

الكشف المبكر عن الأمراض الخلقية



الكشف المبكر عن الأمراض الخلقية

تقدم مستشارية الصحة في الحكومة المحلية بكاتسيا إيه ليون برنامج للكشف المبكر عن الأمراض الخلقية عند حديثي الولادة. يتيح هذا البرنامج تشخيص بعض الأمراض التي ليس لها أعراض لكن يمكن أن تسبب مشاكل صحية كبيرة لدى الوليد منذ الأشهر الأولى من الحياة وعلاجها. البرنامج اختياري ومجاني. لجميع الأطفال حديثي الولادة في كاستيا إيه ليون.

الكشف المبكر: هو الكشف عن أحد الأمراض قبل ظهور أعراضه.

الأمراض الخلقية: هي الأمراض الموجودة منذ ولادة الطفل ويمكن أن ينقلها أو لا ينقلها الأبوان.

ما هي الأمراض الخلقية؟

- لأن هناك حالات قليلة. أنها مجموعة من الأمراض ذات الأسباب المختلفة.
- أمراض الغدد الصماء: أي الأمراض ذات الصلة بالغدد والهرمونات.

الغدد هي أعضاء تنتج مواد مثل العرق أو اللعاب.

الهرمونات مواد كيميائية يصنعها الجسم لعمل بعض الأشياء، مثل النضوج.

- أمراض التمثيل الغذائي: أي الأمراض ذات الصلة بالتغييرات التي تحدث في الخلايا.
- أمراض الدم: أي الأمراض ذات الصلة بمكونات الدم.

ما الأمراض التي يكشفها البرنامج؟

يكتشف البرنامج 15 مرضًا مختلفاً.

سنضع أسماءها هنا:

- قصور الغدة الدرقية الخلقي
- بيلة الفينيل كيتون
- التليف الكيسي
- تضخم الغدة الكظرية الخلقي
- فقر الدم المنجلي، وحمض الدم الغلوتاريكي من النوع الأول
- نقص 3-هيدروكسي أسيل - COA ديهيدروجينيز

ذو السلسلة المتوسطة (MCAD)

• نقص 3-هيدروكسي أسيل - CoA ديهيدروجينيز

ذو السلسلة الطويلة (LCHAD)

• نقص البيوتينيداز

• الحموضة المتساوية

• مرض رائحة البول المماثلة لشراب خشب القيقب

• البيلة الهموسينيتينية

لمزيد من المعلومات اسأل طبيبك.

• تيروزين الدم |

• احمساض الدم الميثيل
مالونيك

• حمض البروببيونيك في الدم

ما مزايا التشخيص المبكر؟

يسمح التشخيص المبكر بعلاج المرض

عندما لا يزال الطفل لا يعاني من أعراضه

وتحسين تطور المرض.

كيف ومتى يجرى الاختبار؟

يتمثل الاختبار فيأخذ بعض قطرات من الدم

من كعب الطفل.

يجرى الفحص بينما يكون الطفل في المستشفى،

في اليوم الثالث بعد الولادة،



يتم تحليل الدم في المختبر
وهو ما يسمى **فحص حديثي الولادة**
وهو موجود في مركز العلاج والتبرع بالدم
في كاستيا إيه ليون.

فحص حديثي الولادة: هو تحليل الدم الذي يجرى لجميع الأطفال حديثي الولادة للكشف عن أمراض التمثيل الغذائي ولزيون من الممكن علاجها مبكراً.

القيام بأخذ عينة ثانية

في بعض الأحيان يكون سحب الدم للمرة الثانية ضرورياً.
عند الضرورة، يتم إبلاغك من المختبر
عبر الهاتف أو عن طريق البريد
حتى تذهب إلى مركز الصحي في أسرع وقت ممكن.

إبلاغ النتائج

سوف يبلغك مختبر حديثي الولادة
بنتائج الاختبار.
إذا كانت النتائج طبيعية،
سيرسلون لك خطاباً بعد 20 يوماً
من إجراء الاختبار.

إذا تأخر الخطاب أو لم يصل
يمكنك الاتصال بالرقم 983418823
وأن تطلب التحويل للهاتف الفرعي 89675.
مواعيد الاتصال من الاثنين إلى الجمعة.
من 11 صباحاً إلى 2 بعد الظهر.

إذا كان هناك أي خلل في النتائج،
فهذا لا يعني أن طفلك يعاني من مرض
قبل التوصل للتشخيص النهائي
يلزم إجراء المزيد من الاختبارات.

الموافقة المستنيرة وحماية البيانات الشخصية

بما إن الاختبار اختياري
يشترط أن تعطي الأم أو الأب أو الولي الشرعي
موافقة خطية لإجراء الاختبار.

في المستشفى حيث يتم الفحص
سوف يعطونك كل المعلومات التي تحتاجها حول:

- الاختبار
- الموافقة التي يجب عليك توقيعها
- إمكانية عدم إبلاغك
- بعض نتائج البرنامج

• حفظ عينة الدم

وإمكانية أن تسمح بعد 5

سنوات باستدامها للبحث

في البنك حيوي والعلاج والتبرع بالدم

في كاستيا إيه ليون.

البنك الحيوي: هو منشأة حيث تحفظ العينات
البيولوجية لإجراء التخديرات أو البحث، مع
ضمان جودة وترتيب ومقصد العينات.

المسؤول عن معالجة واستخدام

بياناتك الشخصية وبيانات المولود الجديد

هو المديرية العامة للصحة العامة.

يمكنك ممارسة حقوقك المتعلقة بحماية البيانات

أمام المديرية العامة للصحة العامة

أو تقديم شكوى أمام الوكالة الإسبانية لحماية البيانات.

إذا كنت تزيد معرفة المزيد عن معالجة بياناتك

يمكنك الدخول في:

يتبع هذا النص إرشادات IFLA الدولية لمواد القراءة السهلة للأشخاص الذين يعانون من صعوبات في فهم القراءة.

تم التحقق من صحته من قبل أشخاص يعانون من إعاقات ذهنية.

حصل على موافقة جمعية القراءة السهلة في كاستيا إيه ليون.