USAID
FROM THE AMERICAN PEOPLE

PRIMARY HEALTH
CARE PROJECT

وزارة الصحة
دائـــرة الصحـــة العامـــة

الدليل الوطني
لفحص حديثي الولادة

لمقدمي الرعاية في مراكز الرعاية الصحية الأولية في العراق

DISCLAIMER
This guideline has made possible through support provided by the U.S. Agency for International Development (USAID) under Primary Health Care Project in Iraq (PHCPI) implemented by University Research Co,. LLC. This guideline has been developed in Iraq in close collaboration with the Ministry of Health (MoH) in 2014

قائمة المحتويات

الفصل الأول:

- المقدمة
- الهدف من الدليل
- أهمية فحص حديثي الولادة
- مفهوم فحص حديثي الولادة
- تحليل الوضع في العراق
- منظمة فحص حديثي الولادة

الفصل الثاني:

- تعليمات لأخذ ونقل عينات الدم
- القسم A
- أخذ عينات الدم
- وقت أخذ عينات الدم
- كيفية استكمال البيانات الموجودة على البطاقة
- كيفية جمع عينات الدم
- وخز الكعب
- تجفيف عينة الدم
- تحديد عينة غير كافية
- القسم B
- نقل العينات إلى المختبر

الفصل الثالث:

- أساليب المختبر في فحص حديثي الولادة – الأسس والعقبات

الفصل الرابع:

- مرض قصور الغدة الدرقية الخلقي (CHT)
- بيلة الفينيل كيتون (PKU)
- الجالاكتوز في الدم (GAL)

- عناية خاصة أثناء أخذ عينات الدم
- المراجع
- المرفقات

الفصل الأول

المقدمة

يقصد بفحص الأطفال حديثي الولادة (NBS) أنه برنامج للصحة العامة لتحديد الاطفال الذين يعانون من أمراض يمكن علاجها قبل أن يكون تواجدهم إكلينيكيًا فقط، أو قبل أن يتعرضوا لأضرار يتعذر معالجتها.
لا يتم الكشف عن الاضطرابات الأيضية بسهولة دون فحص لأن الكثير من الأعراض غير محددة وتبدو مثل الحالات الأخرى أكثر شيوعًا. بعض من هذه الاضطرابات لا تظهر أي أعراض على الإطلاق حتى حدوث الضرر. في بعض هذه الحالات لا يمكن معالجة هذا الضرر. ويعني الفحص أن الاضطرابات الأيضية يمكن تشخيصها قبل مرض الطفل.
الهدف من فحص حديثي الولادة هو التعرف المبكر على الأطفال الأكثر عرضة لخطر التعرض للأيضية المختارة، والأمراض الوراثية أو الخلقية بحيث يمكن البدء فورًا في العلاج الطبي لتجنب الأزمات الأيضية ومنع الصراخ العصبي المتزايد الذي يتعذر معالجته.
التعرف المبكر على هذه الحالات هو أمر بالغ الأهمية، حيث يمكن أن يؤدي التدخل في الوقت المناسب إلى انخفاض كبير في معدلات الحالات المرضية والوفيات، والإعاقة المرتبطة به في الأطفال المتضررين.

مشروع فحص حديثي الولادة في العراق

سوف يساهم هذا المشروع في خفض معدل وفيات الأطفال دون سن الخامسة بمقدار الثلثين، لتحقيق الهدف الرابع من الأهداف الإنمائية للألفية في عام 2015.
وقد بدأ برنامج فحص حديثي الولادة في إبريل 2013 كمشروع تجريبي في مقاطعتين: بغداد وكربلاء كمحافظات تمثل نقطة البداية.
وقد ركزت المرحلة التحضيرية لأكثر من عام على بناء القدرات وعملت على جلب أحدث انواع التكنولوجيا للتعرف المبكر على اثنين من الأخطاء الوراثية في الأيضية وهما، بيلة الفينيل كيتون (PKU)، والجالاكتوز في الدم (GAL)، وقصور الغدة الدرقية الخلقي أيضًا (CHT) من خلال اختبار تعزيز تفارق اللانثانيد فيما يطلق عليه (تقنية DELFIA) حيث يتم اختبار الدم من خلال وخز كعب الجنين. ويتم جمع عينة من الدم في العمر المناسب (5 أيام و72 ساعة) بعد الولادة وأيضًا الذين لم يتم فحصهم حتى وصول شهرين في مراكز الرعاية الصحية الأولية والمستشفيات التي لديها وحدات لرعاية حديثي الولادة (NICU).

الهدف من الدليل

تم تصميم هذا الدليل من أجل:

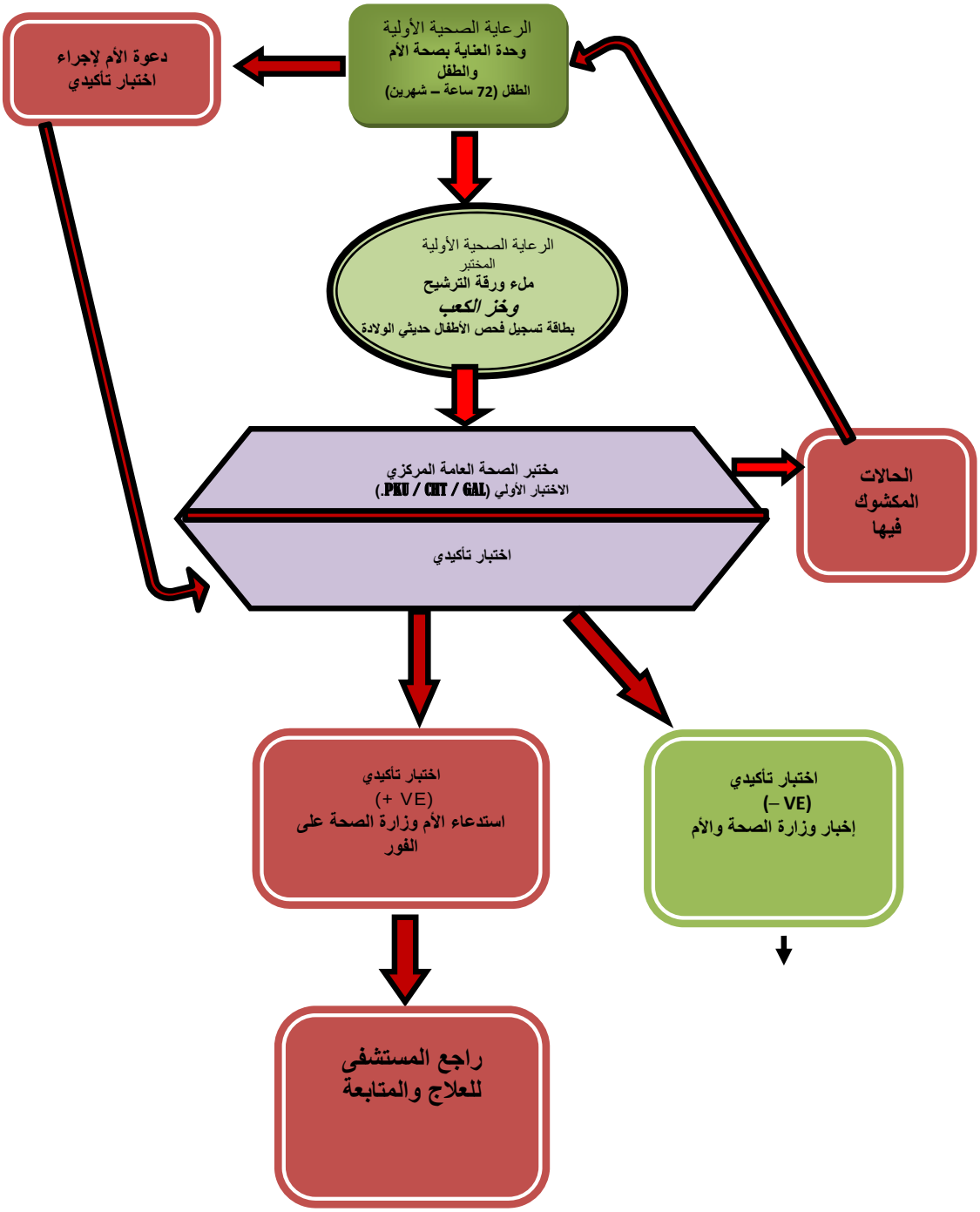
1 -توفير المعرفة العامة والخاصة حول مشروع فحص حديثي الولادة في العراق للممرضين والاختصاصيين في طب الأطفال، وطبيب الأطفال والأطباء وأطباء التوليد، والتغذية والكيمياء الحيوية.
2 -وصف الاضطرابات المُدرجة حاليًا في مشروع الفحص في العراق.
3 -توفير دليل عملي للاستخدام اليومي

مفهوم فحص حديثي الولادة

فحص الأطفال حديثي الولادة هو خدمة صحية عامة. يتم عن طريق اختبار الأفراد الذين لم يتم معرفة أن لديهم مرض (أعراض) بحيث يمكن تحديد مرضهم وعلاجهم قبل حدوث أية مشاكل. والفحص هو الخطوة الأولى في عملية تتكون من خطوتين. اختبار الفحص الأول يشير إلى وجود مشكلة قد تكون موجودة (مشكلة أولّية)، ثم اختبار تشخيصي ثاني (تأكيدي) يؤكد ما إذا كان هناك مشكلة أو مرض موجودًا بالفعل أم لا. مشروع فحص حديثي الولادة متاح لجميع الأطفال ويتم ذلك بعد وقت قصير من الولادة، بينما يبدو أن معظم الأطفال في حالة صحية ممتازة. ومن أجل اختبار هذه الأمراض، يتم وخز كعب الطفل ويتم جمع عينة صغيرة من الدم في سن مثالي وهو (5 أيام و72 ساعة) بعد الولادة، والذين لم يتم فحصهم حتى وصول عمر شهرين، يتم تجفيف الدم على ورقة ترشيح لفحص حديثي الولادة من أجل الكشف عن بعض الأمراض الوراثية، والخلقية النادرة والخطيرة أو الحالات الأيضية الخطيرة التي قد تكون مهددة لحياة الطفل.

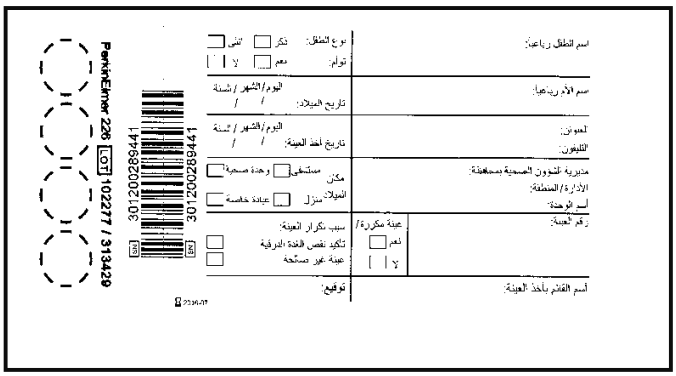
وتم عرض جميع الأطفال لفحص بيلة الفينيل كيتون(PKU) ، وقصور الغدة الدرقية الخلقي(CHT) ، والجالاكتوز في الدم .

منظمة فحص حديثي الولادة



الفصل الثاني

- **تعليمات أخذ ونقل عينات الدم**
- **القسم A**


اسم الطفل رباعيا:
نوع الطفل: ذكر ☐ أنثى ☐
توأم: نعم ☐ لا ☐
اسم الأم رباعيا:
تاريخ الميلاد: اليوم/الشهر / السنة
العنوان:
التليفون:
تاريخ أخذ العينة: اليوم/الشهر / السنة
مكان الميلاد: مستشفى ☐ وحدة صحية ☐ منزل ☐ عيادة خاصة ☐
مديرية الشئون الصحية بمحافظة:
الإدارة/المنطقة:
اسم الوحدة:
رقم العينة:
عينة مكررة / نعم ☐ لا ☐
سبب تكرار العينة:
تأكيد نقص الغدة الدرقية ☐
عينة غير صالحة ☐
أسم القائم بأخذ العينة:
توقيع:
Perkin Elmer 226 LOT 102277 / 313429
301200289441
301200289441

1. أخذ عينات الدم

قبل أخذ العينة يتم إبلاغ الوالدين حول مشروع فحص حديثي الولادة ويتم تسليم مجلد (دليل الأم) لهم.
يتم التعامل مع جمع عينة الدم على ورقة ترشيح من قِبل العاملين في مجال الصحة في مختبر مركز الرعاية الصحية الأولية. وقبل وضع الدم على ورقة الترشيح يقوموا بتوثيق البيانات المطلوبة على ورقة البيانات بما في ذلك المعلومات العامة، على بطاقة الطفل حديث الولادة والملفات المسجلة. بعد التجفيف، يغطي البطاقات غطاء الأمان بعد التجفيف المناسب وقبل إرسالها عبر البريد الإلكتروني ونقلها إلى المختبر المركزي للصحة العامة.

2. وقت أخذ عينات الدم

الوقت المناسب لأخذ عينات الدم ليس قبل 72 ساعة من طفل عمره يصل إلى 5 أيام بغض النظر عن عمر الحمل للطفل. مع الأخذ في الاعتبار أن التأخير في العينة قد يؤثر على صحة الطفل ويسبب أضرار يتعذر معالجتها (القرار هو عدم رفض أخذ العينات يبلغ عمره أكثر من شهرين). وقد يؤثر وقت أخذ عينات الدم على نتائج الفحوصات. وفي مرحلة مبكرة سوف يؤدي اخذ العينات إلى ارتفاع معدل" النتائج الإيجابية الكاذبة "، وبالتالي هناك حاجة إلى أخذ عينات أخرى في اضطرابات الغدد الصماء بسبب وجود ارتفاع معدل الهرمون المنبه للغدة الدرقية بعد الولادة مباشرة. وفي حالة الاضطرابات الأيضية قد يسبب أخذ العينات في وقت مبكر إلى نتائج سلبية كاذبة. في حالة بيلة فينيل كيتون PKU، لا يحدث تراكم للأحماض الأمينية المحددة في الدم حتى بعد 36 ساعة من بداية التغذية عن طريق الفم، عندما يتوقف الخروج فجأة من المشيمة. لذلك فإن سرعة صعود الأحماض الأمينية المحددة في الدم تختلف تبعًا لشدة العيب الخلقي وكمية البروتين والشيء نفسه بالنسبة للجالاكتوز في الدم (GAL).

3. كيفية استكمال البيانات الموجودة على البطاقة

- وضع علامة داخل المربعات المناسبة
- تحديد ما إذا كانت هي أول عينة أو التالية عن طريق التحقق وضع علامة في المربعات المناسبة.
- وضع علامة في المربع المناسب للذكر والأنثى والتوأم.
- كتابة اسم مركز الرعاية الصحية الأولية.
- كتابة اسم المولود واسم الأم.
- كتابة عنوان وأرقام اتصال الوالدين (الهواتف المحمولة)
- كتابة مكان الولادة.
- كتابة تاريخ الميلاد.
- كتابة تاريخ أخذ العينات.
- كتابة اسم وتوقيع مُقدم العينة.

4. كيفية جمع عينات الدم

مباشرة بعد الانتهاء من البيانات الموجودة على البطاقة قم بأخذ عينة من الدم لتجنب الاختلاط (خاصة في التوائم) قبل إعداد البطاقة التالية. ويعتبر الإجراء الأكثر شيوعًا هو أخذ العينات بواسطة وخز الكعب.

.

5. وخز الكعب

أ) المواد

- مشرط معقم، ذو رأس لا يتجاوز طولها 2.0 مم.
- أجهزة شق موحدة ومتوفرة لعمل شق بعمق 1.0 مم.
- أجهزة متوفرة أيضًا تم تطويرها خصيصًا لحالات الولادة المبكرة.
- ضمادات مُعقمة بالكحول بنسبة 70% أو أي وسيلة تطهير أخرى مناسبة.
- ضمادات شاش مُعقمة.
- قطعة قماش رطبة ودافئة أو ضمادة
- نموذج من ورقة الترشيح لجمع عيانة الدم عليها تاريخ انتهاء الصلاحية في المستقبل
- قفازات.
- معدات الرعاية اللاحقة لوخز الكعب وفقًا لسياسة المؤسسة التي توجد فيها.

ب. الإجراء

1. ارتدي القفازات من أجل السلامة الشخصية

2. لا تلمس دوائر عينة الدم الموجودة على ورقة الترشيح قبل وبعد ارتداء القفازات.

3. ضع قدم الطفل في مستوى منخفض عن القلب (القلب أعلى من القدم) إن أمكن ذلك من أجل زيادة تدفق الدم إلى القدمين.

4. تدفئة الكعب لزيادة تدفق الدم في المنطقة عن طريق التدليك أو تغطية مكان الوخز لمدة ثلاث إلى خمس دقائق بمنشفة دافئة ورطبة مغموسة في مياه درجة حرارتها لا تزيد عن 42 درجة سيليزية.

5. تطهير مكان الوخز بضمادة مُعقمة بالكحول وقم بعرض الكعب للهواء الجاف.

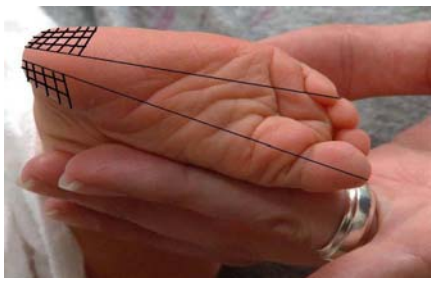
6.ثقب الكعب باستخدام مشرط مُعقم. أفضل منطقة لوخز الكعب هي نحو جانبي الكعب كما هو مبين في المناطق المرسومة والمتقاطعة على الكعب في الصورة على اليسار. لا تقم بالوخز في منطقة التقوس الخلفي من الكعب، أو في مكان تم وخزه سابقًا.

7.قم بمسح أول قطرة من الدم بضمادة شاش مُعقمة.

8.انتظر تكوين قطرة دم كبيرة أخرى.

9.قم بالضغط بإصبع الإبهام برفق وبشكل متقطع.

10. تجنب الضغط الدائم لأنه يلوث عينة الدم بالسائل النسيجي.



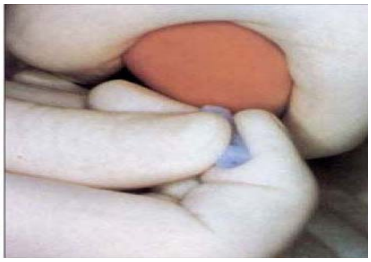
11. دع قطرة الدم تلامس جانب واحد من دائرة ورقة الترشيح، ودع الدم يبلل الورقة حتى تمتلئ الدائرة بشكل كامل.

12. لا تضغط بالورقة على مكان الوخز (سوف تقطع تدفق الدم)

13. لا تضع قطرات الدم المتتالية في نفس الدائرة.

14. بعد جمع الدم، قم برفع القدم فوق مستوى الجسم، وقم بالضغط على مكان الوخز برفق باستخدام ضمادة شاش مُعقمة أو ممسحة من القطن حتى يتوقف النزيف.

15. تحقق من كفاية عينة من الدم بعد الانتهاء. وأنها (عينة صالحة) كما هو مبين أدناه.



الشكل (1): مركز الرعاية الصحية الأولية الأول في النهروان – (المدائن)

تحديد العينات الغير كافية (عينة غير صالحة)

1. الدم لم يبلل ورقة الترشيح بشكل كامل.
2. تبدو عينة الدم متعددة الطبقات، ومتخثرة وفائقة التشبع ومُشَقّقة ومتآكلة.
3. توضح العينة حلقات المصل أو تظهر ممزوجة وباهتة اللون أو ملوثة.
4. الدم ضئيل وغير كافٍ.
5. البيانات الموجودة على البطاقة غير مكتملة.

فحص قطرة الدم لحديثي الولادة

بعد تجفيف البطاقة، تحقق من المجموعة الخاصة بك مقارنة بهذه الأمثلة. أي من البطاقات التي تبدو مثل أمثلة "غير مقبول" يجب إعادة جمعها.

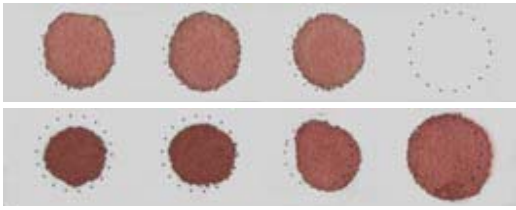
عينة جيدة

كافة الدوائر ممتلئة، ظهر البطاقة تبلل بالدم، عينة واحدة مع عدم وجود أكثر من طبقات من الدم، تجفيف العينة في الهواء لمدة 4 ساعات

عينة مقبولة

ليس من الضروري ملء جميع الدوائر إذا كان جمع العينات صعب أو يسبب صدمة غير ضرورية للطفل أو الوالدين .ثلاث قطرات جيدة عادة ما تكون كافية.

الاختلافات الصغيرة في ملء الدوائر سواء بزيادة أو انخفاض طفيف هو أمر مقبول.

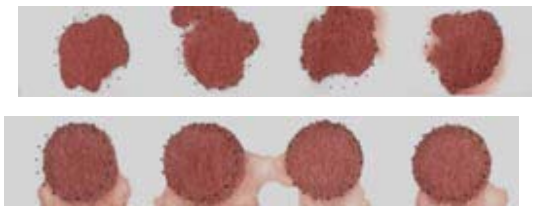


عينة غير مقبولة

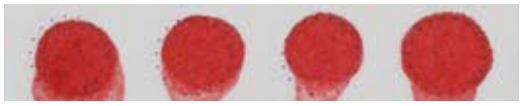
الاختلافات الصغيرة في ملء الدوائر سواء بزيادة أو انخفاض طفيف هو أمر مقبول.

دم غير كافي: دوائر غير كافية

عينة ملوثة :اتصال سائل آخر بالبطاقة من خلال التغذية الكاملة بالحقن،
والمياه، والبول، والشاي والقهوة، الخ



عينة لم يتم تجفيفها بشكل صحيح: لم يتم تعرضها للهواء لمدة 4 ساعات، وتم وضع البطاقة في كيس من البلاستيك.



حلقات المصل: عدم مسح الكحول من الكعب قبل الوخز، تتلوث البطاقة بالكحول، وغسول اليد أو المياه، والضغط المفرط أثناء جمع العينة.
.

متخثرة او متعددة الطبقات: ملء البطاقة من كلا الجانبين، وملامسة الورقة للدم عدة مرات.

الخلف

الأمام

7-تجفيف عينة الدم

سيتم تجفيف عينة الدم على ورقة الترشيح لمدة 3 ساعات في رف خاص (حامل) متوفر في كل مراكز الرعاية الصحية الأولية. ويجب تجنب التعرض المباشر للحرارة والرطوبة على وجه التحديد.

الشكل ( ): مركز الرعاية الصحية الأولية الأول، (الصدر)

والتعرض للحرارة رطب تدمير إنزيم جالاكتوز -1-فوسفات يوريديل الترانسفيراز (GALT). وهذا سوف يسبب نتيجة إيجابية كاذبة في الكشف عن وجود الجالاكتوز الأصلي في الدم.

القسم B

نقل العينات إلى المختبر

عندما يجف الدم الموجود على البطاقة، ويحفظ في غلاف من النايلون تغلف ويتم نقله مباشرة من مركز الرعاية الصحية الأولية إلى دائرة الصحة ثم مباشرة إلى مختبر الصحة العامة المركزي لبدء الإجراءات التحليلية. يتم الاحتفاظ بسجل مكتوب من كل حالة من عدم الامتثال مع العينة أو بروتوكول الوثائق. يتم إرسال نسخة من سجل العينة أو وثائق عدم الامتثال إلى وزارة الصحة، ومختبر الصحة العامة المركزي ودائرة الصحة وتبقى النسخة الرابعة في مركز الرعاية الصحية الأولية. ويتم إدخال البيانات في نظام المعلومات الصحية في مختبر الصحة العامة المركزي.

الفصل الثالث

أساليب المختبر في فحص حديثي الولادة – الأسس والعقبات

A- اختبار أوليّ

1 - هرمون تنشيط الغدة الدرقية لحديثي الولادة (مقايسة مناعية تألقية)

تعتبر مقايسة اختبار DELFIA وهرمون تنشيط الغدة الدرقية لحديثي الولادة مرحلة ثابتة، وهي مقايسة نوعية تألقية لموقعين تستند على الأسلوب العملي المباشر والذي فيه اثنين من الأجسام المضادة وحيدة النسيلة (مشتقة من الفئران) يتم توجيهها ضد اثنين من المولدات المضادة والتي تتحدد من خلال جزيء هرمون تنشيط الغدة الدرقية لحديثي الولادة. وتتفاعل معايير التحكم واختبار العينات التي تحتوي على هرمون تنشيط الغدة الدرقية لحديثي الولادة في وقت واحد مع الأجسام المضادة الثابتة التي يتم توجيهها في مقابل موقع مضادة محدد في الوحدة الفرعية (B) لهرمون تنشيط الغدة الدرقية لحديثي الولادة والأجسام المضادة أحادية النسيلة التي يطلق عليها اسم اليوروبيوم (التي يتم توجيها ضد موقع مضاد وتقع جزئيًا في الوحدة الفرعية (B) والوحدة الفرعية ألفا) في حاجز المقايسة. ويقوم حاجز المقايسة باستخلاص هرمون تنشيط الغدة الدرقية لحديثي الولادة من قطرة الدم المجفف على أقراص الترشيح.

وتتطلب عملية المقايسة الكاملة حضانة واحدة فقط. ويقوم المحلول المُعزز بتفكيك أيونات اليوروبيوم من الأجسام المضادة إلى محلول حيث تكون كلابات تألقية عالية مع مكونات المحلول المعزز. ويتم بعد ذلك قياس الاستشعاع في كل وعاء. ويتناسب الاستشعاع من كل عينة مع تركيز العينة ويتناسب مع تركيز هرمون تنشيط الغدة الدرقية لحديثي الولادة في العينة.

2. الفينيلالانين لحديثي الولادة

مجموعة الفينيلالانين لحديثي الولادة تستخدم أسلوب النينهيدرين التألقي. وهذا الإجراء هو تعديل على اختبار الفلوروميتريك الذي نشره " McCaman" و"Robins " في عام 1962. وتعتمد هذه المقايسة على تعزيز ناتج تفاعل الفينيلالانين مع النينهيدرين عن طريق ثنائي الببتيد، وحمض لوسيل وحمض ألانين. وتستخدم سكسينات عازلة لتحسين الاستشعاع وزيادة النوعية. ويتم استخدام كاشف النحاس لزيادة تعزيز التفاعل وتقليل الخلفية. ويقيس هذا الأسلوب الفينيلالانين بطريقة كمية في وجود الأحماض الأمينية الأخرى. ويتم قراءة الاستشعاع باستخدام طول موجي استثاري 390 نانومتر وطول موجي انبعاثي 486 نانومتر.

3. إجمالي الجالاكتوز لحديثي الولادة

يستخدم جهاز قياس إجمالي الجالاكتوز لحديثي الولادة أسلوب أوكسيداز الجالاكتوز التألقي. يقيس الاختبار إجمالي نسبة الجالاكتوز وجالاكتوز-1-فوسفات، ويلخص المخطط التالي رد الفعل الذي يحدث أثناء إجراء الاختبار.

GAL-1-P + H2O --- AP ---------- GAL + P

GAL + O2 ----- GOD-- GHD + H2O2

HPPA+H2O2-- POD -- HPPA- - dimer + H2O2 -

GAL –1-P = Galactose – 1- phosphate
AP = Alkaline phosphatase
GAL = Galactose
P = Phosphate
GAO = Galactose oxidase
GHD = D- galactose-hexadialdose
POD = Peroxidase
HPPA = 3 –(p-hydroxyphenyl)propionic acid

ب. اختبار تأكيدي

1) هرمون تنشيط الغدة الدرقية واختبار الثيروكسين الحر (FreeT4): تعتمد طريقة الاختبار على طريقة المقايسة التألقية المرتبطة بالإنزيم (ELFA) باستخدام عينة من الدم الوريدي.

2) بيلة الفينيل كيتون: تعتمد طريقة الاختبار على مطياف الكتلة والتأين الكهربائي مرتبط بالتسلسل ومفصول من خلال خلية التصادم. وكل جزيء يتم تحليله يجب ان يتأين أولًا من خلال الفولطية الكهربائية العالية.

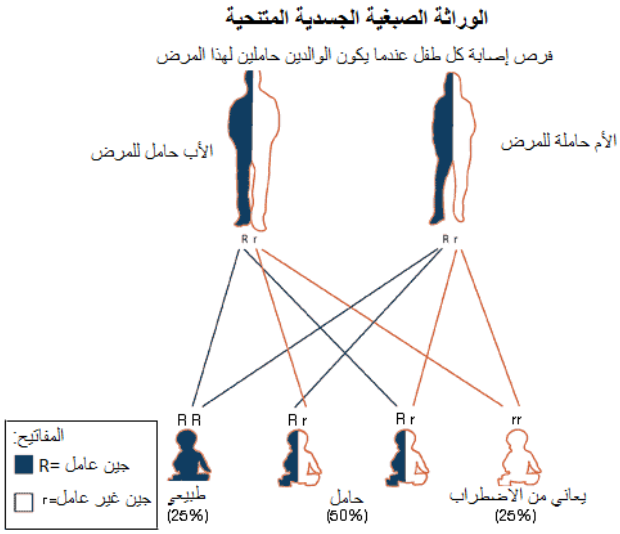
3) الجالاكتوز في الدم: تعتمد طريقة الاختبار على قياس نشاط إنزيم الجالاكتوز (GALT) (جالاكتوز-1- يوريديل-الترانسفيراز) ، من خلال طرق حركية باستخدام مقياس الطيف الضوئي.

الشكل ( ): مختبر الصحة العامة

الفصل الرابع (الحالات الأساسية)

وجود الجالاكتوز في الدم (GAL)

وجود الجالاكتوز في الدم هو اضطراب أيضي وراثي نادر حيث يورث بطريقة صبغية
جسدية متنحية. فهو عيب خلقي في استقلاب الكربوهيدرات (أيض السكر) يتميز بمستويات عالية من الجالاكتوز وعناصره نظرًا لقصور نشاط الإنزيم الموجود في هذه
هذه العناصر (الأيضات). الجالاكتوز هو السكر الموجود بشكل رئيسي في الحليب ومنتجات الألبان. ويتم إنتاجه أيضًا من خلال الجسم. يحتوي اللبن على نوع من السكر يسمى اللاكتوز، وأثناء عملية الهضم، يتم تقسيم اللاكتوز إلى جلوكوز السكريات والجالاكتوز. ويمكن استخدام الجلوكوز مباشرة كمصدر للطاقة من قِبل الجسم، ولكن يجب تقسيم الجالاكتوز أولًا قبل الاستفادة منه.
حالات الولادة التي يوجد بها جالاكتوز في الدم وتسمى حالات
"*classic galactosemia*" هي حالة واحدة كل 50 ألف
إلى 60 ألف حالة في الجنس القوقازي.



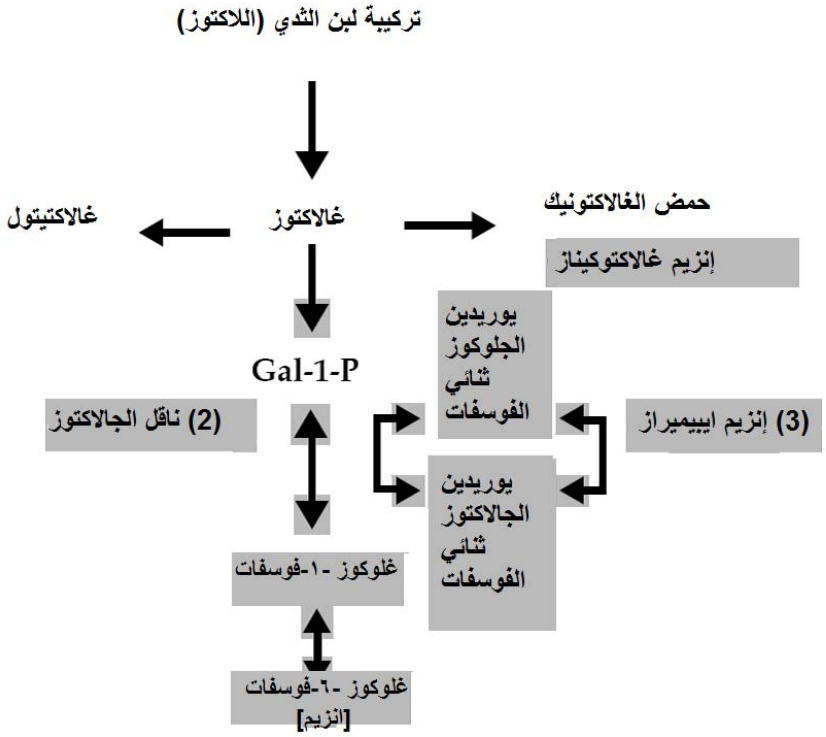
معلومات أساسية عن وجود الجالاكتوز في الدم

- ***الحالات الطارئة لحديثي الولادة: سوف يموت 50% في أول 7-10 أيام بسبب تعفن الدم سلبي الجرام. ويمكن أن تؤدي أمراض الكبد الحادة تجلط الدم (اعتلال خثري) ونزيف زجاجي. حالة: كل 60 ألف حالة.***
- ***اختبار التقصي: اختبار GALT (مقايسة الإنزيم الكمي)؛ الاختبار الثاني: يتم إجراء اختبار Hill (خالي من الجالاكتوز وجالاكتوز-1-فوسفات) على كل طفل مع اختبار GALT. اختبارات تأكيدية: مقايسة إنزيم الجالاكتوز في الدم GALT، والجالاكتوز-1-فوسفات في خلايا الدم الحمراء.***
- ***الصلاحية: 99% وجدت في العينة الأولى، ما لم يكن هناك حالة نقل دم.***
- ***العلاج: نظام غذائي تقل فيه نسبة اللاكتوز.***
- ***النتيجة: تضاءل معدل الذكاء وخلل في الأداء الجماعي واللفظي والحركي في 60% من الحالات، قصور في المبيض بنسبة 80% في الإناث وتأخير النمو بعد الولادة خلال مرحلة الطفولة.***

الفيزيولوجيا المرضية

يتم تناول الجالاكتوز الغذائي على انه لاكتوز في معظم الحالات، وهي الكربوهيدرات الأساسية الموجودة في حليب الأم ومعظم المواد الغذائية التجارية للأطفال التي لا تحتوي على الصويا؛ وتتحلل إلى جلوكوز وجالاكتوز في الأمعاء. وبعد عملية الامتصاص، يتم استقلاب الجالاكتوز من خلال العديد من الإنزيمات منها إنزيم غالاكتوكيناز والجالاكتوز-1-الفوسفات يوريديل-الترانسفيراز (GALT).

شكل يوضح المسار الأيضي (الاستقلابي) للجالاكتوز مع خطوات إنزيمية متعددة.



المسار الأيضي (الاستقلابي) للجالاكتوز

المظاهر السريرية

يأتي المرضى وهم يعانون من مشاكل التغذية، قصور في النمو، تلف الخلايا الكبدية، نزيف، وتعفن في الدم دون علاج عند الأطفال. وفيما يقرب من 10% من الحالات، يكون هناك اعتام في عدسة العين. ويعتبر قصور النمو هو أكثر الأعراض السريرية الأولية شيوعًا في حالات الجالاكتوز في الدم التي تعرف باسم classic galactosemia. ويبدأ القيء والإسهال عادة في غضون أيام قليلة من تناول الحليب.
وقد يظهر مرض اليرقان الكبدي بسبب الانحلال الشديد في الدم الذي يحدث مع بعض المرضى. ويتم ملاحظة اعتام عدسة العين بعد بضعة أيام من الولادة. ويبدو أن هناك معدل مرتفع من الوفيات لحديثي الولادة وذلك بسبب بكتريا القولون وتعفن الدم في المرضى الذين يعانون من classic galactosemia. وارتباط اليرقان وأهبة الوليد النزفية في أول أسبوعين من حياة الطفل هو إشارة سريرية أنه يجب فحص الجالاكتوز في الدم. كما يمكن أن يوجد اعتلال تخثري في الجالاكتوز الموجود في الدم مع دليل على مرض الكبد. ويسبب الجالاكتوز الموجود في الدم أيضًا مشكلات في التعلم واللغة عند الأطفال، ومشكلات كثافة المعادن في العظام، وقصور المبيض عند الفتيات.

التشخيص

الاختبارات المعملية: يتم إجراء اختبارين للكشف عن الجالاكتوز في الدم في تسلسل من مستويين:

1. **الجالاكتوز (اختبار Hill):** ارتفاعات طفيفة (تصل إلى 1. 20 ملغ / ديسيلتر) يمكن أن تحدث في الحالات الطبيعية لحديثي الولادة، ولكن يزداد عدد أيضات الجالاكتوز إلى حد كبير عند الأطفال مع وجود الجالاكتوز في الدم إذا كانوا يتناولون مواد غذائية تحتوي على اللاكتوز أو حليب الثدي. اختبار Hill هو اختبار كيميائي لمكان الفلوروميتريك يقيس الجالاكتوز والجالاكتوز-1-الفوسفات. قد يسبب أيضًا مرض الكبد ارتفاع أيضات الجالاكتوز. سيتم فحص جميع الأطفال الذين يعانون من نسبة جالاكتوز في الدم غير طبيعية أو الذين تم نقل الدم إليهم من خلال اختبار نسبة الجالاكتوز (اختبار Hill).

2. **نشاط الجالاكتوز في الدم:** يعتمد اختبار الإنزيم على الاستشعاع الذي ينتجه إنزيم الجلاكتوز العادي في خلايا الدم الحمراء. تم العثور على نتيجة غير طبيعية مؤقتة (غياب أو تقلص في نشاط الاستشعاع) في 1:2،000 طفل. قد يكون الاختبار غير طبيعي باستمرار إذا كان نشاط الإنزيم هو 50% في الحالة الطبيعية. فإنه لا يفرق بين المتغيرات المعتدلة من العيوب الشديدة. يتم فحص جميع الأطفال من خلال اختبار GALT.

النتائج		الأسباب المحتملة	إجراء مقدم الرعاية الصحية
اختبار GALT	أيضات الجالاكتوز		
<3.5 u/dL	20 ملغ / ديسيلتر	• سبة الجالاكتوز في الدم مرتفعة • سبة الجالاكتوز في الدم متفاوتة • سبة إيجابية كاذبة	إيجابي: حالة طارئة محتملة لحديثي الولادة. التشاور مع أخصائي التمثيل الغذائي للأطفال. الاتصال بالوالدين والحصول على اختبار تأكيدي لمصل جالاكتوز-1-فوسفات يوريديل-الترانسفيراز. وقف حليب الثدي والبدء في تناول مواد غذائية تحتوي على الصويا. تقديم تقارير مختبر التجارب والتشخيص والعلاج إلى وزارة الصحة.
<3.5 u/dL	20 ملغ / ديسيلتر	• سبة الجالاكتوز في الدم مرتفعة مع كمية قليلة من اللاكتوز • سبة الجالاكتوز في الدم متفاوتة • قصور في الإنزيمات الأخرى في خلايا الدم الحمراء • عينة لم يتم التعامل معها بشكل صحيح (تلف بسبب الحرارة أو تأخر النقل)	
ارتفاع الجالاكتوز، نسبة الجالاكتوز طبيعية (نتيجة غير نهائية)		)على انفس النحو الوارد اعلاه (	غير نهائي: الاتصال بالوالدين والحصول على عينة دم مجففة للاختبار مرة أخرى. غالبًا ما يكون التكرار أمر طبيعي. إذا كانت نسبة الجلوكوز مرتفعة بعد التكرار، يرجى الرجوع إلى طبيب أخصائي في تغذية الأطفال.

العلاج

1. إحالة الحالات المرضية المشتبه بها
2. استبعاد الجالاكتوز واللاكتوز من النظام الغذائي
3. معالجة داعمة للكبد والكلى ومضاعفات الجهاز العصبي المركزي، (المضادات الحيوية، البلازما، والتلقيح الاصطناعي، والفيتامينات.)
4. الاستمرار في تناول اللبن ونظام غذائي خالي من الجالاكتوز عندما يتم تأكيد المرض.
5. الرجوع إلى مركز الرعاية الإقليمي حيث يوجد طبيب الأطفال واختصاصي النظم الغذائية مع اختصاصي الكيمياء الحيوية.

المعالجة على المدى الطويل

- **مراجعة في العيادات الخارجية (متابعة):**

- تقديم مراجعة كل 3 أشهر في السنة الأولى يعتبر أمر جيد،
- كل 4 أشهر في السنة الثانية،
- كل 6 أشهر حتى 14 عام
- سنويًا بعد سن 14 وبشكل متكرر في مرحلة المراهقة خاصة عند الفتيات للتأكد من النمو البلوغي

- **النظام الغذائي;**

لا يسمح بالحليب العادي ولا حليب الثدي في النظام الغذائي المُعدل.

1. **منتجات الصويا هي البديل. يمنع استخدام الرضاعة الطبيعية، والحليب البقري ومنتجات الألبان.**
2. **إذا كان هناك مرض في الكبد، يجب إعطاء بروتين محلل من ثلاثي الغليسيريد متوسط السلسلة (MCT) وكازين يوجد في نوع حليب يسمى بريجيستميل حتى حل مشكلة مرض الكبد.**
3. **الأغذية مثل أحشاء الذبائح، والبقوليات والحبوب والفاكهة هي مصدر أساسي غني بالجالاكتوز مقارنة بالإنتاج الداخلي للجولوكوز وليس هناك ما يمنع تناول هذه الأغذية.**
4. **تقدم المواد الغذائية التي تحتوي على الصويا الكالسيوم الكافي لمرحلة الطفولة. ولكن بعد السنة الأولى تنخفض الصويا ونحتاج إلى مواد مكملة للكالسيوم حيث يسبب نقص الكالسيوم إلى انخفاض في كثافة العظام. وتكون نسبة الكالسيوم التي يتم استخدامها (لاكتات الكالسيوم، 100 ملغم، 300 ملغم)، غلوكونات الكالسيوم 1 ملغ، وأقراص ساندوكال كالسيوم 400 ملغ وأقراص ساندوكال كالسيوم 100 ملغ.**
5. **فحص كفاءة النظام الغذائي سنويًا من خلال اختصاصي النظم الغذائية.**
6. **ليس هناك حاجة لتقليل الجالاكتوز في المواد الغذائية للأم الحامل بشكل طبيعي مع طفل متضرر سابقًا لأنه لا يؤذي الجنين.**
7. **العديد من الأدوية تحتوي على اللاكتوز، يجب التحقق منها، ولكن في معظم الحالات تكون غير ضرورية مقارنة بالإنتاج الداخلي للجالاكتوز وهذا لفترة قصيرة فقط.**

مُركّبات الحليب

الاسم التجاري	الشركة المنتجة	التركيبة
Infrosoy	Cows and Gate	**خالي من اللاكتوز + الصويا**
Weysoy	SMA	**خالي من اللاكتوز + الصويا**
Prosobee	Mead Johnson	**خالي من اللاكتوز + الصويا**
Pralys Soy	Farlys	**خالي من اللاكتوز + الصويا**
Isomil	Abbott	**خالي من اللاكتوز + الصويا**
MCT Peptide	SHS	**لمرضى الكبد – بروتين MCT – خالي من اللاكتوز**
Pregestmil	Mead Johinson	**مرض حاد في الكبد -0.8 ملغ لاكتوز/ 100ملغ**
Enfamil	Mead Johnson	**3ملغ لاكتوز/ 100 ملغ وليس الخيار الأول**
Al1/0	Nestle	**10ملغ لاكتوز/ 100 ملغ، ليس الخيار الأول**
Galactomin	Cows and Gate	**13ملغ لاكتوز/ 100 ملغ ، ليس الخيار الأول**

توقعات سير المرض

على الرغم من النظام الغذائي المبكر الخالي من الجالاكتوز، تمت ملاحظة وجود مضاعفات على المدى الطويل في الأطفال والبالغين الذين يعانون من وجود الجالاكتوز في الدم القديمة بسبب الإنتاج الداخلي من الجالاكتوز .وتشمل هذه المضاعفات على مشكلات في الكلام، قصور في الوظائف العقلية، والقصور العصبي (نتائج هرمية إضافية مسيطرة مع مرض الرنح)، وقصور المبيض في الإناث .وبالتالي، فإن الحاجة إلى المراقبة والتقييم المنتظم هو أمر هام.

الاستشارة في حالة وجود الجالاكتوز في الدم:

لا يكون وجود الجالاكتوز في الدم متشابه في جميع الأطفال. فالكثير لديهم درجات متفاوتة من الأعراض، والبعض الآخر لا يُظهر أي صعوبات. والحديث مع الآباء حول وجود الجالاكتوز في الدم عند اطفالهم غالبًا ما يكون أمر صعب. فهم يريدون أطفالهم أن يكونوا مثل الأطفال الآخرين. حاول أن تكون حساس تجاه هذه القضية والعلاجات بما في ذلك المادية، والكلامية، والمهنية.

بيلة الفينيل كيتون (PKU)

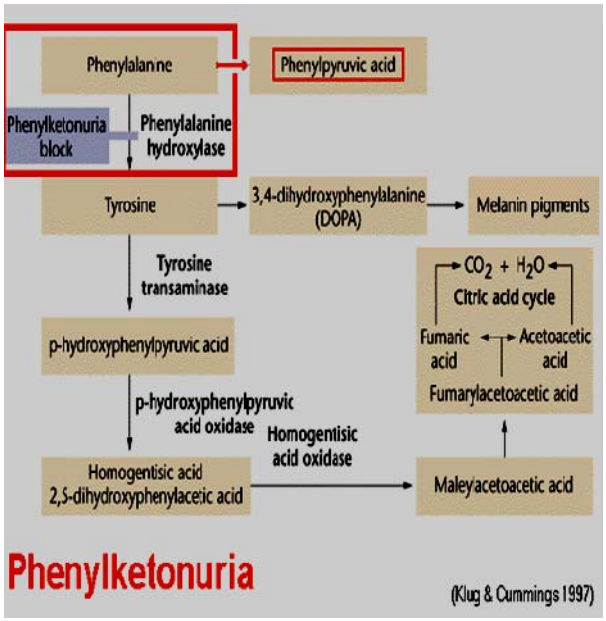
الفيزيولوجياالمرضية

- الخطأ الاستقلابي الخلقي التقليدي.
- المرض الصبغي الجسدي المتنحي والذي يمكن تميزه عن طريق طفرات في إنزيمات الكبد، الفينيل الأنين هيدروكسيلاز، التي يتم ترميزها من خلال جين الفنيل الأنين هيدروكسيلاز PAH الذي يحول الفينيل ألانين إلى تيروزين. (يتطلب رد الفعل O2 وعامل مساعد BH4).
- فرط فنيل ألانين الدم المعتدل HPA أو عدم فرط فنيل ألانين الدم هي اضطرابات متعلقة بهيدروكسيل الفينيل ألانين الذي يحتوي على العديد من الإنزيمات اللازمة لتخليق وإعادة تدوير العامل المساعد PAH، وإنزيم tetrahydrobiopterin (BH4).

معلومات أساسية عن فرط فنيل الانين الدم

- هو أكثر الاضطرابات الوراثية شيوعًا في استقلاب الأحماض الأمينية (نسبة الانتشار 1:10 000).
- يحدث بسبب خمول جزئي أو كلي في إنزيم هيدروكسيلاز الفينيل ألانين الكبدي، والذي يترتب عليه زيادة الفينيل ألانين في الدم والأنسجة مما يسبب تشوهات هيكلية ووظيفية للمخ مما يؤدي إلى ضعف عصبي تدريجي (بسبب تدخله مع عمليات تكون الميالين، والانتشار المتشابك والتقليم التغصني في تطوير الأعضاء بالإضافة إلى منعه لنقل الأحماض الأمينية المحايدة التي تحد من إنتاج الناقلات العصبية).
- في 1-3٪ من الاطفال الذين يعانون من فرط فنيل ألانين الدم، يكمن العيب في أحد الإنزيمات اللازمة لإنتاج أو إعادة التدوير من العامل المساعدBH4 .
- إذا تم تشخيص الأطفال بطريقة خاطئة على أنهم يعانون من بيلة الفينيل كيتون، فإنهم قد يتدهوروا عصبيًا على الرغم من السيطرة الكافية بلازما الفينيل ألانين لأنه بالإضافة إلى إنزيم BH4 وهو عامل مساعد لإنزيم PAH، فإن إنزيم BH4 هو أيضًا عامل مساعد لإنزيمات أخرى، والتي تشارك في التركيب الحيوي للناقلات العصبية (الدوبامين والسيروتونين).

المظاهر السريرية



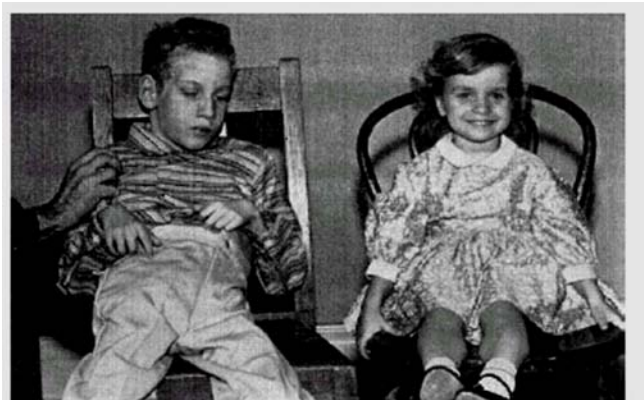
الرضيع المصاب هو أمر طبيعي عند الولادة، حيث يتطور التخلف العقلي العميق تدريجيًا إذا ظل الأطفال دون علاج. والتأخر المعرفي قد لا يكون واضحًا في الأشهر الأولى القليلة.

في حالات المرضى دون علاج، فإن 50-70٪ من الأطفال لديهم معدل الذكاء أقل من 35، و88-90٪ نسبة ذكاؤهم أقل من 65. هناك 2-5٪ فقط من المرضى دون علاج لديهم الذكاء الطبيعي. والقيء، الذي قد يكون أحيانا حاد للغاية لدرجة تصل إلى تشخيصه بطريقة خاطئة على أنه تَضَيُّقُ البَوَّاب، قد يكون من الأعراض المبكرة. يكون لدى الأطفال الكبار دون علاج فرط في الحركة والنشاط مع سلوكيات التوحد، بما في ذلك حركات بلا هدف لليد، واهتزاز إيقاعي، وتشنج حركي. الأطفال المصابون هم أخف في الملامح الخاصة بهم من الأشقاء غير المصابين.

بعض الأطفال قد يعاني من طفح جلدي مثي أو إكزيمي، والذي عادة ما يكون خفيفًا ويختفي مع نمو الطفل. وهؤلاء الأطفال تكون لديهم رائحة كريهة من حَمْضُ الفينيل أسيتيك، والذي يتم وصفه على أنه متعفن أو يشبه رائحة الفئران. وتشتمل العلامات العصبية على نوبات عصبية بنسبة (25%)، والتشنج، وفرط المنعكسات، ورعاش في الحركة؛ وأكثر من 50% لديهم تشوهات في مخطط كهربية الدماغ (EEG). صغر حجم الرأس، وفك بارز مع أسنان متباعدة بشكل كبير، ونقص تنسج الميناء، بجانب تأخر في النمو، كل هذه نتائج أخرى شائعة في الأطفال الذين يتركون دون علاج. ولم يتم الكشف عن زيادة حالات بلازما الفينيل ألانين في دم الحبل السري. وتبدأ في الارتفاع بعد مرور 24 ساعة بعد الولادة وغالبًا ما تصل إلى 1،200 ميكرو متر/لتر أو أكثر في غضون بضعة أيام. ويكون اختبار التقصي في كثير من الأحيان غير طبيعي خلال 24 ساعة وغير طبيعي بشكل موحد تقريبًا خلال 48 ساعة من الولادة.

الجدول ( ) مستويات مقبولة من الفينيل ألانين في الدم في أعمار مختلفة من الأطفال الذين يعانون من بيلة الفينيل كيتون

الفئة العمرية (السنوات)	الفينيل ألانين (مليمول/لتر)
2-0	0.4-0.2
4-2	أكثر من *5'0*
8-4	أكثر من *0.6*
1-8	أكثر من o.ı
فوق 10	أكثر من 1 2



الأشكال المختلفة من بيلة الفينيل كيتون

(فرط فنيل ألانين الدم)

تحدث عدة أشكال وسيطة من فرط فنيل ألانين الدم وفيها تكون مستويات بلازما الفينيل ألانين أقل مما كانت عليه في بيلة الفينيل كيتون التقليدية 1-180،(200 ميكرو متر / لتر). وفي هذه الحالات، يكون التخلف العقلي متغير وتكون المتغيرات الأكثر اعتدالاً غائبة تمامًا. في مرحلة الطفولة، يمكن لهؤلاء المرضى أن يتعرضوا لنوبة حادة من بيلة الفينيل كيتون، وللنساء البالغات يزداد خطر التعرض إلى متلازمة بيلة الفينيل كيتون للأمهات بما يتناسب مع بلازما الفنيل الأنين.

.

المظاهر السريرية في الاطفال الذين يعانون من نقص العامل المساعد

عادة ما يتم تحديد المظاهر السريرية خلال برامج الفحص عن بيلة الفينيل كيتون بسبب أعراض فرط فنيل ألانين الدم. قد تكون مستويات بلازما الفينيل ألانين الخاصة بهم عالية كما هو الحال في بيلة الفينيل كيتون التقليدية أو في مجموعة من أشكال أكثر اعتدالًا من فرط فنيل ألانين الدم.

ومع ذلك، فإن المظاهر السريرية لاضطرابات الناقلات العصبية تختلف اختلافًا كبيرًا عن الاضطرابات المصاحبة في حالة بيلة الفينيل كيتون. تظهر الأعراض العصبية لاضطرابات الناقلات العصبية غالبًا في الأشهر الأولى من حياة الطفل وتشمل العلامات الهرمية الإضافية مع حركات الكنع الرقصية أو حركات مختلة للأطراف، ونقص التوتر المحوري والجذعي، ونقص الحركة، وصعوبات التغذية، ومشاكل لا إرادية. بالإضافة إلى التخلف العقلي، والنوبات العصبية، واللعاب المفرط، وصعوبات البلع.

يمكن أن تميز الاختبارات النهائية هذه الأشكال المختلفة من بيلة الفينيل كيتون. ونظرًا لشدة هذه المجموعة من الأمراض، يجب أن يتم فحص جميع الاطفال الذين يعانون من مستويات غير طبيعية باستمرار من الفينيل ألانين عن طريق اختبارات الدم والبول خاصة للحالات الشاذة فيما يتعلق بالبيوبتيرين. ويتم تقديم معلومات بخصوص هذا الاختبار من خلال استشاريين في مجال أمراض الاستقلاب.

بيلة الفينيل كيتون للأمهات وفرط فنيل ألانين الدم

النساء التي تعاني من فرط فنيل ألانين الدم بشكل كبير تزيد لديهم مخاطر الإجهاض وأبنائهم (الذين عادة لا يعانون من بيلة الفينيل كيتون) وقد يعانوا من تأخر النمو داخل الرحم والذي لا يزال مستمر بعد الولادة. أكثر من 90 % من الأطفال من أمهات لم يتم معالجتهن من بيلة الفينيل كيتون التقليدية يعانون من صغر الرأس والتخلف العقلي، وعيوب خلقية في القلب. لديهم ارتفاع مؤقت للفينيل ألانين (240-200،1 ميكرو متر / لتر) والذي ينخفض إلى معدله الطبيعي في غضون 24 ساعة. لذلك يوصى بإجراء اختبار تقصي على أمهات الاطفال الذين يعانون من فرط فنيل ألانين الدم المؤقت، خاصة إذا تم جمع العينة من الرضيع في الـ 24 ساعة الأولى بعد الولادة. يجب البدء في نظام غذائي خالي من الفينيل ألانين قبل الحمل، (3 أشهر على الأقل) وأثناء الحمل في كثير من الأحيان يمكن أن يمنع الضرر على الجنين؛ وينبغي بذل كل جهد ممكن للحفاظ على مستويات الفينيل ألانين في الدم أقل من 6 ملغ / ديسيلتر (360 ميكرو متر/لتر) طوال فترة الحمل. جميع النساء التي تعاني من فرط فنيل ألانين الدم والذين هم في سن الإنجاب ينبغي نصحهن بطريقة صحيحة حول مخاطر التشوهات الخلقية، التي سبق وصفها، في أطفالهم.

التشخيص (الفحص المعملي):

عادة ما يتم تشخيص فرط فنيل ألانين الدم فوق القيمة المنخفضة للفحص (عادة في متوسط من 2-2.5 ملغ / ديسيلتر) من خلال الفحص الشامل للأطفال حديثي الولادة. تتم طريقة الاختيار من خلال جهاز قياس الطيف الكتلي (MS / MS)، والذي يحدد جميع أشكال فرط فنيل ألانين الدم مع معدل إيجابي كاذب منخفض، ودقة ممتازة وإتقان. أدت إضافة نسبة المولي الفينيل ألانين / التيروزين (أكبر من أو يساوي 3) إلى خفض عدد النتائج الإيجابية الكاذبة في الاطفال الذين كانت نتيجة فحصهم لفرط فنيل ألانين الدم إيجابية، ويجب تأكيد التشخيص عن طريق قياس كمي لتركيز بلازما الفينيل ألانين.

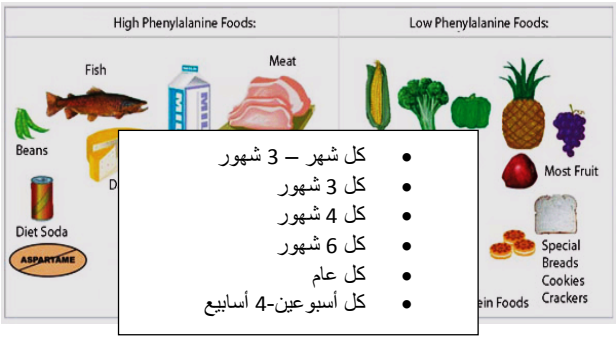
تحديد مرض الفينيل كيتون في البول عن طريق كلوريد الحديديك قد يقدم اختبارًا بسيطًا لتشخيص الاطفال الذين يعانون من تشوهات النمو وعصبية في البلدان والأماكن التي لا تكون فيها هذه البرامج سارية المفعول بمجرد وضع تشخيص فرط فنيل ألانين الدم، كما يجب إجراء دراسات إضافية لعملية حول استقلاب البيوبتيرين لاستبعاد نقص البيوبتيرين كسبب من أسباب فرط فنيل ألانين الدم.

أحد هذه الاختبارات المستخدمة هو اختبار BH4 أو اختبار التحميل. جرعة فموية من BH4 (20 ملغ / كلغ) تجعل نسبة البلازما الفينيل ألانين طبيعية في المرضى الذين يعانون من نقص BH4 في غضون 4 إلى 8 ساعات. يجب أن ترتفع نسبة الفينيل ألانين في الدم (400 ميكرو متر/لتر) للمساعدة في تفسير النتائج. وهذا يمكن تحقيقه عن طريق وقف العلاج الغذائي لمدة يومين قبل الاختبار أو عن طريق إعطاء جرعة تحميل من الفينيل ألانين (100 ملغ / كلغ) 3 ساعة قبل الاختبار. في اختبار BH4يكون بيلة الفينيل كيتون مستجيب بسبب نقص جين الفنيل الأنين هيدروكسيلاز PAH، وقد تنخفض مستويات الفينيل ألانين خلال اختبار التحميل BH4 ولكنها تزداد في وقت لاحق حتى مع مكملات.BH4

إجراءات مقدم الرعاية الصحية	الأسباب المحتملة	النتائج
- الحصول على عينة اختبار مجففة من الدم خلال 48 ساعة. - الحصول على عينة اختبار مجففة من الدم على الفور. - الحصول على بلازما كمية من الأحماض الأمينية. - التشاور مع والرجوع إلى اختصاصي في الأمراض الاستقلابية. - تقديم نتائج المختبر التأكيدية والتشخيص والعلاج إلى وزارة الصحة.	• **بيلة الفينيل كيتون** • **أشكال مختلفة من بيلة الفينيل كيتون** • **الأم تعاني من بيلة الفينيل كيتون** • **إيجابي كاذب** • **فرط فنيل ألانين الدم مؤقت**	**الفنيل الأنين> 190 ميكرو متر/ لتر** **الفينيل ألانين/ تيروزين >3.0** • **ارتفاع معتدل في الفينيل ألانين** • **مستوى غير طبيعي من الفنيل الأنين** • **ارتفاع كبير للفينيل ألانين ربما مع ارتفاع** في **الفينيل ألانين/ تيروزين**

العلاج

الهدف من العلاج هو خفض مستويات الفينيل ألانين في البلازما والمخ. ومن المسلم به عموما أن الاطفال الذين يعانون من استمرار مستويات بلازما الفينيل ألانين (أكثر من بضعة أيام) > 6 ملغ / ديسيلتر (360 ميكرو متر/ لتر) يجب أن يتم علاجهم باتباع نظام غذائي بنسبة محددة من الفينيل ألانين. لأنه لم يتم تكوين الفينيل ألانين داخل الجسم، يجب أن تضاف كميات صغيرة من الفنيل الأنين إلى النظام الغذائي لمنع نقص الفينيل ألانين (ويجب تجنب تناول الكمية في صباح يوم الصيام وهي <1،6 ملغ/ ديسيلتر)، ويظهر نقص الغذاء من هذه الأحماض الأمينية من خلال الخمول وتأخر النمو، وفقدان الشهية، وفقر الدم، والطفح الجلدي والإسهال، وحتى الموت؛ وعلاوة على ذلك، يصبح التيروزين من الأحماض الأمينية الأساسية في هذا الاضطراب ويجب ضمان كمية كافية منه.
في عام 2001، أوصت لجنة المعاهد الوطنية للتنمية الصحية أوصت بأن مستويات بلازما الفينيل ألانين يجب أن تكون ما بين 2 و6 ملغ / ديسيلتر في حديثي الولادة خلال سن الثانية عشر وبين 2 و15 ملغ / ديسيلتر في الأفراد الأكبر سنًا. حقيقة أن نمو المخ يستمر في مرحلة المراهقة وحتى في مرحلة البلوغ، فإن مستويات بزما الفينيل ألانين (2-10 ملغ / دل) المنخفضة قد تم دفعها بقوة بعد سن الثانية عشر. ويجب الحصول على مستويات الفينيل ألانين في الدم على فترات دورية لرصد فعالية العلاج في المرضى الذين يعانون من بيلة الفينيل كيتون.



الفترة الموصي بها لمستوى الفينيل ألانين في الدم:

- أسبوعيًا للأطفال الذين يبلغ عمرهم عام، والتي تتغير احتياجاتهم الغذائية في كثير من الأحيان نتيجة النمو السريع.
- كل أسبوعين للأطفال من سن عام إلى 12 عام.

تكرار المراقبة السريرية:

- شهريًا بعد بلوغ الطفل 12 عام.
- مرتين أسبوعيًا أثناء فترة الحمل.

مدة العلاج الغذائي هي أمر قابل للنقاش. التوقف عن العلاج، حتى في مرحلة البلوغ، قد يسبب تدهور في معدل الذكاء والأداء الإدراكي. التوصية الحالية من لجنة المعاهد الوطنية للتنمية الصحية في عام 2001 هي أن يخضع جميع المرضى لنظام غذائي يحتوي على كمية محددة من الفينيل ألانين من أجل الحياة. وقد يؤدي تناول tetrahydrobiopterin (BH4)، وهو العامل المساعد لجين الفنيل الأنين هيدروكسيلاز PAH، إلى الحد من مستويات البلازما من الفينيل ألانين في بعض المرضى الذين يعانون من نقص في جين الفنيل الأنين هيدروكسيلاز.

الجانب الغذائي من إدارة النظام الغذائي

1 -**التركيبة**؛ للأطفال الرضّع، هي تركيبة خالية الفينيل ألانين وآمنة ويمكن مزجها مع الرضاعة الطبيعية أو الاصطناعية، ويمكن للوالدين تقديمها صلبة مع قليل من الفنيل الأنين، إذا تخطى مستوى البلازما للفنيل الأنين 15 ملغ / ديسيلتر في حليب الأم مع المراقبة اليومية. وبالنسبة للأطفال الأكبر سنًا والبالغين لا تزال تحتوي على تركيبة بديلة من البروتين ولكن يمكن أن تناول ذلك بين وجبات الطعام أو الوجبات الخفيفة فإنه يعمل كبديل أساسي من اجل الحياة.

2-الأطعمة التي لا يُسمح بها:

♦جميع اللحوم مثل: لحوم البقر والضأن ولحم الخنزير، ولحم الخنزير المقدد، والدجاج، والأسماك ومنتجات الأسماك، واللحوم (الكبد والقلب والكلى)، الخ.
♦ البيض
♦ جميع منتجات الألبان بما في ذلك: الجبن والحليب والزبادي والآيس كريم والحلوى، الخ
♦ المكسرات والبذور
♦ البقوليات
♦ الخبز العادي والكعك المصنوع من الدقيق، والبسكويت (المصنوع من الخميرة و / أو الغلوتين)
♦ الأغذية التي تحتوي على الصويا (بدائل اللحوم)
♦أي طعام يحتوي على مادة الأسبارتام مثل: المشروبات الغازية الخاصة بالحمية والمربات، وطعام منخفضة السعرات الحرارية، والأدوية التي تحتوي على شراب الأسبارتام ، الخ.

3 - الأطعمة التي يجب تناولها بكميات محددة (هذه الأطعمة يجب وزنها وتناولها بكميات معينة):

توفر كل كمية موزونة 50 ملغ من الفينيل ألانين الذي يساوي 1 جرام من البروتين.
لا يستطيع الجسم العمل بشكل صحيح بدون الأحماض الأمينية الفنيل الأنين، ولكن لا يمكن إلا أن يعطى بكميات صغيرة للغاية للطفل مع بيلة الفينيل كيتون. لتحقيق هذا نعطي كمية تم قياسها من الفنيل الأنين كل يوم. وتسمى هذه البدائل. كل طفل سوف يكون لها عدد محدد من البدائل كل يوم ولن يتغير هذا العدد حتى يكبر وينمو الطفل. ويتم تقديم هذه البدائل من الأطعمة مثل حبوب الفطور ومنتجات البطاطس والبطاطا مثل رقائق البطاطس والمقرمشات.

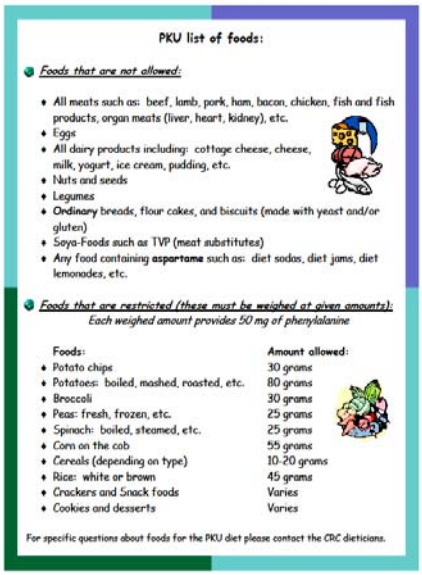
4-الأطعمة المسموح بها (مراقبة هذه الأطعمة لا يسمح بالاستخدام المفرط لها):

♦ الفواكه: التفاح، والبرتقال، والموز والبطيخ والعنب والجريب فروت والخوخ، والفراولة.
♦ الخضروات: الفاصوليا الفرنسية، والجزر، والقرنبيط، والكرفس والخيار والخس والفجل والطماطم.

5-الأطعمة "الحرة":

♦الحلويات/ المحليات:
• شراب الذرة والعسل والسكر والعسل الأسود
•الحلوى والعلكة مع المكونات المسموح بها (خالية من الأسبارتام)

•المجمدات
• مصاصات ثلجية
♦الدهون:
• الزيت، ودهن الخنزير، الشحم المتساقط من لحم الخنزير المقدد
♦المشروبات :
•عصير التفاح
•المشروبات الغازية (الصودا) دون مادة الأسبارتام
•القهوة والشاي الفوري سريع التحضير



PKU list of foods:

Foods that are not allowed:

- All meats such as: beef, lamb, pork, ham, bacon, chicken, fish and fish products, organ meats (liver, heart, kidney), etc.
- Eggs
- All dairy products including: cottage cheese, cheese, milk, yogurt, ice cream, pudding, etc.
- Nuts and seeds
- Legumes
- Ordinary breads, flour cakes, and biscuits (made with yeast and/or gluten)
- Soya-Foods such as TVP (meat substitutes)
- Any food containing **aspartame** such as: diet sodas, diet jams, diet lemonades, etc.

Foods that are restricted (these must be weighed at given amounts):
Each weighed amount provides 50 mg of phenylalanine

Foods:	Amount allowed:
Potato chips	30 grams
Potatoes: boiled, mashed, roasted, etc.	80 grams
Broccoli	30 grams
Peas: fresh, frozen, etc.	25 grams
Spinach: boiled, steamed, etc.	25 grams
Corn on the cob	55 grams
Cereals (depending on type)	10-20 grams
Rice: white or brown	45 grams
Crackers and Snack foods	Varies
Cookies and desserts	Varies

For specific questions about foods for the PKU diet please contact the CRC dieticians.

الاستشارة

أهم التعليمات التي توجه إلى المريض هي تلك المتعلقة بالإجراءات الغذائية. فهي تحتاج إلى مراجعتها في كل زيارة إلى العيادة الصحية. ويحتاج التشخيص الأوليّ في حالة بيلة الفينيل كيتون إلى دعم مكثف. يجب طمأنة الآباء بأن طفلهم لن يعاني من التخلف العقلي ويتوقع أن ينمو ويتطور مثل كل الأطفال الآخرين. وفي ظل نمو الأطفال، يحتاج في مرحلة التعليم التأكيد باستمرار على الآثار السلبية لفقدان السيطرة الأيضية. ويجب مساعدة الوالدين في تعليم الطفل على المشاركة تدريجيًا في الرعاية بنسفه أو نفسها، من خلال دمج التراكيب، وإجراء اختبارات الدم، واستكمال سجلات النظام الغذائي. وفي حالة المرضى الذين يتناولون إنزيم " tetrahydrobiopterin (BH4) " يجب التأكيد على أهمية تناول الدواء على أساس يومي.

قصور الغدة الدرقية الخلقي

معلومات أساسية عن قصور الغدة الدرقية الخلقي

- ***عدد الحالات المصابة:*** *1:3,000 طفل حديث الولادة*
- ***اختبار التقصي:*** *هرمون T4 (الثيروكسين) و TSH (هرمون تنشيط الغدة الدرقية)*
- ***الصلاحية:*** *تم تحديد 90% في الفحص الأول، و10% في الفحص الثاني*
- ***الأسباب:*** *خلل تكون الغدة الدرقية: 85٪؛ خطأ خلقي وراثي في هرمون الغدة الدرقية الحيوي: 15٪*
- ***العلاج:*** *ينسق هرمون ليفوثيروكسين هرمون T4 مع مرور أسبوعين؛ وهرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH في شهر واحد.*
- ***إيجابي كاذب:*** *جمع عينات في وقت مبكر خلال 24 ساعة من الولادة؛ نتيجة الأطفال المولدين مبكرًا والمرضى: يمكن أن تكون طبيعية، ولكن يعتمد ذلك على شدة قصور الغدة الدرقية، وأيام العلاج والالتزام بالعلاج. الاطفال الذين يعانون من تأخير لمدة أسبوعين فقط في التوصل إلى مصل T4 10 < ميكروغرام / ديسيلتر قد يعانوا من انخفاض يصل إلى 10 نقاط في اختبار الذكاء IQ.16.*

قصور الغدة الدرقية الخلقي (CH) :يحدث عند الأطفال الذين يولدون من دون القدرة على إنتاج كميات كافية من هرمون الغدة الدرقية. حالات حدوث الإصابة هي 1:3،000 في جميع أنحاء العالم. هناك نسبة 2:1 من الإناث / الذكور، والتفسير غير معروف. الاطفال الذين يعانون من متلازمة داون يكونوا أكثر عرضة للإصابة بقصور الغدة الدرقية (1:140 طفل حديث الولادة).

الشكل (2): مستشفى ابن البلدي

المظاهر السريرية

قد يؤدي نقص هرمون الغدة الدرقية في الأطفال الرضع إلى التخلف العقلي وغيره من علامات تلف في الدماغ إذا لم يتم تشخيصه وتصحيحه في 3 -4 أسابيع الأولى من حياة الطفل. العديد من الاطفال الذين يعانون من قصور هرمون الغدة الدرقية قد يبدو أنهم طبيعيين من الناحية السريرية قبل بلوغهم 3 أشهر من العمر، وهو الوقت الذي قد يكون حدث فيه بعض التلف في المخ بالفعل. نتائج الفحص المخبري هي الوسيلة الوحيدة التي يعول عليها لتشخيص هرمون الغدة الدرقية في الأطفال حديثي الولادة. عند وجود بعض الأعراض أو العلامات، فإنها قد تشمل اليرقان الوليدي الممتد، والإمساك، والخمول وضعف العضلات، ومشاكل في التغذية، لسان كبير، ووجه منتفخ، ويوافيخ كبيرة، وبطن منتفخة وفتق السري. وحوالي 10% تعاني من تشوهات خلقية أخرى، عادة ما تكون متعلقة بعيوب القلب. أدى استمرار قصور الغدة الدرقية الشديد من دون علاج إلى ضعف عقلي الشديد. وبما أن قصور الغدة الدرقية يمكن أن يحدث في أي سن، فإن الاختبارات العادية في فترة الولادة لا تستبعد نقص الهرمون في الرضع الأكبر سنًا أو الأطفال.

الشكل (3): مستشفى ابن البلدي

أسباب قصور الغدة الدرقية الخلقي

الأسباب الأكثر شيوعًا هي خلل كلي أو جزئي للتنمية الجنينية للغدة الدرقية (تناوب الأجيال أو خارج الرحم) (80-85٪) أو (وصعوبة تكوين الهرمونات) بنسبة 15%. والأسباب الأقل شيوعًا، هو تحفيز الغدة الدرقية عن طريق أدوية الأمومة (الأدوية المضادة للدرقية أو اليود الزائدة)، أو مرض الغدة الدرقية والمناعة الذاتية للأمومة بنسبة 2٪ .

التشخيص

عندما يتم إخطار طبيب الأطفال أن نتائج الفحص غير طبيعية، يجب جمع الدم عن طريق ثقب في الوريد في أقرب وقت ممكن لتأكيد نتائج الفحص الغير طبيعية. في الحالة التي يكون فيها إنزيم T4 منخفض وهرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH مرتفع، يمكن أن يتم البدء في العلاج في أقرب وقت ممكن بعد الحصول على المصل، في انتظار التأكيد النهائي. إذا أكدت اختبارات وظائف مصل الغدة الدرقية وجود قصور في الغدة الدرقية، يمكن إجراء المزيد من الدراسات التشخيصية، مثل الفحص بالموجات فوق الصوتية للغدة الدرقية أو فحص وعرض جانبي بالأشعة السينية على الركبة لتقييم نضج الهيكل العظمي، لتحديد نوع والعمر من بداية وشدة الغدة الدرقية.
وبصفة عامة، فإن هذه الدراسات لا تغير طريقة إدارة المرض وهي اختيارية. (انظر الجدول أدناه)

النتائج	الأسباب المحتملة	إجراءات مقدم الرعاية الصحية
إنزيم T4 منخفض/ وهرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH مرتفع	• احتمال وجود قصور في الغدة الدرقية. • إيجابي كاذب (الفحص الثاني)	إيجابي: إخطار الوالدين، والحصول على عينة مصل تأكيدية. التأكد من اختبار العينة في مختبر الصحة العامة مع مدى مرجعي لحديثي الولادة. التشاور مع طبيب اختصاصي الغدد الصماء للأطفال. تقديم تقارير اختبارات المعمل، والتشخيص والعلاج إلى وزارة الصحة.
إنزيم T4 منخفض/ وهرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH 200 ميكرو وحدة/مليلتر، 0-11 ساعة.	• احتمال وجود قصور في الغدة الدرقية لحالات الولادة المبكرة. • إيجابي كاذب (الفحص الثاني)	يتصل المستشار الطبي بالطبيب الممارس عبر الهاتف ويطالب بإجراء مزيد من الاختبارات.
إنزيم T4 منخفض/ وهرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH معتدل (على عينتين من حالات الولادة المبكرة)	• نقص الجلوبيولين في الغدة الدرقية (TBG) • إيجابى كاذب (الفحص الثانى) • مشكلة الغدة النخامية مع قصور ثانوي في الغدة الدرقية	يتصل المستشار الطبي بالطبيب الممارس عبر الهاتف ويطالب بإجراء مزيد من الاختبارات.

	• حالات الولادة المبكرة (الفحص الثاني)	
إنزيم T4 طبيعي/ وهرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH مرتفع قليلًا.	• قصور الغدة الدرقية تحت السريري.	يتصل المستشار الطبي بالطبيب الممارس عبر الهاتف ويطالب بإجراء مزيد من الاختبارات.

وظيفة الغدة الدرقية في أطفال الولادة المبكرة (الخُدّج): في الأطفال الخُدّج، هناك انخفاض في فسيولوجي في مستويات إنزيم T4 في الدم؛ ولم يتم رفع مستويات هرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH في هذه الحالة. وتحتاج هذه الحالات مراقبة خاصة للتأكد من أن ارتفاع مستويات إنزيم T4 المنخفضة في المعدل الطبيعي مع نضوج الطفل، ولكن هذا قد يستغرق عدة أسابيع.
الشكل ( ): مستشفى ابن البلد

قصور الغدة الدرقية تحت السريري: التي يتم تحديدها من خلال المستوى الطبيعي من إنزيم T4 ويكونن هرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH مرتفع قليلًا (عادة 5-10 ملي وحدة/لتر)، هو مرض شائع في الأطفال، ولكن لا يوجد حاليًا أي توافق في الآراء بشأن معالجة هذا المرض.

المعالجة:

العلاج الرئيسي لمرض قصور الغدة الدرقية الخلقي (CH) هو هرمون الغدة الدرقية البديل. فهو آمن ويسهل تناوله. إذا تم تناوله على الفور بعد تشخيص طفلك، والفحص البدني، وأشعة الركبة الجانبية لتقييم العمر العظمي. وتأكيد المصل والعلاج يمكن أن يمنع العديد من أو كل آثار قصور الغدة الدرقية. وإذا كان هناك تلف في خلايا المخ والأعصاب بسبب تأخر العلاج، فإنه عادة ما يكون دائم ولا يمكن تغييره.

1. الأدوية

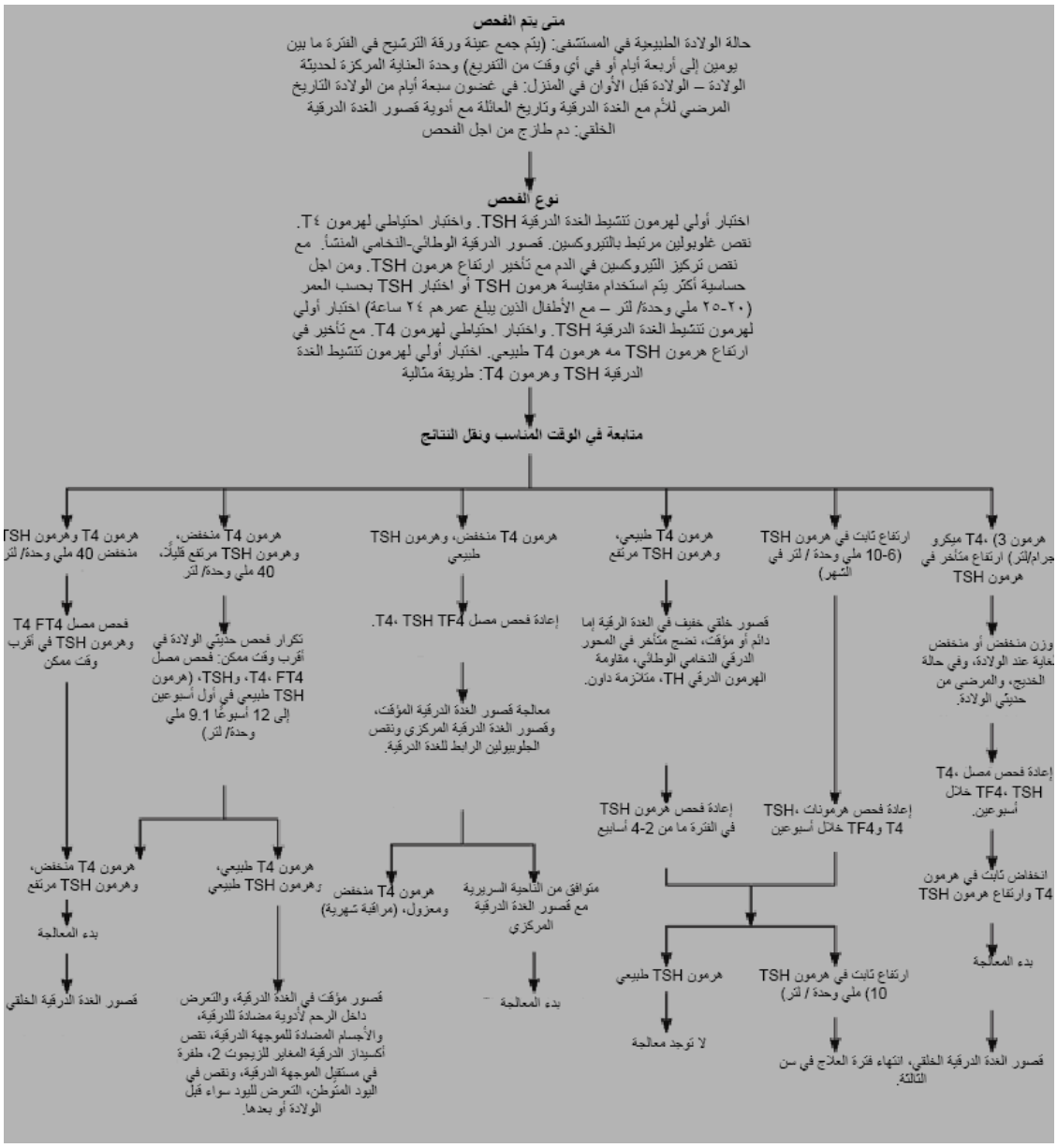
ليفوثيروكسين هو بديل اصطناعي من هرمون الغدة الدرقية (ولكن تركيبته الكيميائية مطابقة لتلك التي تنتجها الغدة الدرقية العادية). يتم تناوله في شكل أقراص مرة واحدة يوميًا لجميع الأطفال الذين يعانون من قصور الغدة الدرقية الخلقي. أقراص ليفوثيروكسين صغيرة ويمكن طحنها في الطعام أو إذابتها في كمية صغيرة من طعام الطفل، والعصير أو السوائل الأخرى.

- ❖ يجب أن تكون جرعة البداية من ليفوثيروكسين عن طريق الفم هي 10-15 ميكروغرام / كغ / يوم، مع جرعة كبيرة 50 ميكروغرام / يوم. الهدف من العلاج هو جعل نسبة هرمون تنشيط الغدة الدرقية TSHطبيعية خلال الشهر الأول. قد يكون هناك حاجة إلى خفض جرعة ليفوثيروكسين إذا تم إعاقته من قِبل هرمون TSH أو إذا كان الطفل يُظهر علامات العلاج الزائد.
- ❖ يوصى بتناول جرعة الثيروكسين عن طريق الفم (25-50 ميكرو غرام / في اليوم للأطفال الناضجين) و (8-10 ميكروغرام / كغ / يوم للأطفال الخُدّج). وجرعات أقل للأطفال الذين تبدو عليهم أعراض أمراض القلب.
- ❖ إنزيم T4منخفض وارتفاع طفيف فيهرمون تنشيط الغدة الدرقية TSH يمكن معالجته من خلال تكرار الاختبارات والمراقبة السريرية.
- ❖ يجب إعادة الفحص والاختبار لإنزيم T4 وهرمون TSH.
- ❖ بداية العلاج الأوليّ بعد 2-4 أسابيع
- ❖ كل شهر أو شهرين في أول ستة أشهر
- ❖ كل ثلاث أو أربع شهور في عمر 6 شهور أو سنة واحدة.
- ❖ كل 6 -12 شهر من السنة الثالثة حتى نهاية مرحلة النمو.
- ❖ يتم تخصيص جرعة معينة لكل مريض وفقًا للاستجابة السريرية والاستجابة المعملية بما أن العلاج المفرط الغير كافي ينتهي عند التنمية العصبية.

يمكن للتركيبات الغذائية التي تحتوي على الصويا ومكملات الحديد أن تقلل من كمية هرمون الغدة الدرقية الذي يمتصه الطفل من الحبوب. قم بفصل وقت تناول الطفل لأدوية الغدة الدرقية قبل ساعة واحدة على الأقل من الوقت الذي يتم إطعامه بتركيبات الصويا أو مكملات الحديد.

الاطفال الذين يعانون من قصور الغدة الدرقية الخلقي هي أكثر عرضة للإصابة بالتشوهات الخلقية المرتبطة بهذا المرض، وخاصة العيوب الخلقية في القلب، وفقدان السمع ويتطلب ذلك فحص ومتابعة حديثي الولادة بعناية وحرص. ويجب الحصول على التاريخ المرضي الكامل، بما في ذلك حالة الغدة الدرقية للأم (التاريخ السابق من قصور الغدة الدرقية، الأدوية المضادة للغدة الدرقية للأم)، والنظام الغذائي للأم (على سبيل المثال نباتي أو نظام غذائي به نسبة يود منخفضة) والتاريخ المرضي للأسرة.

الاستشارة



أسئلة وأجوبة عن حالات حديثي الولادة الذين يعانون من قصور الغدة الدرقية الخلقي:

السؤال: ماذا سوف يحدث إذا كان لم يأخذ طفلي جرعة من الثيروكسين أو تقيأ أحد الأقراص؟
الإجابة: لا يقع أي ضرر إذا لم يأخذ الطفل جرعة أو جرعتين من الثيروكسين. فهو، بالطبع، أمر مهم أن يتم تناول الأقراص بشكل منتظم، لذلك تأكد من تكرار الوصفة الطبية من الطبيب عندما تنخفض الأدوية الخاصة بك.

.
السؤال: هل يمكن وقف العلاج في أي مرحلة، على سبيل المثال، عند الوصول إلى مرحلة البلوغ؟
الإجابة: في حالة قصور الغدة الدرقية الخلقي الدائم، فإنه ليس من الممكن وقف العلاج. يجب أن تؤخذ جرعات الثيروكسين بانتظام طوال الحياة، حتى عندما يتوقف النمو البدني.

السؤال: هل تحدث أي مشاكل عند تناول طفلي للتطعيمات أو أي أدوية أخرى؟
الإجابة: لا. الأطفال الذين يعانون من قصور الغدة الدرقية يمكنهم تناول التطعيمات العادية والأدوية الأخرى من دون أي مشكلة.

السؤال: ما هي الآثار الجانبية لعلاج الثيروكسين؟
الإجابة: لأن علاج قصور الغدة الدرقية يشتمل على المعالجة بالبدائل عن الهرمون الطبيعي، فلا تحدث أي آثار جانبية إذا كانت الجرعة مناسبة.
ومع ذلك، إذا تم تناول جرعة كبيرة من الثيروكسين، فإن الآثار تكون نفس تلك التي تحدث مع فرط نشاط الغدة الدرقية، وهي: سرعة النبض، وفقدان الوزن، والأرق، فرط النشاط، الخ.

السؤال: ما هي مخاطر وجود طفل آخر في الأسرة يعاني من قصور الغدة الدرقية؟
الإجابة: تعتمد المخاطر على السبب. معظم حالات قصور الغدة الدرقية الخلقي تكون بسبب غياب الغدة الدرقية، أو غدة درقية منتبذة أو غدة درقية ناقصة التنسج. هذه المشاكل غير موروثة وخطر وجود طفل آخر يعاني من حالة مماثلة هو ضئيل للغاية. واحتمال وجود طفل يولد بدون غدة درقية أو غدة درقية تالفة في عموم السكان هو حوالي واحد كل 3 ألاف طفل. قد يكون الخطر أعلى قليلًا عندما يكون هناك بالفعل طفل مصاب في العائلة، ولكنه ليس بالضرورة أن يحدث ذلك.

الحالات الخاصة: الأطفال الذين يولدون قبل الأوان أو الذين يتم رعايتهم في وحدات اختصاصية في المستشفى

يتواجد بعض الأطفال في المستشفى عندما يكون من الضروري أخذ عينة دم منهم . يوضح هذا القسم احتياجات الأطفال الذين يتم الاعتناء بهم في وحدات حديثي الولادة (وهذا يشمل وحدات العناية المركزة للأطفال، وحدات العناية المركزة لحديثي الولادة، وحدات العناية الخاصة للأطفال، وحدات القلب، ووحدات العمليات الجراحية، أقسام نقل الدم، الخ)، والأطفال الخُدّج المولودين منذ أقل من 32 أسبوع)أقل من أو يساوي 31أسبوع + 6 أيام) وأولئك الذين تم أخذ عدة عينات دم منهم من الكعب.

رقم	الإجراء	السبب
1-	الأطفال المقبولين في وحدات حديثي الولادة من المحتمل أن يتم أخذ عدة عينات منهم. يجب تنسيق فحص بقعة الدم مع الاختبارات الأخرى إن أمكن ذلك. أخذ العينات من خلال الثقب الوريدي أو الوريدي/الشرياني من وريد موجود يعتبر أحد البدائل. وهذا يوفر عينة غير ملوثة بحمض الخليك الرباعي ثنائي امين الايثيلين EDTA ويتم تنظيف الوريد عن طريق مطهر.	الحد من عدد الإجراءات الباضعة.
2-	يجب أخذ عينة من دائرة بقعة الدم من الأطفال أقل من 5 أيام من العمر والموافقة قبل نقل الدم للكشف عن النظام الغذائي محدد الكربوهيدرات SCD. يجب أن يتم وضع علامة على بطاقة بقعة الدم مكتوب عليها "ما قبل نقل الدم". استكمال التفاصيل على بطاقة بقعة الدم.	لا يمكن إجراء اختبار التقصي عن النظام الغذائي محدد الكربوهيدرات على عينات من الأطفال الذين حصلوا على نقل الدم.
3-	يجب أن يتم تخزين بطاقة بقعة الدم المكتوب عليها "قبل النقل" مع سجلات الطفل الطبية تمشيًا مع البروتوكولات المحلية ويتم إرسالها إلى مختبر فحص حديثي الولادة جنبًا إلى جنب مع العينة الروتينية في اليوم 5 إذا كان الطفل قد تلقى دم منقول له في هذه الأثناء. (وفي أيرلندا الشمالية، يتم إرسال عينة "ما قبل نقل الدم مباشرة إلى مختبر فحص). إذا تم نقل الطفل إلى وحدة أخرى قبل أن يتم أخذ عينة اليوم 5، تأكد من مصاحبة بطاقة ما قبل نقل الدم مع الطفل. يجب توثيق تفاصيل أخذ العينات من الطفل الوليد والمدرجة في نقل المعلومات.	• يمكن التخلص من عينة بقعة دائرة الدم التي تم أخذها ووصفها بأنها عينة "قبل النقل إذا لم يتلقى الطفل نقل للدم. • لضمان أن الوحدة الجديدة تدرك أنه تم أخذ عينة ما قبل نقل الدم.
4-	يجب أن تؤخذ عينة بقعة الدم الروتينية (أربع بقع) في اليوم 5 وفي الظروف الاستثنائية في اليوم 5 و8 لجميع الأطفال بغض النظر عن الحالة الطبية، والتغذية بالحليب والخداج. ولغرض الفحص، يكون تاريخ الميلاد هو يوم 0	لتمكين الكشف في الوقت المناسب عن النتائج غير الطبيعية وبدء العلاج المناسب.

	(بعض أنظمة تكنولوجيا المعلومات تسجل تاريخ الولادة يوم 1). استكمل التفاصيل على بطاقة بقعة الدم.	
5-	عندما يتم نقل دم للطفل، سواء داخل الرحم أو في فترة الولادة، وذلك قبل بقعة الدم في اليوم 5، فإن هناك حاجة إلى عينة أخرى (أربع بقع) 72 ساعة (3 أيام) بعد نقل آخر عينة دم. في حالة نقل الدم المتعدد يجب أن يتم إرسال عينة الفحص الأولي بعد اليوم 8 على أقصى تقدير. (لنقل الدم داخل الرحم يتم احتساب تاريخ الميلاد كتاريخ نقل الدم). يجب تسجيل تاريخ نقل الدم الأخير قبل بقعة الدم على البطاقة وعلى إشعارات التفريغ / النقل.	• تمكين التركيزات الاستقلابية للعودة إلى مستويات "ما قبل النقل". • للتأكد من جميع الأطفال تم فحصهم في اليوم 8 بغض النظر عن حالة نقل الدم. • لتقليل فرص عدم حصول الطفل حديث الولادة على فحص بقعة الدم. • للسماح بتفسير مناسب للنتائج.
6-	وبالنسبة للنظام الغذائي محدد الكربوهيدرات، فإن عينة "ما قبل النقل" هي الاختيار المفضل لفحص فقر الدم المنجلي. وعندما لم يتم أخذ عينة "ما قبل النقل" من الطفل الخديج، يقوم المختبر بإحالة العينة الروتينية لليوم 5-8 لمختبر الحمض النووي لتحليلها.	التأكد من فحص جميع الأطفال فيما يتعلق بالنظام الغذائي محدد الكربوهيدرات.
7-	يجب أن يتم إجراء تقييم لمستوى إصابة الطفل والقدرة على تحمل المعالجة قبل الشروع في اتخاذ تدابير الراحة. وحين يكون ذلك مناسبًا لحالة الطفل، يمكن استخدام تدابير التسكين من الألم والراحة.	تقليل الألم/عدم الراحة أثناء الإجراءات.
8-	إبلاغ الوالدين عن أي فحوصات متأخرة، وتسجيل ذلك في مركز الرعاية الصحية .نصح الآباء والأمهات بالمتخصص في الرعاية الصحية والذي سيكون مسؤول عن استكمال فحص بقعة الدم لطفلهما ومتى سيتم الفحص. يجب على المنظمات التي تقدم الرعاية الصحية ضمان الترتيبات الآمنة والإبلاغ عن حالة الفحص عندما يتم نقل رعاية الأطفال. وهذا يشمل الأطفال الذين تم نقلهم في الذروة الوليدية. يتم تسجيل حالة فحص الطفل على نظام تكنولوجيا المعلومات قابلة للتدقيق وفي وثائق التفريغ / نقل.	التأكد من أن جميع الأطفال تم فحصهم.

أسماء اللجان المشاركة

- د .جنان لقمان عبد الرحمن / دائرة الصحة العامة / قسم الرعاية الصحية الاولية / طبيبة اختصاص اطفال .
- د .مها رشيد طه / دائرة الصحة العامة / قسم الرعاية الصحية الاولية / طبيبة اختصاص اطفال .
- ص. صلاح عبد الواحد / دائرة الصحة العامة مختبر الصحة العامة المركزي .
- د . نجلة ابراهيم ايوب / وزارة التعليم العالي / طبيبة اختصاص اطفال كلية الطب .
- د. انوار محمد جاسم / دائرة صحة بغداد / الرصافة / طبيبة اختصاص اطفال.
- د . رباب حسن باقر / وزارة التعليم العالي / طبيبة اختصاص اطفال كلية الطب .
- د. ندى محمد صالح / دائرة الصحة العامة /معهد بحوث التغذية / طبيبة اختصاص طب المجتمع.
- د. حافظ جليل حسين / دائرة صحة بغداد / الرصافة طبيب اختصاص اطفال.
- د. طريف فاضل رحيم / دائرة صحة بغداد / الرصافة /طبيب اختصاص اطفال.
- د. ثناء حسين محمد صالح / دائرة الصحة العامة / قسم الرعاية الصحية الاولية / طبيبة اختصاص اطفال.
- د. حنان هاشم حسن / دائرة الامور الفنية / قسم تعزيز الصحة / طبيبة اختصاص طب الاسرة.
- د. ميسون ربيعة عامر / دائرة الصحة العامة/ قسم تعزيز الصحة / طبيبة اختصاص طب المجتمع.
- د. بان احمد سعيد / دائرة صحة بغداد / الكرخ/ طبيبة اختصاص طب المجتمع .
- د. هدية وحيد عبيد / دائرة صحة كربلاء المقدسة.
- د . محمد فراس خضر / دائرة صحة كربلاء المقدسة / م .كربلاء التعليمي للاطفال / طبيب اختصاص اطفال.
- د. رباب فرحان ثجيل/ دائرة مدينة الطب / طبيبة اختصاص اطفال.
- د. احلام كاظم / مشروع الرعاية الصحية الاولية /اختصاصية صحة مجتمع .

المراجع

- UK Galactosemia steering group
- Manchester children hospital J.H.Walter Biochemist
- Great Ormond Street Hospital for children,J.E. Collin Specialist
- Institute of Child health London-UK J.V.Leonard Specialist
- De dios, K., Estrada, S., Chiong, MA. Galactosemia in three Filipino patients – the importance of Newborn Screening. Acta Medica Philippina. Vol 43 No. 2 2009. pp.15-17.

- Galactosemia. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=230400. Accessed on April 28, 2009.

- Holton, J. B., Walter, J. H., Tyfield, L. A. Galactosemia. In: Scriver, C. R., Beaudet, A. L., Sly, W. S., Valle, D. (eds.) The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease. Vol. II. New York: McGraw-Hill 7th ed. 1553-1587, 2001.

- Kaye CI and the Committee on Genetics. Newborn screening Fact Sheets. Pediatrics. 2006; 118: 934-963

- Newborn Screening Center Prevalence Update 2009. Available at: http://www.nsrcnih. org.ph/images/stories/ResourcesPrevalence/prevalenceupdate09.pdf

- Nelson 19th edition
- Myoclinic Centeremedicine.medscape.com/article/919758-overview
- www.newbornscreening.info/Parents/.../CH.htmlpediatrics.aappublications.org/content/117/6/2290.full
- Guidelines on newborn screening and therapy for congenital hypothyroidism have been released by the American Academy of Pediatrics
- SYMPOSIUM ON 'DIETARY MANAGEMENT OF DISEASE'
  The dietary management of phenylketonuria
  By JENNIFER COUTTS, Royal Manchester Children's Hospital, Pendlebury, Manchester M27 IHA

- Newborn screening sample collection guidelines

Detailed information about the newborn screening program, including correct sample collection techniques, can be found in the e-learning tool available at:
www.vcgs.org.au/pathology/nbs

- Florida
  Newborn Screening Guidelines
  2012

- PRESENT NEWBORN SCREENING FOR PHENYLKETONURIA
  Frances E. Doughertyl* and Harvey L. Levy2

IDivision ofGenetics, Scottish Rite Children's Medical Center, Atlanta,
Georgia 2Division ofGenetics, Children's Hospital, and Department ofPediatrics,
Harvard Medical School, Boston, Massachusetts

- A Laboratory Guide to Newborn Screening in the UK for PKU /March 2011
  Review date: March 2013/1st edition of the guide
  www.newbornbloodspot.screening.nhs.uk

- A guide for prenatal education /This project was developed by Stacey Dickert, a graduate student at Emerson College, in collaboration with Susan Waisbren, PhD, Children's Hospital Boston. © 2008

- An update of the UK Newborn Screening Programme Centre's / Guidelines for Newborn Blood Spot Sampling, February 2012.

- The Northwest Regional Newborn Screening Program Oregon Practitioner's Manual Oregon Health & Science University Cary Harding, MD Stephen L. LaFranchi, MD Gregory Thomas, MD Michael Wall, MD Oregon Health Authority Public Health Michael R. Skeels, PhD, MPH Cheryl A. Hermerath, MBA, DLM (ASCP), RM (NRM) Lindsey Caudle, RN, BSN Becky J. Whittemore, MN, MPH, FNP 9th Edition, 2010

- Maine Newborn Bloodspot
  Screening Program
  PROVIDER MANUAL
  Maine Department of Health and Human Services
  Maine Center for Disease Control and Prevention
  Newborn Bloodspot Screening Program

- Understanding Galactosemia A Diet Guide / Third edition 2010

- www.ccrc.uga.edu/~steet/.../lectures/PKU%20lecture.pdf

- Phenylketonuria (PKU). - classic "inborn error of ... 1960s: treatment of PKU with low phenylalanine diet shown to be effective ... Pathophysiology of PKU

- *Congenital Hypothyroidism: Initial Clinical Referral Standards and Guidelines*
  Implementation date: 1 April 2013

قائمة الأطعمة الخاصة ببيلة الفينيل كيتون PKU

الأطعمة غير المسموح بها:

- كافة أنواع اللحوم مثل: البقر، الغنم، الخنزير، فخذ الخنزير، لحم الخنزير المقدد، الدجاج، السمك ومنتجاته، اللحوم العضوية (الكبد، القلب، الكلية)، إلخ.
- البيض
- كافة منتجات الألبان التي تشمل: الجبنة المنزلية، الجبن، الحليب، اللبن الخاثر، الآيس كريم، المهلبية، إلخ
- المكسرات والبذور
- الخضروات
- الخبز العادي، كعكة الطحين والبسكويت (المعمول بالخميرة و/أو الغلوتين)
- أطعمة الصويا (بدائل اللحم)
- أية أطعمة تحتوي على الأسبارتام: مثل: المشروبات الغازية الخاصة بالحمية، المربيات الخاصة بالحمية، عصائر الليمون الخاصة بالحمية، إلخ.

الأطعمة المقيدة (يجب وزنها بمقادير معينة):

كل زنة تحتوي 50 غم من فينيل الأنين

الأطعمة	المقدار المسموح به
♦ رقاق البطاطا	30 غرام
♦ البطاطا: المسلوقة، المهروسة، المجففة، إلخ	80 غرام
♦ البروكلي	30 غرام
♦ البازلاء: الطازجة، المجمدة، المبخرة، إلخ	25 غرام
♦ السبانخ: المسلوقة، المبخرة ، إلخ	25 غرام
♦ الذرة على الكوز	55 غرام
♦ الحبوب (حسب نوعها)	10 – 20 غرام
♦ الرز: الأبيض أو الأسمر	45 غرام
♦ البسكويت الرقيق والوجبات الخفيفة	يتفاوت
♦ الكعك المحلى والحلويات	يتفاوت

لمزيد من الأسئلة حول الأطعمة الخاصة بحمية PKU يرجى الاتصال بمختصي حمية CRC

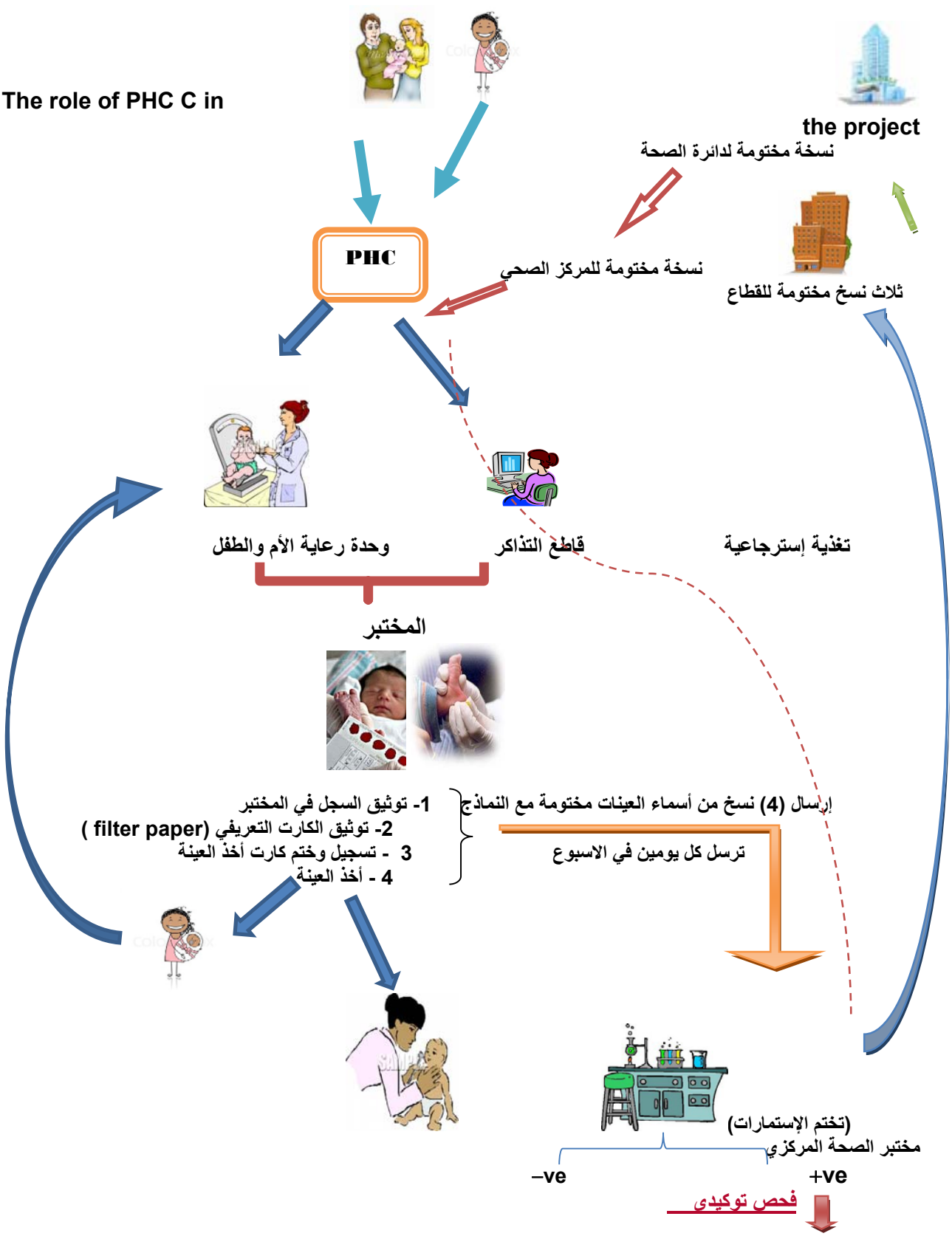
الأطعمة المسموح بها (راقب هذه الأطعمة – لا تسمح بالاستخدام المفرط لها):

- الفواكه: التفاح، البرتقال، الموز، البطيخ، العنب، ليمون هندي (جريب فروت)، الخوخ، الفراولة
- الخضروات: الفاصوليا الخضراء، الجزر، القرنبيط، الكرفس، الخيار، الخس، الفجل، الطماطم

الأطعمة "الحرة":

- الحلويات/ المحليات:
  - شراب الذرة، العسل، السكر، الدبس
  - الحلوى والعلكة ذات المكونات المسموح بها (خالية من الأسبارتام)
  - الكريما المخفوقة
  - مهلبية الليمون ماركة هانت (معلبة)
  - المصاصات
- الدهنيات:
  - الزيت، الشحم، مرق لحم الخنزير المقدد
  - تتبيلات السطلة-كاتالينا (كرافت) إيطالية
- الأشربة:
  - عصير التفاح
  - المشروبات المكربنة (الصودا) الخالية من مادة الأسبارتام
  - مشروب غاتوريد
  - مشروب كوول-أيد
  - عصير الليمون (غير الخاص بالحمية)
  - تانج
  - ستروبيري كويك (المسحوق فقط)
  - القهوة والشاي سريع التحضير

هدّف على الاختيارات الصحية
اختر الأطعمة الأقرب لمنتصف الهدف
ستيك
المعكروة العادية
حليب
الرز
الحبوب المقلية
خضروات
الذرة
شرائح لحم
أفضل
عصائر
الخالية من الفينيل
الفواكه
الدجاج
بازلاء
الأطعمة
الخبز
البيض
أنواع الخبز والمعكرونة
المكسرات
منخفضة البروتين
الجبن
البطاطا
أصابع البطاطا المقلية
الأطعمة الأفضل لك
زبدة الفستق
الهمبرغر


The role of PHC C in
the project
نسخة مختومة لدائرة الصحة
PHC
نسخة مختومة للمركز الصحي
ثلاث نسخ مختومة للقطاع
وحدة رعاية الأم والطفل
قاطع التذاكر
تغذية إسترجاعية
المختبر
إرسال (4) نسخ من أسماء العينات مختومة مع النماذج
ترسل كل يومين في الاسبوع
1- توثيق السجل في المختبر
2- توثيق الكارت التعريفي (filter paper)
3 - تسجيل وختم كارت أخذ العينة
4 - أخذ العينة
(تختم الإستمارات)
مختبر الصحة المركزي
–ve
+ve
فحص توكيدى

آلية العمل في المشروع

وزارة الصحة كارت أخذ عينة الدم مشروع غربلة حديثي الولادة

دائرة صحة /

قطاع الرعاية الصحية الأولية ----------

مركز الرعاية الصحية الأولية ----------

اسم الطفل الرباعي ----------

تأريخ الولادة ----------

تأريخ أخذ العينة ----------

رقم العينة التسلسلي ----------

- **(ملاحظة : يحتفظ بالكارت لحين الحصول على نتيجة الفحص التوكيدي)**

تأريخ مراجعة مختبر الصحة العامة المركزي ---------- اسم وختم مدير المركز الصحي ----------

التغذية الإسترجاعية (مختبر الصحة العامة المركزي)

المرض المشتبه به ----------

تأريخ إجراء الفحص التوكيدي ---------- إسم وختم القائم بأخذ العينة ----------

تأريخ وجهة الإحالة ---------- إسم وتوقيع مدير المركز الصحي ----------

التغذية الاسترجاعية (مستشفى الأطفال)

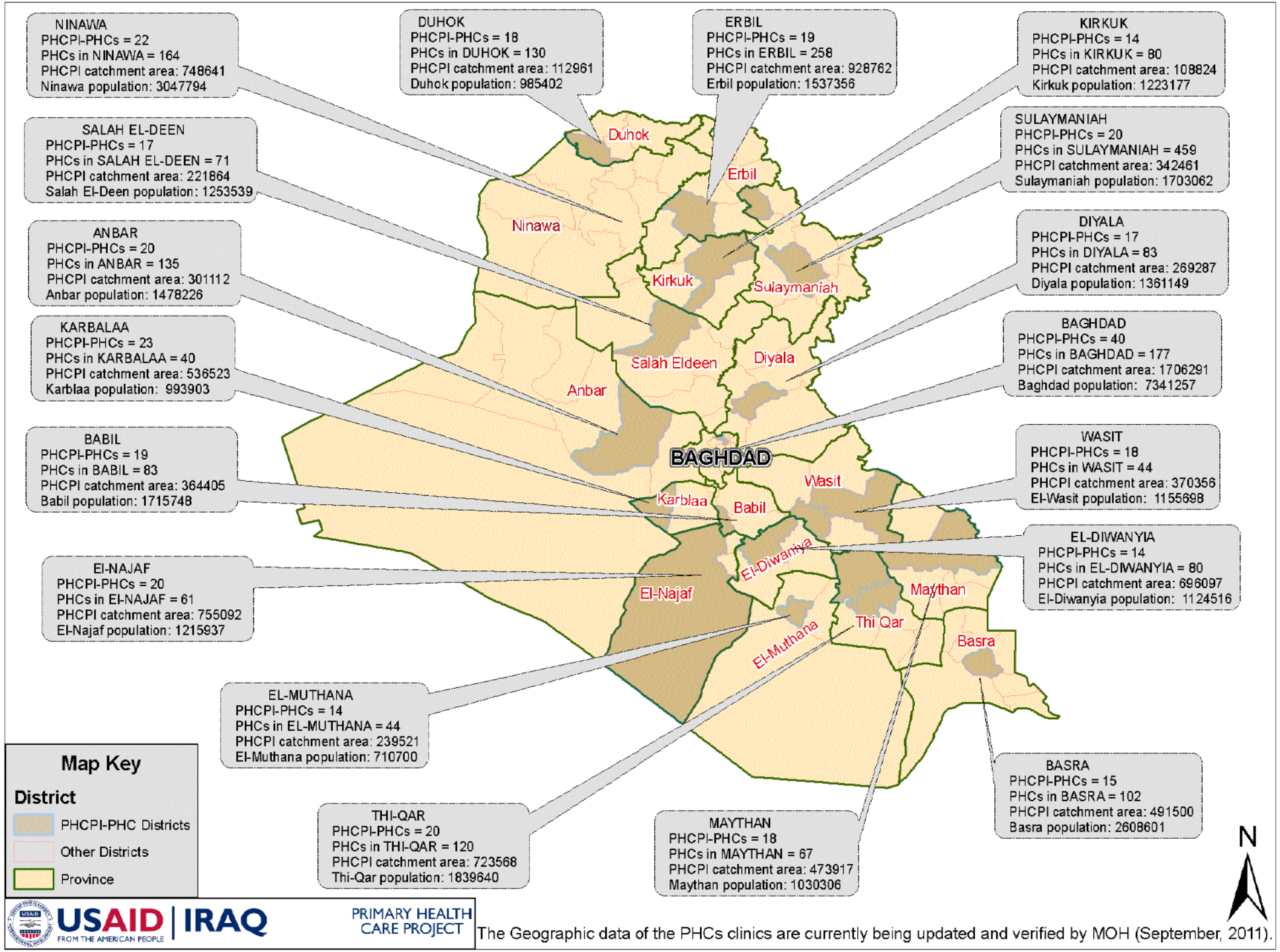
إسم وختم الطبيب المعالج ---------- الإجراءات المتخذة ----------

نتيجة الفحص التوكيدي ---------- الإجراءات المتخذة ----------

أسماء اللجان المشاركة في اعداد دليل العمل (الدليل الوطني لفحص حديثي الولادة لمقدمي الرعاية الصحية الاولية)

- د .جنان لقمان عبد الرحمن / دائرة الصحة العامة / قسم الرعاية الصحية الاولية / طبيبة اختصاص اطفال .
- د .مها رشيد طه / دائرة الصحة العامة / قسم الرعاية الصحية الاولية / طبيبة اختصاص اطفال .
- ص. صلاح عبد الواحد / دائرة الصحة العامة مختبر الصحة العامة المركزي .
- د . نجلة ابراهيم ايوب / وزارة التعليم العالي / طبيبة اختصاص اطفال كلية الطب .
- د. انوار محمد جاسم / دائرة صحة بغداد / الرصافة / طبيبة اختصاص اطفال.
- د . رباب حسن باقر / وزارة التعليم العالي / طبيبة اختصاص اطفال كلية الطب .
- د. ندى محمد صالح / دائرة الصحة العامة /معهد بحوث التغذية / طبيبة اختصاص طب المجتمع.
- د. حافظ جليل حسين / دائرة صحة بغداد / الرصافة طبيب اختصاص اطفال.
- د. طريف فاضل رحيم / دائرة صحة بغداد / الرصافة /طبيب اختصاص اطفال.
- د. ثناء حسين محمد صالح / دائرة الصحة العامة / قسم الرعاية الصحية الاولية / طبيبة اختصاص اطفال.
- د. حنان هاشم حسن / دائرة الامور الفنية / قسم تعزيز الصحة / طبيبة اختصاص طب الاسرة.
- د. ميسون ربيعة عامر / دائرة الصحة العامة/ قسم تعزيز الصحة / طبيبة اختصاص طب المجتمع.
- د. بان احمد سعيد / دائرة صحة بغداد / الكرخ/ طبيبة اختصاص طب المجتمع .
- د. هدية وحيد عبيد / دائرة صحة كربلاء المقدسة.
- د . محمد فراس خضر / دائرة صحة كربلاء المقدسة / م .كربلاء التعليمي للاطفال / طبيب اختصاص اطفال.
- د. رباب فرحان ثجيل/ دائرة مدينة الطب / طبيبة اختصاص اطفال.
- د. احلام كاظم / مشروع الرعاية الصحية الاولية /اختصاصية صحة مجتمع .

PHCPI-PHCs population mapped to IRAQ population



USAID | IRAQ
FROM THE AMERICAN PEOPLE

PRIMARY HEALTH CARE PROJECT

The Geographic data of the PHCs clinics are currently being updated and verified by MOH (September, 2011).

U.S. Agency for International Development
Primary Health Care Project In Iraq
http://phciraq.org/
www.usaid.gov