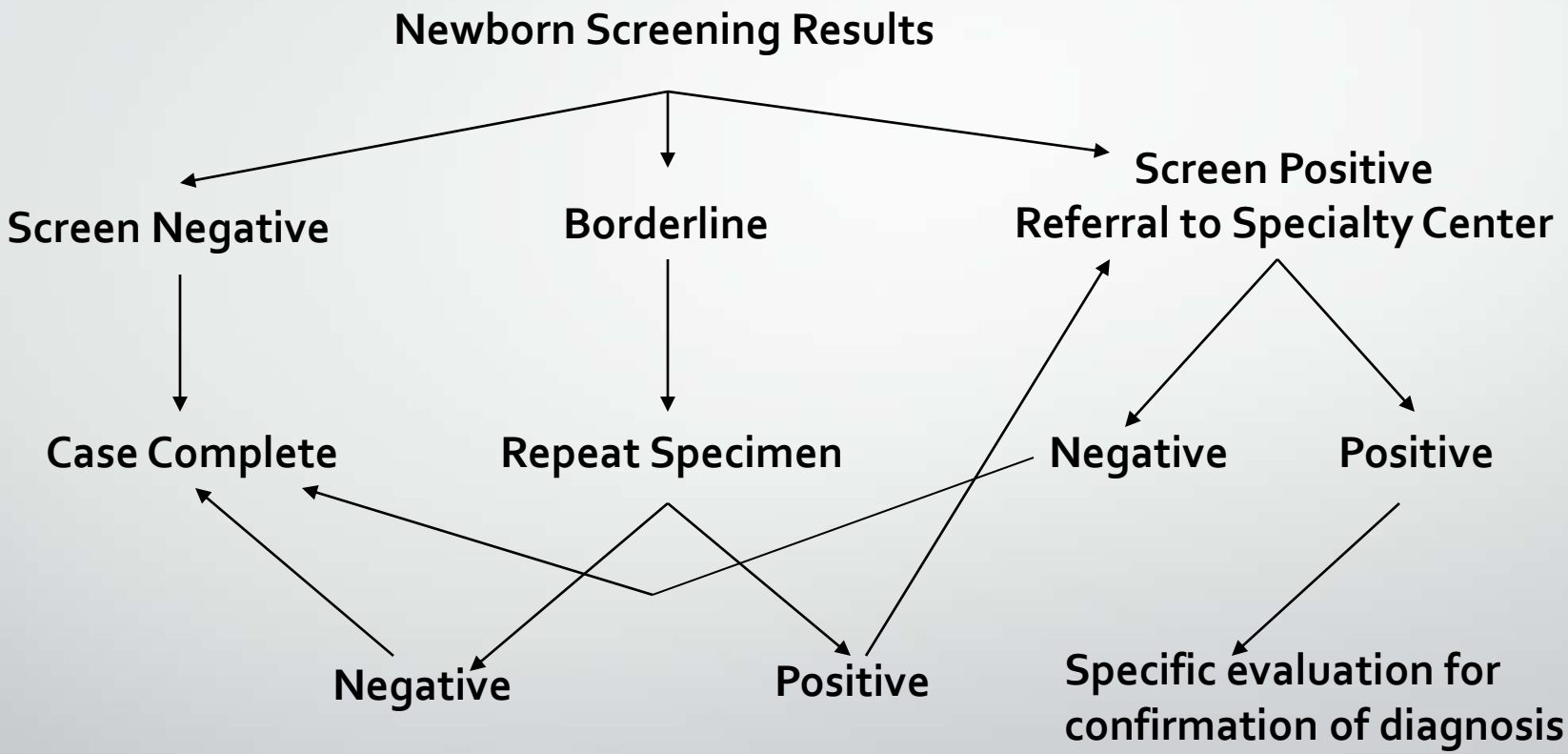
- **Tandem ms/ms**

Electrospray double mass-spectrophotometer

Arrived : 2014



تفسير النتائج



الفوائد المرتقبة من هذا الاختبار

- **إنسانياً:** التخفيف من معاناة الأطفال من الأمراض الوراثية و مضاعفاتها.
- **نفسياً:** سيكون له مردود على الوالدين والأسرة، التي لن تصاب بالضغوط النفسية نتيجة إصابة أطفالها بأمراض خطيرة ومزمنة.
- **الصحة العامة:** يحسن برنامج NBS مستوى الصحة العامة للمواليد، كما سيقلل من المضاعفات الخطيرة وغير القابلة للشفاء للأطفال المصابين بأمراض خطيرة.
- **اقتصادياً:** يوفر برنامج NBS على الحكومات الأعباء المادية الكبيرة لعلاج ذوي الاحتياجات الخاصة كما سيوفر موازنات تخصص في علاج أمراض يمكن الوقاية منها ومن مضاعفاتها (يمكن لمراكز NBS في المستقبل أن تصبح مراكزاً لدراسة الأمراض الوراثية والطب الجزيئي).

- إن برنامج NBS يعتبر خط الدفاع الأول في وجه الإعاقة باكتشاف المواليد المصابين ببعض الأمراض التي تسبب لهم إعاقات جسدية أو ذهنية يمكن تلافيها بدواء أو غذاء، مما يجنب المجتمع زيادة أعداد ذوي الاحتياجات الخاصة، كما يقلل من التكاليف العلاجية الباهظة لعلاج وتدريب وتأهيل هؤلاء الأطفال.

Because you touch the future everyday

الجمهورية العربية السورية
وزارة التعليم العالي
جامعة حماة

شكراً لإصغائكم

Thank You For Your Listening