UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

NEUGEBORENENSCREENING
HEIDELBERG

فحص المواليد الجدد في هايدلبرغ

معلومات للوالدين

أيها الوالدان العزيزان،
إن طفلكما إما على وشك أن يُولد، وإما أنه قد وُلد لتوه، ونحن نرجو الخير والتوفيق لكما ولعائلتكما. يحظى معظم الأطفال بصحة جيدة عند ولادتهم، ويظلون كذلك فيما بعد. إلا أن هناك أمراضًا خِلقيّةً لا يمكن الكشف عنها سريريًا لدى المواليد الجدد. وفي غياب الكشف المبكر والعلاج قد تؤدي هذه الأمراض إلى إصابة الطفل باعتلالات صحية خطيرة. ومن أجل منع هذه الاعتلالات من الحدوث يُنصح في ألمانيا بإجراء الفحوص التشخيصية المبكرة المهمة (الفحص المطول لحديثي الولادة) لجميع المواليد الجدد في الأيام الأولى من حياتهم. تُعَدّ المشاركة في فحص المواليد الجدد أمرًا اختياريًا. إن إجراء هذه الفحوص على طفلكما يتطلب موافقتكما على نموذج الموافقة (توقيعَ واحدٍ من أولياء الأمر على الأقل).

فحص المواليد الجدد للكشف عن الاضطرابات الخلقية في التمثيل الغذائي، والاضطرابات الهرمونية واضطرابات الدم والمناعة والاضطرابات العصبية العضلية

يمكن للاضطرابات الاستقلابية الخلقية النادرة أو اختلالات وظائف الغدد الصماء أو اضطرابات الدمَ أو الجهاز المناعي أو الجهاز العصبي العضلي أن تتسبّب في حدوث أضرار لا يمكن علاجها في أعضاء الجسم، أو إعاقة بدنية أو عقلية، أو التهابات خطيرة، أو حتى الوفاة. ويمكن عادةً تفادي أو تقليل الآثار المترتبة على الأمراض الخِلقية عن طريق إعطاء أدوية معينة أو اتباع نظام غذائي خاص. يُفضّل أخذ عينة الدم اللازمة لفحص المواليد الجدد بين اليومين الثاني والثالث من حياة الطفل، وذلك من خلال بضع قطيرات من دم الطفل تُوضع على بطاقة ورقة ترشيح وتُرسل فورًا إلى أحد المختبرات لفحصها. يمكنك الاطلاع على وصف كامل للفحوص والاضطرابات -كلّ على حدة- بدءًا من الصفحة 2.

فحص المواليد الجدد من تَلَزُّجُ المُخاط (التليّف الكيسي)

بجانب فحص المواليد الجدد من اضطرابات التمثيل الغذائي والهرمونات والدم والجهاز المناعي والجهاز العصبي العضلي، فإننا نوفّر فحص التلزُّج المخاطي من عينة الدم ذاتها. يعاني الأطفال المصابون بالتليّف الكيسي التهابًا مزمنًا نتيجةً لإنتاج مخاط كثيف ولزج في الرئتين وأعضاء أخرى من الجسم. ونتيجةً لذلك يظهر على الأطفال الفشل والقصور في النمو. وفي الحالات الشديدة قد تتأثر klوظائف الرئة.

,

إن الهدف من التشخيص المبكر لتلزُّج المخاط هو الشروع في علاج معين في أسرع وقت ممكن؛ مما يساعد في تحسين نوعية الحياة وزيادة متوسط العمر المتوقع لدى الطفل. وبحسَب المتطلبات القانونية لقانون التشخيصات الوراثية تُعَدّ استشارة الطبيب أمرًا إلزاميًا قبل إجراء فحص تلزُّج المخاط لدى الأطفال حديثي الولادة. لمزيد من المعلومات عن هذا المرض وكيفية إجراء الفحص الدقيق له انظر الصفحة 5.

بعد إكمال هذه الفحوص سيجري الاحتفاظ بورقة الفحص التي تحتوي على بقع الدم الجافة لمدة 3 أشهر، بعد ذلك سيجري إتلافها وفقًا للمتطلبات القانونية.

في حال الحصول على نتائج غير عادية يلزم عمل المزيد من الفحوص؛ لذلك فإننا نطلب موافقتك على نقل البيانات من مركز الرعاية المستمرة إلى مركز الفحص الخاص بنا إلى حين الانتهاء من مراجعة جميع النتائج.

مشفى طب الأطفال واليافعين في هايدلبرغ

Universitätsklinikum Heidelberg
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Dietmar-Hopp-Stoffwechselzentrum
Neugeborenenscreening
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

رقم الهاتف : 06221 56-8278; 8475:
رقم الفكس : 06221 56-4069:

www.neugeborenenscreening.uni-hd.de

UK
HD

فحص حديثي الولادة للكشف عن الاضطرابات الخلقية في الاستقلاب، والهرمونات، والدم، والمناعة، والنظم العصبية العضلية في الجهاز العصبي العضلي

توجد أمراض استقلابية خِلقية نادرة واختلالات هرمونية واضطرابات في جهاز الدم والجهاز المناعي والجهاز العصبي العضلي التي لا يُمكن الكشف عنها من العلامات الخارجية في المواليد الجدد. هذه الأمراض تحدث لواحد من قرابة الألف من الأطفال حديثي الولادة. وإذا تُركت دون علاج فقد تؤدي إلى تلف الأعضاء أو إلى حصول إعاقة بدنية أو ذهنية أو التهابات خطيرة أو حتى الوفاة، ومنذ أكثر من 50 عامًا وفحص الدم -المعروف بفحص المواليد الجدد- يُنصح بإجرائه -كفحص وقائي- لجميع الأطفال حديثي الولادة. في الأعوام الأخيرة أُدخلت تحسينات كبيرة على هذه الدراسات، حيث أُدرج عدد من الأمراض الأخرى القابلة للعلاج في فحص المواليد الجدد.

لماذا يُجرى فحص المواليد الجدد؟

هذه الاضطرابات الخِلقية التي تحصل في التمثيل الغذائي والغدد الصماء والدم والجهاز المناعي والجهاز العصبي العضلي ينبغي أن تُشخّص في مرحلة مبكرة. فالآثار الوبيلة المترتبة على الأمراض الخِلقية يمكن عادةً منعها بالعلاج المبكر عند الشروع فيه بعد الولادة فورًا.

متى وكيف يُجرى الفحص؟

يُجرى الفحص بين اليومين الثاني والثالث من الحياة (37 إلى 72 ساعةً عقب الولادة)، ويمكن أن يُجرى لاحقًا مع الفحص الوقائي الثاني لطفلك (U2)، حيث تُؤخذ قُطيرات من دمه (من الوريد أو عن طريق وخز عقب القدم) وتُوضع على بطاقة ورقة ترشيح. وتُرسل الدماء حال جفافها إلى مختبر الفحص. نحن هنا نحلّل العينات في اليوم الذي تصلنا فيه، وذلك من خلال طرق تحليل متخصّصة وشديدة الحساسية. تكلفة الفحص يغطيها تأمينك الصحي أو تغطيها العيادة.

ما الأمراض التي يمكن الكشف عنها؟

إن الأمراض التي تُؤخذ لها عينات الدم مذكورة ضمن توجيهات إلزامية أصدرتها اللجنة الاتحادية المشتركة (اللجنة الاتحادية المشتركة من الأطباء والتأمين الصحي G-BA). هناك 13 اضطرابًا استقلابيًا، واثنان من الاضطرابات الهرمونية، والعوز المناعي المشترك الشديد، ومرض فقر الدم المنجلي وضمور العضلات الشوكي. ويجري الكشف أيضًا عن العوز المناعي المشترك الشديد. يمكنك أن تجد بالأسفل مزيدًا من التفاصيل عن الآثار والأعراض المرتبطة بهذه الأمراض.

بوجه عام يوجد واحد من هذه الأمراض في طفل واحد من قرابة الألف طفل من حديثي الولادة. وفي معظم الأسر المتضررة لم تحصل لهم مثل هذه الأمراض من قبل. وبما أن الأطفال المصابين يمكن أن يظهروا بكامل صحتهم عند الولادة، فإن فحص المواليد الجدد يمكن أن يمنع اضطرابات النمو البدني والعقلي. لا يمكن استخلاص نتائج عن المخاطر التي قد تلحق بالأسرة من هذا الفحص وحده.

من سيحصل على نتيجة الفحص؟

مهما كانت النتيجة فإن الشخص الذي أرسل عينة الدم سيحصل على تقرير مكتوب من مختبر الفحص في غضون بضعة أيام. وعلى المرسل أن يُعلم الوالدين في حال الحصول على نتيجة غير عادية. وفي الحالات المستعجلة (مثل أن يكون المرسل غير موجود) يتواصل المختبر مع الوالدين مباشرة. من أجل ذلك يجب كتابة رقم هاتفك والعنوان الذي يمكن التواصل معك من خلاله على بطاقة الفحص. فليس من الممكن الكشف المبكر عن المرض والعلاج المبكر للأطفال المصابين دون أن يتعاون جميع المعنين: الوالدان، والمستشفى، وطبيب الأطفال، ومختبر الفحص، في العمل معًا وبأقصى سرعة ممكنة.

بمَ تخبرنا نتيجة الفحص؟

لا تُعتبر نتيجة الفحص تشخيصًا طبيًا. إما أن تستبعد النتيجة إلى حد كبير الإصابة بالاضطرابات المعنية، وإما أن يلزم إجراء مزيدٍ من الفحص في حال الاشتباه في الإصابة بمرضٍ ما، مثل تكرار الفحص على سبيل المثال. وقد يكون تكرار الفحص ضروريًا، وذلك -على سبيل المثال- إذا لم يكن تحليل الدم قد أُجري في الوقت الأمثل، أو لم تكن كمية الدم التي على البطاقة كافية.

هل يمكن علاج هذه الأمراض؟

هذه الأمراض الاستقلابية ونقص المناعة وأمراض الخلايا المنجلية والغدد الصماء والاضطرابات العصبية العضلية جميعها خِلقي؛ وبالتالي يتعذّر علاجها في معظم الحالات. غير أن العلاج في التوقيت المناسب قد لا يمنع تمامًا ظهور آثار المرض في جميع هذه الحالات، ولكن العلاج الفوري يتيح للطفل المصاب النمو بصورة طبيعية مع أغلب الحالات. يتألف العلاج - على سبيل المثال - من نظام غذائي خاص أو إعطاء أدوية معينة أو تقديم المشورة والتوجيه للوالدين بشأن تنفيذ التدابير الوقائية. يتوفر لدينا مختصّون في التمثيل الغذائي والهرمونات (مختصّون في الغدد الصماء) وأخصائي أمراض الدم وأطباء أعصاب الأطفال ومختصون في اضطرابات الجهاز المناعي مستعدون لتقديم الاستشارات والرعاية اللازمة في حال الاشتباه في الإصابة بمرضٍ ما.

منذ صدور قانون التشخيصات الوراثية عام 2010 ولجنة التشخيص الوراثي (GEKO) تعمل على تقييمًا لاختبارات الفحص الجديدة ليتم تضمينها في الأمراض الوراثية في معهد روبرت كوخ. ودعمت لجنة التشخيص الوراثي (GEKO) إدخال اختبارات الفحص للتيروزين الدم من النوع الأول، والعوز المناعي المشترك الشديد، ومرض الخلايا المنجلية، وضمور العضلات الشوكي.

الأمراض المستهدفة

المتلازمة الكُظرية التناسلية
نقص هرموني ناجم عن خلل في وظيفة قشر الكُظر: يصيب الذكور والإناث، قد يؤدي إلى نوبة قاتلة من فقدان الأملاح. إعطاء الهرمون، تشخيص جيد (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 15000).

داء بول شراب القَيْقَب¬
خلل في استقلاب الأحماض الأمينية: إعاقة عقلية، غيبوبة، قد يؤدي إلى الوفاة. أسلوب العلاج: تقديم نظام غذائي خاص، تشخيص جيد في العادة (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 180000).

البيوتينيداز
نقص في استقلاب فيتامين البيوتين: تغيرات في الجلد، نوبات استقلابية، تخلف عقلي، قد يؤدي إلى الوفاة. أسلوب العلاج: إعطاء البيوتين، تشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 28000).

اختلالات استقلاب الكارنيتين
خلل في استقلاب الأحماض الدهنية: نوبة استقلابية، غيبوبة، قد يكون قاتلًا. أسلوب العلاج: تقديم نظام غذائي خاص، تشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 600000).

الجلاكتوسيميا (وجود الغالاكتوز في الدم)
خلل في استقلاب عنصر اللاكتوز (اللاكتوز): عتامة في عدسات العين، إعاقة بدنية وعقلية، فشل كبدي، قد يؤدي إلى الوفاة. أسلوب العلاج: تقديم نظام غذائي خاص، تشخيص جيد في العادة (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 77000)

بيلة حمض الغلوتاريك النوع الأول
خلل في استقلاب الأحماض الأمينية: نوبة استقلابية مفاجئة مع اضطراب الحركة المستمرة. أسلوب العلاج: تقديم نظام غذائي خاص، تشخيص جيد في الغالب (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 140000).

قصور الغدة الدرقية
نقص خِلقي في هرمونات الغدة الدرقية: اختلال شديد في النمو البدني والعقلي. أسلوب العلاج: إعطاء مكملات هرمونات الغدة الدرقية، تشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 3000).

احمضاض الدم الإيزوفاليريكي
خلل في استقلاب الأحماض الأمينية: إعاقة عقلية، غيبوبة، قد يؤدي إلى الوفاة. أسلوب العلاج: تقديم نظام غذائي خاص، تشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 90000).

نقص LCHAD وVLCAD
خلل في استقلاب الأحماض الدهنية ذات السلاسل الطويلة: نوبات استقلابية، غيبوبة، ضعف عضلي وضعف في عضلة القلب، قد يؤدي إلى الوفاة. أسلوب العلاج: تقديم نظام غذائي خاص وتجنب الصوم، تشخيص جيد في الغالب (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 80000).

نقص إنزيم MCAD
خلل في إنتاج الطاقة من الأحماض الدهنية: نقص سكر الدم، غيبوبة، قد يؤدي إلى الوفاة. أسلوب العلاج: تجنب الصوم، تشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 10000).

بيلة الفينيل كيتون
خلل في استقلاب الحمض الأميني فينيلالانين: إعاقة عقلية يتعذر علاجها. العلاج الناجح: تقديم نظام غذائي خاص، تشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 10000).

فرط تيروزين الدم النوع الأول
اضطراب في استقلاب الحمض الأميني تيروزين، إذا لم يُبدأ بعلاجه في الأيام الأولى من حياة الطفل فقد يتسبب في اختلال شديد في وظائف الكبد مع حصول يرقان ونزف، واختلال في وظائف الكلى ونوبات عصبية. أسلوب العلاج: دواء (نيتيسينون) ونظام غذائي خاص، تشخيص جيد (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 135000).

العوز المناعي المشترك الشديد
انعدام كامل في الدفاع المناعي: يحصل في مرحلة الطفولة، ويسبب حدوث حساسية شديدة للعدوى مصحوبة بمضاعفات هذه العدوى. أسلوب العلاج: اتباع تدابير وقائية صحية صارمة. أسلوب العلاج: زراعة نخاع العظم أو زراعة الخلايا الجذعية، العلاج ببدائل الإنزيم. تُمنع الرضاعة أو اللقاحات الحية أو نقل نواتج الدم غير المعالجة. يموت أغلب الأطفال المصابين إذا تُركوا دون علاج خلال عام أو عامين (معدل الإصابة في المواليد الجدد: قرابة 1 من 32500).

مرض فقر الدم المنجلي
يؤدي تشوه خلايا الدم الحمراء (الخلايا المنجلية) إلى فقر الدم وزيادة لزوجة الدم وضعف إمداد الأعضاء بالأكسجين وتلف الأعضاء على المدى الطويل. تشمل المضاعفات الحادة الاحتشاء الدماغي والفشل الكلوي واحتشاء الطحال والإنتان وفقر الدم. ويشمل نهج العلاج التثقيف والتوجيه بشأن التدابير السلوكية والوقاية من العدوى (مثل اللقاحات) وإعطاء هيدروكسي كاربامايد، وإذا لزم الأمر عمليات نقل الدم وزرع الخلايا الجذعية كنهج علاجي إضافي. وفي حالة ترك الأعراض دون علاج، فقد تبدأ في الظهور خلال 3 أشهر من العمر (معدل الإصابة في المواليد الجدد: حوالي 1 من 3950).

ضمور العضلات الشوكي
يؤدي نقص بروتين معين (بروتين الخلايا العصبية الحركية) إلى زيادة ضعف العضلات مع تراجع تطور الوظيفة الحركية وتقييد وظائف الرئة. العلاج هو علاج طبي وعرضي (علاج طبيعي، إعادة تأهيل، تقويم العظام، نفسي). تظهر الأعراض الأولى للمرض عند الأطفال المصابين بضمور العضلات الشوكي (أكثر المظاهر شيوعًا وشدة) في عمر 6 أشهر. إذا لم يتم علاج هؤلاء الأطفال، فإنهم يموتون في غضون سنة إلى سنتين (معدل الإصابة في المواليد الجدد: حوالي 1 من 6000 إلى 1 من 11000).

إعلان الموافقة على فحص المواليد الجدد

إذا كنت ترغب في مشاركة طفلك في فحص المواليد الجدد من الأمراض الاستقلابية الخِلقية / الاختلالات الهرمونية / اضطرابات الجهاز المناعي/ الدم و اضطرابات الجهاز العصبي العضلي/التليّف الكيسي، فيرجى التوقيع في هذه الصفحة.

اسم الطفل: _____

تاريخ الميلاد: _____
(أو البطاقة اللاصقة)

- ◯ لقد استلمت المادة التعليمية الخاصة بفحص المواليد الجدد، كما حصلت على القدْر الكافي من التعريف حول الفحص وهدفه.
- ◯ أوافق على مشاركة طفلي في فحص المواليد الجدد من الأمراض الاستقلابية الخِلقية / الاختلالات الهرمونية / التليف الكيسي / اضطرابات الجهاز المناعي / اضطرابات الدم / اضطرابات الجهاز العصبي العضلي، وأوافق أيضًا على نقل المعلومات المُقدّمة لهذا الغرض.
- ◯ في حال كانت نتيجة الفحص غير كافية ودعت الحاجة إلى إجراء فحوص لاحقة، فإنني أوافق على أن ينقل مركز الرعاية المستمرة البيانات إلى مركز فحص المواليد الجدد في هايدلبرغ إلى حين مراجعة النتائج (تتبع نقل البيانات).
- ◯ لقد جرى تعريفي بضرورة إجراء فحصٍ ثانٍ، وذلك قبل(التاريخ). (الفحص الثاني ضروري فقط لعدد قليل جدًا من الأطفال).
- ◯ أنا غير موافق على مشاركة طفلي في فحص المواليد الجدد. لقد جرى تحذيري من الآثار السلبية التي قد تلحق بطفلي (حيث يؤدي المرض غير المكتشف إلى حدوث الإعاقة أو الموت).

التاريخ، والاسم (بخط مائل)، وتوقيع وصي قانوني واحد على الأقل

التاريخ، والاسم (بخط مائل)، وتوقيع الطبيب المسؤول، حسَب الفقرة 1 من المادة 8 من قانون التشخيصات الوراثية الألماني

إذا كنت ترغب في إجراء فحوص محددة فقط على طفلك، فيرجى إكمال الإعلان وتوقيعه في الخلف.

تبقى هذه الموافقة مع مُرسل العينة.
ينبغي تدوين الموافقة على برنامج فحص المواليد الجدد أو الرفض لأجزاء معينة منه على بطاقة ورقة الترشيح من أجل إجراء الفحص للخانات المحددة.

فحص المواليد الجدد من التلزُّج المخاطي

بجانب فحص المواليد الجدد من الأمراض الاستقلابية الخِلقية والاختلالات الهرمونية واضطرابات الهرمونات والدم والجهاز المناعي والعصبي العضلي يمكننا فحص طفلك من التلزُّج المخاطي. إن الهدف من هذه الأطروحة هو التشخيص المبكر لتلزُّج المخاط من أجل الشروع في العلاج في أسرع وقت ممكن؛ مما يساعد في تحسين نوعية الحياة وزيادة متوسط العمر المتوقع لدى الأطفال المصابين بالتلزُّج المخاطي. فحص التلزُّج المخاطي خاضع لتنظيمات قانون التشخيصات الوراثية. ستساعدك المعلومات التالية على الاستعداد لخوض نقاش واعٍ مع طبيبك حول الموافقة على البرنامج.

ما هو التلزُّج المخاطي؟

التلزُّج المخاطي (يُعرف أيضًا بالتليّف الكيسي) هو مرض وراثي يصيب طفلًا واحدًا من نحو 3300 طفل. إن أي تغير جيني في الجين المسمى CFTR يؤدي إلى حدوث اضطراب في عملية تبادل الأملاح في الخلايا الغُدّيّة. وهذا بدوره يسبّب تكوّن مخاط لزج في القناة التنفسية وفي أعضاء أخرى؛ مما يؤدي إلى إصابتها بالتهاب دائم. قد تتباين علامات هذا المرض في حدتها نظرًا لاختلاف التغيرات الجينية. وغالبًا ما تكون وظيفة البنكرياس محدودة. ونتيجةً لهذا يعاني الأطفال المصابون نقصًا في الوزن وضعفًا في النمو. وفي الحالات الشديدة قد تتدهور وظائف الرئة على نحو كبير نتيجةً للالتهاب الرئوي الحاد المتكرر.

كيف يمكن علاج التليّف الكيسي؟

لا يوجد في الوقت الحالي علاج للتليّف الكيسي. ومع ذلك يمكن تحسين أو تخفيف أعراض المرض باستخدام مناهج علاجية متعددة؛ بحيث يزداد متوسط العمر المتوقع لمرضى التليف الكيسي زيادةً مطردة. يتألف علاج التليّف الكيسي من المستنشَقات والعلاج الطبيعي والوجبات الغذائية ذات السعرات الحرارية العالية والأدوية. زيادةً على ذلك يُعَدّ إجراء الفحوص الدورية في المؤسسات المتخصصة في التليّف الكيسي أمرًا معقولًا؛ وذلك من أجل القدرة على علاج التغيرات المبكرة في أبكر وقت ممكن.

لماذا يُعَدّ فحص التليّف الكيسي في المواليد الجدد مفيدًا؟

يتيح فحص التليّف الكيسي في المواليد الجدد إمكانية التشخيص المبكر والشروع في العلاج؛ مما يؤدي إلى تحسّن النمو البدني للأطفال المصابين. وهذا يساعد في تحسين صحة الأطفال المصابين ويرفع احتمالات الوصول إلى متوسطٍ عمري أعلى.

كيف يُجرى فحص التليّف الكيسي؟

لا يتطلب فحص التليّف الكيسي عادةً أخذ عينة دم إضافية. إذ يُجرى فحص التليّف الكيسي في الوقت نفسه الذي يُجرى فيه فحص المواليد الجدد من الأمراض الاستقلابية والاختلالات الهرمونية واضطرابات الدم والجهاز المناعي والجهاز العصبي العضلي، ومن عينة الدم نفسها التي أُخذت من طفلك لهذا الغرض. لذلك تُؤخذ قُطيرات من دمه (من الوريد أو من عقب القدم) وتُوضع على بطاقة ورقة ترشيح، وتُرسل إلى مختبرٍ ليفحصها.

في البداية تُحدَّد مستويات إنزيم التريبسين المتفاعل مناعيًا (IRT). وفي المستوى الذي يلي ذلك في الأهمية يُجرى فحص ثانٍ للكشف عن البروتين المرتبط بالتهاب البنكرياس، وذلك من عينة الدم ذاتها. فإن كانت نتيجة الفحص الثاني مرتفعةً بدورها يُستخدم فحص DNA (الفحص الجيني) في البحث عن التغيرات الجينية الأكثر حدوثًا في مرض التليّف الكيسي. فإذا عُثر على واحد أو اثنين من التغيرات الجينية فإن نتيجة الفحص ينقصها الضبط. أما إذا كانت نتيجة الفحص الأول (فحص IRT) في غاية الوضوح فإن نتيجة الفحص وحدها ينقصها الضبط، أما الفحوص الأخرى فلم تَعُد هناك حاجة لإجرائها. إن خطوات الفحص بمجموعها تؤدي إلى الوصول إلى أعلى مستوى ممكن من دقة النتائج وسلامتها. إلا أنه في الحالات النادرة جدًا يمكن أن يعاني الطفل التليّف الكيسي ولا يظهر ذلك في الكشف المبكر.

وفقًا للمتطلبات القانونية لقانون التشخيصات الوراثية يجب الحصول على التثقيف اللازم من الطبيب قبل إجراء فحص التليّف الكيسي للمواليد الجدد. إذا أُجريت عملية الولادة على يد داية أو قابلة فيمكن تأجيل فحص التليّف الكيسي في طفلك على يد أحد الأطباء حتى سن 4 أسابيع (على سبيل المثال: مع الفحص الوقائي الثاني U2). لذلك يلزم حينها أخذ عينة أخرى من دم الطفل. على خلاف فحص التليّف الكيسي، من الأفضل إجراء فحص الاضطرابات الخلقية الاستقلابية واضطرابات الغدد الصماء والدم والجهاز المناعي والجهاز العصبي العضلي خلال 72-37 ساعة؛ وذلك لأن المسارعة في البدء بالعلاج –على عكس فحص من التليّف الكيسي- أمرٌ ضروري في معظم الأمراض المفحوصة.

سنحتفظ بعينة الدم المأخوذة من طفلك مدة 3 أشهر بعد إجراء الفحص، ثم نتلفها بعد ذلك

كيف سيجري إعلامك بشأن نتيجة الفحص وماذا سيحصل بعد ذلك؟

سوف يُعلِم المختبر الشخص الذي أرسل عينة الدم (الطبيب) في غضون 14 يومًا إذا كانت النتيجة طبيعيةً وجديرةً بالملاحظة. ستزودك النتيجة الطبيعية بمعلوماتٍ عن طلبك الصريح فقط. إذا كانت النتيجة ينقصها الضبط فسيتواصل مُقدِّم العينة معك ويحيلك إلى مركز مختص بالتليف الكيسي. النتيجة المضبوطة لا تعني أن طفلك مصاب بالتليّف الكيسي. إذ إن طفلًا واحدًا فقط من كل خمسة أطفال حصلوا على نتيجة مضبوطة يكون مصابًا بالتليف الكيسي. ومع ذلك فإن ثمة زيادةً في احتمالية حدوث ما يُسمى الأداة الاستثمارية. حيث يكون الحاملون للمرض أصحاء، لكن بإمكانهم نقل المرض لأبنائهم. على أية حال سوف نزوّدك بالاستشارات والتثقيف الوراثي اللازم بحيث تكون على اطلاع تفصيلي على أهمية هذه النتيجة.

سيعمل مركز التليّف الكيسي في البداية فحصًا تأكيديًا (يكون في العادة اختبار العَرَق)، وسيناقش معك كل الأمور الأخرى. اختبار العرق آمن وغير مؤلم، وليس ثقيلًا على طفلك. سنوافيك بالنتيجة بعد الاختبار فورًا. لكن قد تحتاج إلى إجراء المزيد من البحث.

اتّخذ قرارك من أجل طفلك!

تُعَدّ المشاركة في فحص التليّف الكيسي أمرًا اختياريًا. أما تكاليف الاستقصاء فتتحمّلها شركات التأمين الصحي القانوني. وتكون نتائج الاستقصاء خاضعةً للسرية الطبية، ولا يتم إعطاؤها لأطراف خارجية دون موافقتك. على المختبر الذي أجرى الفحص أن يُرسل النتائج مباشرةً إلى المُرسل إذا كانت النتيجة واضحة. لديك الحق في الرجوع عن موافقتك على إجراء فحص التليّف الكيسي في أي وقت تريده. ينبغي أن يكون قرار الموافقة على فحص التليّف الكيسي أو رفضه مبنيًا على أساسٍ متين من المعلومات الصحيحة والموثوقة. الفرصة متاحة لك دائمًا لمناقشة أسئلتك مع الأطباء.

هذا الفحص الجيني لمرض التليّف الكيسي صادَقَت عليه لجنة التشخيصات الوراثية في معهد روبرت كوخ.

جمع/معالجة البيانات

تحتوي بطاقة الفحص المُرسَلة إلى مركز فحص المواليد الجدد - الواقع في مركز هايدلبرغ لطب الأطفال والمراهقين- على معلومات طفلك. إلى جانب الاسم (الذي يلزم في التعيين الصحيح لنتائج الفحص) نحتاج إلى تاريخ الميلاد وأسبوع الحمل؛ وذلك من أجل تقويم نتائج الفحص بشكل صحيح. إلى جانب ذلك نطلب منك أن تكتب على بطاقة الفحص اسمك وعنوانك ورقم هاتفك. نحن نطلب هذه البيانات لكي نستطيع إعلامك بشكل مباشر في حال حدوث أية طوارئ. هذا ضروري فقط لعدد قليل من الأطفال. إننا نحتفظ بالبيانات الشخصية لطفلك والبيانات المُدرجة في بطاقة الفحص في نظام الكمبيوتر الخاص بفحص المواليد الجدد في هايدلبرغ.

مدة الاحتفاظ بالبيانات 10 أعوام. فالنتائج الطبية ينبغي الاحتفاظ بها مدة 10 أعوام بحسَب قانون المهن الطبية. لكن يمكنك الاطمئنان إلى أن البيانات لن يطّلع عليها سوى طاقم العاملين في فحص المواليد الجدد، حيث يطّلعون على البيانات التي يحتاجونها حقًا في أداء عملهم. وبعد 10 أعوام ستُحذف البيانات. لن تُستخدم بياناتك وبيانات طفلك وعينات الدم -ولن يجري تقويمها- في أغراض غير الأغراض المذكورة، ولن تُعطى لأطراف خارجية غير مخولة بالحصول عليها. ولك الحق في طلب معلومات من الشخص المسؤول (مستخدم النظام) عن بيانات طفلك الشخصية المُخزّنة في النظام. ويمكنك أيضًا أن تطلب تصحيح البيانات غير الدقيقة أو حذف البيانات أو الحد من معالجتها.

الشخص المسؤول عن جمع البيانات الشخصية في إطار فحص المواليد الجدد هو:
Prof. Dr. med. Prof. h.c. mult. (RCH) Georg F. Hoffmann
Tel.: 06221 56-4002
E-Mail:georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de

إذا كانت لديك أية استفسارات أو مخاوف بشأن معالجة البيانات واتباع متطلبات حماية البيانات، يمكنك التواصل مع مسؤول حماية البيانات في المعهد:
Datenschutzbeauftragter Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 672, 69120 Heidelberg
E-Mail: PrivacyPolicy@med.uni-heidelberg.de

في حال معالجة البيانات على نحو غير قانوني يحق لك التقدّم بشكوى إلى السلطة الإشرافية التالية:
Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart
Königstraße 10a, 70173 Stuttgart
Tel.: 0711 615541-0, Fax: 0711 615541-15
E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de
Internet: http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de

التراجع

تُعَدّ المشاركة في فحص المواليد الجدد أمرًا اختياريًا. لديك الحق في الرجوع عن موافقتك في أي وقت تريده. في هذه الحالة سنُتلِف جميع بطاقات الفحص الموجودة ونُقفل البيانات الشخصية المخزّنة على نظام الكمبيوتر الخاص بنا بحيث يتعذّر الوصول إليها بعد ذلك.

عينة الدم المُتبقّاة

سنحتفظ ببطاقات الفحص التي تحتوي على الدماء الباقية لمدة 3 أشهر ثم نتلفها بعد ذلك.

ID29055_Unternehmenskommunikation/Medienzentrum Universitätsklinikum Heidelberg

إعلان الموافقة الجزئية على فحص المواليد الجدد

إذا كنتَ موافقًا على إجراء جميع الفحوص المقدّمة فيرجى التوقيع على إعلان الموافقة الموجود في الخلف

لا تملأ هذه الصفحة إلا إذا كنتَ لا توافق موافقةً كاملةً على برنامج الفحص الطبي.

اسم الطفل: _____

تاريخ الميلاد: _____
(أو البطاقة اللاصقة)

لقد جرى تعريفي بفحص المواليد الجدد من الاضطرابات الاستقلابية / الاختلالات الهرمونية / اضطرابات الجهاز المناعي، اضطرابات الجهاز الدموي / اضطرابات الجهاز العصبي العضلي، وكذلك فحص المواليد الجدد من التلزُّج المخاطي. كما جرى تحذيري من الآثار السلبية التي قد تلحق بطفلي إذا رفضتُ بعض أجزاء هذا الفحص.

إعلان الموافقة الجزئية
(يرجى التوقيع على كل نقطة توافق عليها.)

أوافق على إجراء الفحوص التالية وعلى نقل البينات اللازمة لهذا الغرض:

◯ فحص المواليد الجدد من الأمراض الاستقلابية الخِلقية/الاختلالات الهرمونية/اضطرابات الجهاز المناعي/اضطرابات الدم/اضطرابات الجهاز العصبي العضلي (الصفحات 2 و 3)

التاريخ، والاسم (بخط مائل)، وتوقيع وصي قانوني واحد على الأقل

◯ فحص المواليد الجدد من التلزُّج المخاطي (الصفحات 5 و 6)

التاريخ، والاسم (بخط مائل)، وتوقيع وصي قانوني واحد على الأقل

◯ إذا دعت الحاجة إلى مراجعة عملية الفحص فإنني أوافق على أن ينقل مركز الرعاية المستمرة البيانات إلى مركز فحص هايدلبرغ إلى حين مراجعة النتائج (تتبع نقل البيانات).

التاريخ، والاسم (بخط مائل)، وتوقيع وصي قانوني واحد على الأقل

التاريخ، والاسم (بخط مائل)، وتوقيع الطبيب المسؤول، حسَب الفقرة 1 من المادة 8 من قانون التشخيصات الوراثية الألماني

تبقى هذه الموافقة مع مُرسل العينة.
يجب تدوين الموافقة على برنامج فحص المواليد الجدد أو الرفض لأجزاء معينة منه على بطاقة ورقة الترشيح من أجل إجراء الفحص للخانات المحددة.