University of Massachusetts Medical School
UMASS

COMMONWEALTH OF MASSACHUSETTS
DEPARTMENT OF PUBLIC HEALTH

فحص حديثي الولادة

في ولاية ماساتشوستس:

معلومات لك ولطفلك

برنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة
New England Newborn Screening Program
Biotech 4، 2nd Floor
UMass Medical School
377 Plantation Street
Worcester، MA 01605-2300
الهاتف: 774-455-4600 / الفاكس: 774-455-4657
nbs@umassmed.edu

برنامج خاص بوزارة الصحة العامة
لولاية ماساتشوستس

متوفر بلغات أخرى:
http://nensp.umassmed.edu

عزيزي/عزيزتي الوالد/الوالدة،

ها هي بعض المعلومات حول خدمة مطلوب تقديمها لطفلك ولكل الأطفال الآخرين في ولاية ماساتشوستس بموجب القانون. تسمى الخدمة بفحص حديثي الولادة.

يولد حوالي 160 طفلاً كل عام في ماساتشوستس مصابين بأحد الاضطرابات النادرة التي يتم اكتشافها بواسطة فحص حديثي الولادة الإلزامي. الطريقة الوحيدة لاكتشاف معظم الأطفال الذين يحتاجون للمساعدة، هي باستخدام الاختبار المعملي لفحص حديثي الولادة حيث أن معظم هؤلاء الأطفال يبدون تماماً مثل جميع الأطفال الآخرين. ومن ثم يمكن مساعدة هؤلاء الأطفال. بعد إجراء فحص حديثي الولادة، يمكن أن يحصل الأطفال المصابين بالاضطرابات النادرة على العلاج المبكر الذي يحتاجونه. أول اختبار معملي تم إجراؤه للبحث عن اضطراب نادر بين الأطفال كان في ماساتشوستس في عام 1962. وكان الفحص في ذلك الوقت يبحث عن اضطراباً واحداً فقط. ومنذ ذلك الوقت، يبحث فحص حديثي الولادة عن اضطرابات أكثر بكثير، وأصبح فحص حديثي الولادة الإلزامي أحد معايير الرعاية في جميع أنحاء العالم.

إن فحص حديثي الولادة هو أحد خدمات الصحة العامة. فهو مصمم لمنع النتائج السيئة للاضطرابات النادرة التي قد يصاب بها بعض الأطفال. عندما يكون **معروفاً** أن النتائج السيئة يمكن منعها من خلال إجراء فحص حديثي الولادة للبحث عن الاضطراب، يصبح فحص حديثي الولادة الخاص بذلك الاضطراب إلزامياً لكل الأطفال.

عند **الظن** في أن فحص حديثي الولادة للبحث عن اضطراب جديد سيساعد في اكتشاف المزيد من الأطفال الذين يحتاجون للمساعدة، فنحن بحاجة لإثبات ما إذا كان فحص حديثي الولادة سيمنع النتائج السيئة أم لا. كانت ماساتشوستس رائدة في مجال الدراسات الخاصة بمعرفة ما إذا كان يمكن أو ينبغي إجراء الفحص للبحث عن المزيد من الاضطرابات. وحتى يتم إثبات أن فحص حديثي الولادة بإمكانه منع النتائج السيئة لذلك الاضطراب الجديد، يكون إجراء الاختبار اختيارياً ويسمى "دراسة تجريبية".

يجب أن تتوقع أن يتم فحص طفلك للاضطرابات الموجودة في فحص حديثي الولادة الإلزامي؛ وأن مقدم الرعاية الصحية الخاص بطفلك سيسألك ما إذا كنت ترغب في فحص طفلك للاضطرابات الموجودة في الدراسة التجريبية الحالية بولاية ماساتشوستس. ومن أجل مساعدتك في اتخاذ القرار بشأن الدراسة التجريبية، نقدم لك ملحقاً ملوناً مع هذا الكتيب يعرض قائمتين من الاضطرابات: تلك الإلزامية وتلك الموجودة في الدراسة التجريبية الاختيارية. كما يتضمن الملحق الملون وصفاً للدراسة التجريبية الحالية. بعد أن تقوم بالرد بقرارك، ستتلقى نسخة من النموذج الذي يتم إرساله لنا، وهو سجل بإجابتك (يرجى الاطلاع على المثال في الصفحة التالية).

نتمنى لك ولطفلك الأفضل!

وتقبلوا فائق الاحترام،

طاقم العمل ببرنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة

نموذج مثال
نسخة الوالد

قرار الدراسة التجريبية: الموافقة | الرفض

معرف المعمل # 100001

الحروف الأولى من اسم المسجّل: _____

اسم الطفل (الأول) (الأخير)

عزيزي/عزيزتي الوالد/الوالدة،
هذه الورقة هي السجل الخاص بك لإثبات أنه قد تم أخذ عينة دم صغيرة من طفلك لإجراء فحص حديثي الولادة الإلزامي. تضمن هذه الخدمة الإلزامية أن يتم فحص طفلك للاضطرابات القابلة للعلاج كما تشترط وزارة الصحة العامة لولاية ماساتشوستس.

بالإضافة إلى ذلك، تعرض هذه الورقة التعليمات التي تم إرسالها لبرنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة بعد اتخاذك لقرار ما إذا كنت تريد المشاركة في الدراسة التجريبية الحالية لفحص حديثي الولادة أم لا.

- إذا تم وضع علامة X في مربع الموافقة الموجود في أعلى اليمين، فسيتم إجراء الاختبارات لطفلك لكل الاضطرابات الموجودة في الدراسة التجريبية (القائمة متاحة في الملحق الملون).
- إذا تم وضع علامة X في مربع الرفض، أو إذا لم يتم وضع علامة X في أي من المربعين، فلن يتم إجراء الاختبارات لطفلك لأي من الاضطرابات الموجودة في الدراسة التجريبية الحالية.

New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School
377 Plantation St., Worcester, MA 01605 774-455-4600

الملخص

يساعد فحص حديثي الولادة في منع النتائج السيئة لبعض الاضطرابات القابلة للعلاج.

- يحتاج بعض الأطفال المصابين ببعض الاضطرابات للعلاج في مرحلة الطفولة المبكرة لمنع الأمراض الشديدة.
- يساعد فحص حديثي الولادة على العثور على الأطفال المصابين بهذه الاضطرابات.
- طفلك على الأرجح غير مصاب بأحد هذه الاضطرابات.

يعمل فحص حديثي الولادة من خلال إجراء الاختبارات على كلالأطفال المولودين في ماساتشوستس.

- إجراء الاختبار على كل الأطفال مهم، حيث أن معظم الأطفال يبدون أصحاء عند الولادة، حتى أولئك الأطفال المصابين بالاضطرابات التي تحتاج للعلاج.
- يتم إجراء اختبار فحص حديثي الولادة على بضع قطرات صغيرة من الدم التي يتم جمعها عندما يكون عمر طفلك يوم أو يومان.
- إذا أظهر الاختبار أن طفلك لديه علامات أحد هذه الاضطرابات القابلة للعلاج، سيتصل بك الطبيب الخاص بطفلك لترتيب الرعاية لطفلك.

فحص حديثي الولادة الإلزامي

- في ماساتشوستس، يتم إجراء فحص حديثي الولادة الإلزامي للاضطرابات التي لها علاج معروف أنه أكثر فعالية إذا تم اكتشاف الاضطراب في فترة حديثي الولادة.
- يشترط وفقاً لقانون ماساتشوستس أن يتم فحص كل الأطفال المولودين في ماساتشوستس للعلامات المعملية الخاصة بهذه الاضطرابات القابلة للعلاج إلا إذا اعترض الوالدان على أساس معتقداتهما الدينية.

فحص حديثي الولادة الاختياري (الدراسة التجريبية)

- كما توفر ماساتشوستس أيضًا بعض خدمات فحص حديثي الولادة الاختيارية.
- يسمح فحص حديثي الولادة الاختياري لولاية ماساتشوستس بدراسة الاضطرابات الجديدة من أجل فحص حديثي الولادة.
- الدراسة التجريبية على مستوى الولاية هي بحث قيم للأطفال في المستقبل وقد تكون مفيدة لطفلك.
- ***لا توجد أي تكلفة إضافية أو دم إضافي مطلوب لاشتراك طفلك في الدراسة.***
- وبموجب المبادئ التوجيهية لولاية ماساتشوستس، سيتم سؤالك بعد ولادة طفلك ما إذا كنت ترغب في الاستفادة من الدراسة التجريبية لفحص حديثي الولادة.
- إذا قررت، لأي سبب ما، أنك لا تريد المشاركة في البرنامج الاختياري، سيظل طفلك يحصل على كل المزايا الخاصة بفحص حديثي الولادة الإلزامي.

جدول المحتويات

فحص حديثي الولادة الإلزامي

- ما هو الهدف من برنامج فحص حديثي الولادة؟ 1R
- ما هي فرص إصابة طفلي باضطراب يمكن اكتشافه بواسطة فحص حديثي الولادة الإلزامي؟ 1R
- كيف يتم إجراء اختبارات فحص حديثي الولادة؟ 1R
- من الذي يقرر أي من الاضطرابات يتم تضمينها في فحص حديثي الولادة؟ 1R
- هل يُسمح لي برفض إجراء اختبارات فحص حديثي الولادة لطفلي؟ 2R
- كيف يمكنني الحصول على معلومات عن النتائج الخاصة باختبارات فحص حديثي الولادة الخاصة بطفلي؟ 2R
- يقول طبيب طفلي أنني بحاجة إلى إحضار طفلي بسبب فحص حديثي الولادة.
  هل هذا يعني أن طفلي مصاب باضطراب؟ 2R
- ما هي الاضطرابات المتضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي؟ 3R
- ما هي المعلومات المعروفة عن الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي؟ 3R
- ضمان جودة فحص حديثي الولادة والتحسينات الخاصة به 4R

فحص حديثي الولادة الاختياري

- الدراسات البحثية للاختبارات الجديدة (الدراسات التجريبية) 1V
- ما هي الدراسة التجريبية التي تُجرى حالياً؟ (الملحق الملون)
- لماذا يتم عرض فحوصات حديثي الولادة الخاصة ببعض
  الاضطرابات كدراسة تجريبية اختيارية بدلاً من أن تكون إلزامية بتكليف رسمي؟ 1V
- هل يمكن لأي طفل المشاركة في الدراسة التجريبية؟ 1V
- هل يمكنني رفض المشاركة في الدراسة التجريبية؟ 2V
- كيف يمكنني التسجيل؟ أو، كيف يمكنني رفض المشاركة؟ 2V
- ما هي المزايا والمخاطر العامة المقترنة بالدراسة التجريبية؟ 3V
- أين يمكنني معرفة المزيد حول الدراسة التجريبية الحالية؟ 3V
- لدي بعض الاقتراحات أو التعليقات. كيف يمكنني التأكد من أن تعليقاتي سيتم النظر فيها؟ 4V

معلومات إضافية للوالدين حول الاضطرابات والدراسات الخاصة بفحص حديثي الولادة

- *يرجى مراجعة الملحق الملون*

فحص حديثي الولادة الإلزامي

ما هو الهدف من برنامج فحص حديثي الولادة؟

الغرض من برنامج فحص حديثي الولادة هو إجراء الاختبارات لكل المواليد في ماساتشوستس بحثاً عن العلامات المبكرة لعدد من الاضطرابات القابلة للعلاج (كما هو منصوص عليه في لوائح وزارة الصحة العامة بولاية ماساتشوستس 105 CMR 270.000)

ما هي فرص إصابة طفلي باضطراب يمكن اكتشافه بواسطة فحص حديثي الولادة الإلزامي؟

فرصة أن يكون طفلك مصاباً بأحد هذه الاضطرابات ضئيلة جداً. وفي الحالات النادرة التي يكتشف فيها الاضطراب، عادة ما يمكن أن يمنع التشخيص المبكر والعلاج المشاكل المقترنة بهذه الاضطرابات.

توفر اختبارات فحص حديثي الولادة فرصة مبكرة لاكتشاف بعض الاضطرابات – قبل ظهور أي أعراض. ومع ذلك، فنحن نعلم أن حتى أفضل الفحوصات لا يمكنها اكتشاف الاضطراب دائماً. إذا كان طفلك لا يبدو بخير، تحدث مع الطبيب الخاص بطفلك في أقرب وقت ممكن.

كيف يتم إجراء اختبارات فحص حديثي الولادة؟

سيتم أخذ بضع قطرات من الدم من كعب طفلك في الفترة بين 24 و48 ساعة بعد الولادة، أو قبل خروج طفلك من المستشفى مباشرة.

سيقوم المستشفى الذي ولد فيها طفلك بإرسال عينات الدم لبرنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة. يتم إجراء اختبارات خاصة على عينات الدم الصغيرة وسيتم إبلاغ النتائج لمقدم الرعاية الصحية الخاص بطفلك.

> **مهم!** يجب اختبار الأطفال المولودين خارج المستشفى أيضاً، ويفضل في الفترة بين 24 و48 ساعة بعد الولادة. ينبغي أن يقوم الوالدان بالترتيبات مع طبيب، أو مستشفى، أو قابلة لإجراء الفحص.

من الذي يقرر أي من الاضطرابات يتم تضمينها في فحص حديثي الولادة؟

مفوض الصحة العامة هو المسؤول عن اختيار قائمة الاضطرابات. يقوم مجلس استشاري مكون من أطباء، وممرضات، وعلماء، وأخلاقيين، وأولياء أمور بتقديم المشورة للمفوض بشأن أي من الاضطرابات يجب تضمينها. ليتم تضمين اضطراب في القائمة، يجب أن يكون ما يلي صحيحاً: 1) الاضطراب قابل للعلاج، 2) ويوجد اختباراً جيداً، 3) وسيفيد التدخل الطبي المبكر الطفل حديث الولادة.

هل يسمح لي برفض اختبارات فحص حديثي الولادة لطفلي؟

في ولاية ماساتشوستس، يمكنك رفض إجراء فحص حديثي الولادة لأسباب دينية. إذا كنت ترغب في رفض إجراء فحص حديثي الولادة الإلزامي لطفلك، يجب أن يقوم كل الأوصياء القانونيون على طفلك بالتوقيع على نموذج الرفض. يعفي هذا النموذج طبيبك من المسؤولية عن الأضرار الناتجة عن أي اضطراب كان يمكن اكتشافه بواسطة الفحص.

كيف يمكنني الحصول على معلومات عن النتائج الخاصة باختبارات فحص حديثي الولادة الخاص بطفلي؟

سيتم إبلاغ المستشفى الذي ولد فيها طفلك بنتائج فحص حديثي الولادة الخاصة بطفلك إلى جانب طبيب الأطفال المعين لطفلك. تتضمن هذه التقارير نتائج كل الاختبارات الإلزامية ونتائج أي اختبارات اختيارية (تجريبية) تم إجراؤها لطفلك.

بالإضافة إلى ذلك، إذا كانت تشير نتائج طفلك إلى الحاجة لأي اهتمام إضافي (انظر أدناه)، سنقوم بإبلاغ المستشفى الذي ولد فيها طفلك أو الطبيب الخاص بطفلك.

يقول طبيب طفلي أني بحاجة إلى إحضار طفلي بسبب فحص حديثي الولادة. هل هذا يعني أن طفلي مصاب باضطراب؟

ليس دائماً. هناك العديد من الأسباب التي تجعل الطبيب يطلب منك إحضار طفلك. وفيما يلي بعض الأسباب:

عينة غير مرضية: لم يكن هناك ما يكفي من الدم في العينة المرسلة إلينا، أو العينة لا تصلح لأي سبب آخر ولم نتمكن من إكمال كل اختبارات فحص حديثي الولادة الإلزامي. فهناك حاجة لأخذ عينة جديدة.

تم أخذ العينة في وقت "مبكر جداً": إذا تم أخذ عينة الدم قبل أن يكون عمر طفلك 24 ساعة، ينبغي أخذ عينة أخرى في أقرب وقت ممكن. الوقت المثالي لأخذ العينة هو في الفترة بين 24 و48 ساعة بعد الولادة.

نتائج الاختبار خارج النطاق: تعني نتيجة الاختبار خارج النطاق أن هناك حاجة للمزيد من التقييم لمعرفة ما إذا كان طفلك مصاباً باضطراب أم لا. قد يعني ذلك في بعض الأحيان أن هناك حاجة لأخذ عينة أخرى؛ ويعني في بعض الأحيان أنه يجب عرض الطفل على أخصائي واختباره خلال بضعة أيام؛ ويعني في بعض الأحيان أن الطفل يجب عرضه على أخصائي في أقرب وقت ممكن. سيخبرك طبيب طفلك بالتوصية المناسبة.

ملاحظة: من المرجح أن تكون نتائج اختبارات حديثي الولادة المبتسرين أو منخفضي الوزن خارج النطاق في أول عينة حتى إذا لم يكن *هناك أي اضطراب*.

ما هي الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي؟

توجد قائمة مفصلة بالاضطرابات المضمنة في الفحص في الملحق الملون.

ما هي المعلومات المعروفة عن الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي؟

نحن نعلم أن الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي يُعتقد أنها قابلة للعلاج.

بالنسبة لبعض هذه الاضطرابات، هناك قدر كبير من المعلومات عن نتائج الأطفال المصابين بالاضطرابات. قد يكون ذلك بسبب وجود الكثير من الأطفال المصابين بالاضطراب، أو ربما بسبب إجراء الفحص لعدة سنوات، أو لكلا السببين.

بالنسبة للاضطرابات الأخرى، يوجد ما يكفي من المعلومات لمعرفة أن الأطفال المصابين بالاضطراب سيكون حالهم أفضل إذا تم اكتشافهم ومعالجتهم مبكراً، ولكننا ليس لدينا الآن المعلومات الكاملة لمعرفة ما الذي سيتم التنبؤ به لمستقبلهم. قد يكون ذلك بسبب وجود عدد قليل من الأطفال المصابين بالاضطراب، أو بسبب أن الفحص لا يزال حديثاً، أو بسبب وجود علاج جديد.

يجمع برنامج فحص حديثي الولادة المعلومات الخاصة بحالة المرضى المصابين بهذه الاضطرابات، لضمان التمكن من توفير أفضل المعلومات للرعاية واتخاذ القرارات.

يعتمد نوع المعلومات المجمعة على الاضطراب، وتتضمن المعلومات حول ما إذا كان المرضى أحياء وبحالة جيدة، وما إذا كانوا يُعرضون على أخصائي بانتظام. تساعد المعلومات المجمعة الأخرى برنامج فحص حديثي الولادة على توفير المعرفة لمقدمي الرعاية الصحية للأطفال ولعائلاتهم حول الاضطراب.

ضمان جودة فحص حديثي الولادة والتحسينات الخاصة به

تحتاج برامج فحص حديثي الولادة لمعرفة أنها تعمل بشكل جيد وكيف يمكن تحسينها. ويعني ذلك أن البرامج بحاجة لمعرفة ما إذا كانت نتائج الفحص تطابق نتائج التشخيص. كما يعني ذلك أن البرامج تحتاج لمعرفة حال الأطفال بعد التشخيص بالإصابة بأحد اضطرابات فحص حديثي الولادة، وما إذا كانوا مستمرون في الحصول على الرعاية التي يحتاجونها من عدمه. يتم تجميع المعلومات الخاصة بالتشخيص والنتائج من أجل التحسينات على مستوى البرنامج.

قد يتم تخزين المتبقي من دم طفلك حتى 16 عاماً. سيتم استخدام معلومات طفلك أو الدم المتبقي، في بعض الأحيان، للتأكد من أن اختبارات فحص حديثي الولادة تعمل بشكل جيد. وسيتم استخدام المعلومات أو الدم المتبقي، في بعض الأحيان، لتكوين اختبارات أفضل لبرنامج فحص حديثي الولادة. وفي أحيان أخرى، سيتم استخدام المعلومات أو الدم المتبقي في دراسات صحية.

الإفصاح عن معلومات طفلك من أجل الدراسات الصحية:

عندما توفر الولاية خدمات الفحص الاختياري لكل حديثي الولادة المشاركين في دراسة تجريبية، يشترط الحصول على الإذن الشفوي منك قبل توفير هذه الخدمات لك ولطفلك.

بالنسبة لأي دراسات صحية أخرى، يشترط الحصول على إذن كتابي إضافي منك قبل الإفصاح عن اسم طفلك لأي باحث. إذا كان سيتم استخدام أي معلومات أو دم متبقي في دراسة ما، يجب أن يتم الموافقة على الدراسة من قِبل مجموعتين من الناس مهمتهم التأكد من أن حقوق طفلك محمية. تسمى هاتان المجموعتان "لجان مراجعة البحوث التي تجرى على البشر". إحدى لجان مراجعة البحوث التي تجرى على البشر موجودة في وزارة الصحة العامة، والأخرى موجودة في كلية الطب بجامعة ماساتشوستس. تضع الحكومة الفيدرالية القواعد وتنظم كل لجنة. كما ذُكر أعلاه، سنحتاج للحصول على إذنك الكتابي قبل تضمين معلومات طفلك أو الدم المتبقي منه بالنسبة لأي دراسة ستستخدم اسم طفلك. أما بالنسبة للدراسات التي لن تستخدم اسم طفلك، ستقرر لجنة مراجعة البحوث التي تجرى على البشر ما إذا كانت هوية طفلك محمية أم لا، ثم ستقرر مستوى الإذن المطلوب، إن وجد. إذا كنت ترغب في ذلك، يمكنك منع استخدام عينة طفلك في أي دراسة صحية.*

*إذا كنت لا ترغب في أن يتم استخدام عينة طفلك في أي دراسات بحثية صحية، يجب عليك إرسال طلبك مكتوباً إلى المدير، مع إرسال نسخة إلى مساعد المدير وكبير المسئولين الطبيين في برنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة، كلية الطب بجامعة ماساتشوستس، 377 Plantation St، Worcester، MA 01605. عندما يتم استبعاد العينات المتبقية من الأبحاث، قد يستخدم برنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة (NENSP) هذه العينات لأغراض غير متعلقة بالأبحاث، بما في ذلك ضمان جودة المعامل.

الاتصال بك: نحن على علم أنه لأسباب كثيرة، يغير الوالدان مقدمي الرعاية الصحية وقد يغيرا اسم طفلهما. إذا كان قد تم تشخيص طفلك بالإصابة بأحد اضطرابات فحص حديثي الولادة، أو إذا كانت تتم متابعته لمعرفة ما إذا كان مصاباً بأحد اضطرابات فحص حديثي الولادة، فقد تتلقى خطاباً من برنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة لضمان أن المعلومات الخاصة بطفلك محدثة.

فحص حديثي الولادة الاختياري

الدراسات البحثية للاختبارات الجديدة (الدراسات التجريبية)

قد تأذن وزارة الصحة العامة بولاية ماساتشوستس وتوجه دراسات بحثية لاختبارات جديدة في برنامج فحص حديثي الولادة. تُجرى الدراسات البحثية للاختبارات الجديدة، وتسمى بالدراسات التجريبية، عندما تتوقع وزارة الصحة العامة أنها ستفيد الأفراد والصحة العامة. لن يتم أخذ أي عينات دم إضافية من طفلك، ولكن ستفحص هذه الاختبارات بحثاً عن عدد من الاضطرابات بالإضافة إلى اختبارات فحص حديثي الولادة الإلزامي والموصوفة من قبل.

يتم الإبلاغ عن نتائج الدراسات التجريبية إلى جانب نتائج الفحص الإلزامي. كما هو الحال مع فحص حديثي الولادة الإلزامي، إذا كان هناك نتيجة خارج النطاق، سيعمل الطبيب الخاص بطفلك مع الأخصائيين المناسبين لإدارة أي رعاية خاصة قد يحتاجها طفلك.

ما هي الدراسة التجريبية التي تجرى حالياً؟

يرجى مراجعة الملحق الملون.

لماذا يتم عرض فحوصات حديثي الولادة الخاصة ببعض الاضطرابات كدراسة تجريبية اختيارية بدلاً من أن تكون إلزامية بتكليف رسمي؟

قررت وزارة الصحة بولاية ماساتشوستس أنه لا يوجد حتى الآن ما يكفي من الأدلة التي تتطلب (تكليف) فحص حديثي الولادة للاضطرابات المضمنة في الدراسة التجريبية. فهم بحاجة للمزيد من المعلومات عن أحد الأسئلة التالية أو أكثر:

1. ما مدى الاستفادة من فحص حديثي الولادة لهذه الاضطرابات؟ (هل ينقذ الأرواح؟ هل يمنع نتائج خطيرة تهدد الحياة؟ هل تنجح العلاجات كما هو متوقع؟)
2. ما مدى شيوع الإصابة بهذه الاضطرابات في ماساتشوستس؟
3. ما مدى جودة الاختبارات المعملية المستخدمة لفحص هذه الاضطرابات؟

هل يمكن لأي طفل المشاركة في الدراسة التجريبية؟

أجل، أي طفل حديث الولادة يشترك في إجراء فحص حديثي الولادة الإلزامي يمكنه المشاركة.

هل يمكنني رفض المشاركة في الدراسة التجريبية؟

نعم. يمكنك رفض مشاركة طفلك في الدراسة التجريبية الحالية لأي سبب. إذا رفضت، لن يتم اختبار طفلك لأي من الاضطرابات الموجودة في الدراسة التجريبية الحالية. إذا رفضت، سيظل لدى طفلك المميزات الخاصة بفحص حديثي الولادة الإلزامي.

كيف يمكنني التسجيل؟ أو، كيف يمكنني رفض المشاركة؟

بعد ولادة طفلك، سيتم سؤالك ما إذا كنت ترغب في فحص طفلك للاضطرابات الموجودة في الدراسة التجريبية.

مهم! سيُطلب منك إعطاء ردك قبل إرسال عينة طفلك لمعمل الفحص.*

ستظهر إجابتك في نموذج جمع فحص حديثي الولادة. عند تسجيل إجابتك في نموذج جمع عينة طفلك، سيتم إعطائك نسخة للاحتفاظ بها في سجلاتك. توجد عينة من النسخة التي ستستلمها في بداية هذا الكتيب. (ملاحظة: قد تقرأ نسخة مترجمة لهذا الكتيب بلغة غير اللغة الإنجليزية. ومع ذلك، ستكون النسخة الفعلية لسجلاتك باللغة الإنجليزية.)

*يتم الحصول على العينات في الفترة بين 24 و48 ساعة بعد الولادة، أو قبل الخروج من المستشفى إذا كان الخروج قبل مرور 24 ساعة. من أجل ضمان عدم تأخير إجراء فحص حديثي الولادة الإلزامي لطفلك للاضطرابات المحددة، يجب جمع العينات ونقلها فوراً.

ما هي المزايا والمخاطر العامة المقترنة بالدراسة التجريبية؟

المزايا المحتملة

- أهم فائدة فردية لطفلك هي ما يلي:
إذا كان طفلك مصاباً بأحد الاضطرابات المضمنة في الدراسة، سيكون لدى طفلك أقرب فرصة لاكتشاف الاضطراب.
- وقد تتضمن المزايا الأخرى، شعورك بالرضى بأنك تساعد في الإجابة على أسئلة مهمة قد تساعد أطفال آخرين.

المخاطر المحتملة

- أهم خطورة فردية لطفلك نادرة:
إذا كان طفلك مصاباً بأحد الاضطرابات المضمنة في الدراسة، ولم يكشف اختبار الدراسة عن اضطراب طفلك، قد ينتج عن ذلك تشخيصاً متأخراً. هناك دائماً مخاطرة مع أي فحص. ينبغي أن يكون عدم الكشف عن الاضطراب حدثاً غير عادي، سواء كان الاختبار تمت تجربته والمصادقة عليه أو كان لا يزال تحت الدراسة. إذا كان طفلك لا يبدو على ما يرام، أو لا يبدو طبيعياً، تحدث مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بطفلك.
- تتضمن المخاطر الأخرى احتمال أن يُظهر الفحص معلومات بأن طفلك مصاباً باضطراب أو حالة لا نبحث عنها، ولكنها ظهرت كنتيجة ثانوية للفحص. يعتقد البعض أن هذه ميزة وتعد بالنسبة لأخرين مخاطرة. يمكن أن يحدث العثور على نتائج ثانوية مع أي اختبار تقريباً. يتم الإبلاغ عن مثل هذه النتائج لمقدم الرعاية الصحية الخاص بطفلك.
- الخطر الأكثر شيوعًا هو أن نتائج الفحص خارج النطاق تتطلب اختبارات إضافية وقد يتسبب ذلك في شعورك بالقلق، حتى وإن تبين أن طفلك غير مصاب باضطرابات فحص حديثي الولادة.

ملاحظة: يتم إجراء كل خدمات فحص حديثي الولادة (الإلزامية والاختيارية) وفقًا للقواعد واللوائح الفيدرالية وتلك الخاصة بولاية ماساتشوستس التي تحمي المعلومات الشخصية وتقلل من مخاطر خرق السرية. المشاركة في دراسة تجريبية لا يتضمن أي مخاطر إضافية.

أين يمكنني معرفة المزيد من المعلومات عن الدراسة التجريبية الحالية؟

راجع الملحق الملون والقسم بعنوان "المزيد من المعلومات حول الدراسة التجريبية الحالية."

لدي بعض الاقتراحات أو التعليقات. كيف يمكنني التأكد من أن تعليقاتي سيتم النظر فيها؟

يجب عليك توجيه تعليقاتك المكتوبة لأي من اللجان أو البرامج التالية، وستراجعها اللجنة الاستشارية لفحص حديثي الولادة بالوزارة أو أحد الممثلين:

الرئيس
اللجنة الاستشارية لفحص حديثي الولادة
وزارة الصحة العامة بولاية ماساتشوستس
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

مفوض الصحة العامة
وزارة الصحة العامة بولاية ماساتشوستس
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

المدير
برنامج New England Newborn Screening Program
كلية الطب بجامعة ماساتشوستس
Biotech 4, 2nd Floor
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300

University of Massachusetts Medical School

UMASS

برنامج نيو إنجلاند لفحص حديثي الولادة

New England Newborn Screening Program

يناير/ كانون الثاني 2018

معلومات إضافية للوالدين
حول الاضطرابات والدراسات الخاصة بفحص حديثي الولادة

يسري من يناير 2018

قائمة الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي بموجب وزارة الصحة العامة بولاية ماساتشوستس:

سيتم فحص طفلك للعلامات المعملية الخاصة بالاثنان وثلاثون اضطرابًا التالية:

1. عوز الأرجيناز (ARG)
2. احمضاض الدم الأرجينينوسكسينيكي (ASA)
3. نقص بيتا-كيتوذيولايز (BKT)
4. نقص البيوتينيداز (BIOT)
5. عوز إنزيم فسفات الكاربامويل (CPS)
6. كارنيتين: نقص أسيلكارنيتين ترانزلوكاس (CACT)
7. نقص امتصاص الكارنيتين (CUD)
8. مرض وجود السيترولين في الدم (CIT)
9. فرط تنسج الكظر الخلقي (CAH)
10. قصور الغدة الدرقية الخلقي (CH)
11. داء المقوسات الخلقي (TOXO)
12. التليف الكيسي (CF)
13. وجود الغالاكتوز في الدم (GALT)
14. فرط حمض الغلوتاريك من النوع الأول (GAI)
15. بيلة هوموسيستينية (HCY)
16. بيلة حمض الغلوتاريك -3 هيدروكسي-3-ميثيل
17. احمضاض الدم الإيزوفاليريكي (IVA)
18. مرض نقص خميرة السلسلة الطويلة 3 هيدروكسي اسيل كو أي دهيدروجنيز (LCHAD)
19. داء البول القيقبي (MSUD)
20. عوز ناقلة كاربامايلاز الأورنيثين (OTC)
21. بيلة الفينيل كيتون (PKU)
22. فقر الدم المنجلي (Hb SS)
23. داء الهيموجلوبين المنجلي C (Hb SC)
24. ثلاسيميا بيتا (Hb S/ßTh)
25. مرض نقص خميرة السلسلة المتوسطة لأسيل كو أي ديهيدروجينيز (MCAD)
26. فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم: نقص الموتاز (MUT)
27. فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم: كوبالامين أ، ب (Cbl A,B)
28. فرط حمض الميثيل مالونيك في الدم: كوبالامين ج، د (Cbl C,D)
29. فرط حمض البروبيونيك في الدم (PROP)
30. العوز المناعي المشترك الشديد (SCID)
31. فرط تيروزين الدم من النوع الأول (TYR I)
32. مرض نقص خميرة السلسلة الطويلة جدًا لأسيل كو أي ديهيدروجينيز (VLCAD)

قد يكشف فحص الاثنان وثلاثون اضطرابًا الإلزاميين والمدرجين أعلاه عن معلومات خاصة بالاضطرابات والحالات التالية (تعد هذه المعلومات نتائج ثانوية للفحص الإلزامي):

أ. التليف الكيسي غير النمطي (يتضمن CBAVD)
ب. بيلة حمض -2ميثيل -3هيدروكسي بوتيريك (2M3HBA)
ج. نقص خميرة السلسلة القصيرة/المتفرعة -2مثيلبوتيريل كو أي ديهيدروجينيز (2MBG)
د. نقص -3ميثيل كروتونيل-كوا كربوكسيلاز (3MCC)
هـ. بيلة حمض -3ميثيلجلوتاكونيك (3MGA)
و. فرط فينيل ألانين الدم (H-PHE)
ز. نقص خميرة كارنيتين بالميتويل ترانسفيريز IA (الكبد) (CPT IA)
ح. نقص خميرة كارنيتين بالميتويل ترانسفيريز النوع الثاني (CPT II)
ط. مرض وجود السيترولين في الدم من النوع الثاني (CIT II)
ي. عيوب الاصطناع الحيوي للعامل المرافق لبيوبتيرين (BIOPT BS)
ك. عيوب تجدد العامل المرافق لبيوبتيرين (BIOPT Reg)
ل. نقص إنزيم غالاكتوكيناز (GALK)
م. نقص إبيميراز غالاكتوز (GALE)
ن. فرط حمض الغلوتاريك من النوع الثاني (GA2)
س. فرط ميثيونين الدم (MET)
ع. نقص خميرة إيزو بوتيريل-كو أي ديهيدروجينيز (IBG)
ف. نقص السلسلة المتوسطة لثيولازكيتواسيل- كو أي (MCKAT)
ص. نقص كربوكسيلاز متعدد (MCD)
ق. أمراض العوز المناعي الأساسية غير العوز المناعي المشترك الشديد أو الحالات الأخرى المقترنة بالخلايا التائية المنخفضة
ر. نقص خميرة السلسلة القصيرة لأسيل كو أي ديهيدروجينيز (SCAD)
ش. نقص البروتين ثلاثي الوظائف (TFP)
ت. فرط تيروزين الدم من النوع الثاني (TYR II)
ث. فرط تيروزين الدم من النوع الثالث (TYR III)
خ. اعتلالات الهيموجلوبين المتغيرة (Var Hb)
ذ. حالة الناقل في أي من الحالات المدرجة في 1-32 أو a-x.

وصف الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي

يمكن تجميع الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الإلزامي وفقًا لسبب الاضطراب أو علاجه.

- **الاعتلالات الحمضينية:** الأطفال والمرضى المصابين بهذه الاضطرابات لا يمكنهم تقسيم أحد الأحماض الأمينية الموجودة في الطعام العادي. وبما أن أجسادهم لا يمكنها استخدام الأطعمة العادية، يتم إعطائهم أطعمة مخصصة. وعادة ما يعالج أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية هؤلاء الأطفال.

- **الأمراض المعدية الخلقية:** يصاب الأطفال الذين يعانون من هذه الاضطرابات بعدوى بنوع من البكتيريا أو فيروس أو طفيلي. ويمكن أن تحدث إصابة الطفل بالعدوى أثناء الحمل أو عند الولادة. وعادة ما يعالج أحد الخبراء في الأمراض المعدية هؤلاء الأطفال.

- **التليف الكيسي (CF):** الأطفال والمرضى الذين يعانون من هذا الاضطراب الجيني لا يمكنهم صنع مكون فعال لازم للخلايا في الرئتين والأمعاء. وبدون هذا المكون الفعال، تكون الرئتان طبقة من المخاط اللزج السميك، مما يجعل الرئتين مكانًا مثاليًا للعدوى. وبالمثل، يتسبب المخاط في الأمعاء في مشاكل في امتصاص الطعام. غالبًا ما يعالج هؤلاء الأطفال طبيب أمراض الصدر أو أخصائي التليف الكيسي في مركز التليف الكيسي.

- **اعتلالات الغدد الصماء:** لا يتمكن الأطفال والمرضى المصابين بهذه الاضطرابات من صنع أحد هرمونات الجسم. إذا كان جسم الطفل يعجز عن صنع هرمونًا، فيحتاج الطفل للمساعدة وعادة ما يتم إعطاؤه دواء يحتوي على الهرمون اللازم. عادة ما يعالج هؤلاء الأطفال طبيب الغدد الصماء أو طبيب أطفال يعمل إلى جانب طبيب الغدد الصماء.

- **نقص إنزيمات الفيتامينات والسكريات:** لا يتمكن الأطفال والمرضى المصابين بهذه الاضطرابات من معالجة بعض السكريات أو الفيتامينات أو غيرها من العناصر الغذائية. وعادة ما يعالج هؤلاء الأطفال أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية.

- **اضطرابات أكسدة الأحماض الدهنية:** لا يتمكن الأطفال والمرضى المصابين بهذه الاضطرابات من استخدام الدهون المخزنة في أجسادهم للحصول على الطاقة للطوارئ. وعندما لا يأكل الشخص المصاب بمثل هذا الاضطراب لفترة من الوقت، هناك خطورة توقف بعض الوظائف الأساسية في جسده عن العمل. وعادة ما يعالج أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية هؤلاء الأطفال.

- **اعتلالات الهيموجلوبين:** الأطفال والمرضى المصابين بهذه الاضطرابات لديهم تغييرًا في خلايا الدم الحمراء مما يسبب مشاكل مثل فقر الدم المنجلي. مما يعني أن الطفل أكثر عرضة للإصابة بفقر الدم، ونوبات الألم، والسكتات الدماغية، والعدوى المهددة للحياة. قد يمنع العلاج باستخدام البنسلين العدوى الخطيرة في الطفولة المبكرة. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى أخصائي أمراض الدم.

- **اضطرابات الحمض العضوي:** لا يتمكن الأطفال والمرضى المصابين بهذه الاضطرابات من معالجة بعض الأحماض الأمينية الموجودة في الطعام الطبيعي وتسمى بالأحماض الأمينية المتفرعة أو ليسين. يحتاج المريض للمساعدة، وعادة ما يتم إعطاؤه طعامًا مخصصًا وعلاج آخر. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية.

- **العوز المناعي المشترك الشديد (SCID):** هو اضطراب يؤثر بشدة على الجهاز المناعي. وما لم يعالج، سيموت الأطفال المصابين بهذا الاضطراب في عمر بضعة أشهر لأنهم غير قادرين على مكافحة العدوى المعتادة التي يصاب بها كل الأطفال. ويعيش معظم الأطفال مع العلاج. ويتضمن علاج العوز المناعي المشترك الشديد زراعة نخاع العظم. يسمح ذلك للطفل بالعيش لأنه يمكنه صنع الخلايا التائية التي لا يتمكن الأطفال المصابين بالعوز المناعي المشترك الشديد من صنعها. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى طبيب أطفال متخصص في أمراض المناعة وأخصائي زراعة الأعضاء.

- **اضطرابات دورة اليوريا:** الأطفال والمرضى المصابين بهذه الاضطرابات غير قادرين على إزالة النيتروجين من مجرى الدم. هؤلاء المرضى لديهم مستويات عالية من الأمونيا السامة في دمهم ويحتاجون للمساعدة الفورية. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية.

المزيد من المعلومات حول الدراسة التجريبية الحالية

قائمة الاضطرابات المضمنة في فحص حديثي الولادة الاختياري المقدم من وزارة الصحة العامة بولاية ماساتشوستس:

سيتم سؤالك ما إذا كنت ترغب في تضمين طفلك في الدراسة التجريبية الحالية بولاية ماساتشوستس. إذا قلت نعم، سيتم فحص طفلك للعلامات المعملية الخاصة بالاضطرابات الثمانية التالية:

1. **نقص دينويل كو أي ريدوكتاس (DE RED):** المرضى المصابين بهذه الحالة لا يمكنهم تحويل بعض الدهون في الطعام الذي نأكله إلى طاقة ويعتمدون على الجلوكوز بشكل كامل. قد يصاب الأطفال الرضع والأطفال الذين يعانون من هذا الاضطراب بالمرض الشديد عندما لا يتوفر الجلوكوز (كما هو الحال في الصيام) أو عندما يكون هناك حاجة لطاقة كبيرة (كما هو الحال عند الإصابة بالعدوى). ويُعتقد أن العلاج المبكر قد يكون قادرًا على منع الوفاة والإعاقة في بعض الحالات. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى بواسطة أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية.

2. **متلازمة هوموسيترولينوريا، وفرط أمونيا الدم، وفرط أورنيثين الدم (HHH):** المرضى المصابين بمتلازمة هوموسيترولينوريا، وفرط أمونيا الدم، وفرط أورنيثين الدم غير قادرين على إزالة النيتروجين من مجرى الدم. وكنتيجة لذلك، قد ترتفع نسبة الأمونيا في الدم لمستويات سامة. وقد يصاب المرضى بالمرض الشديد بدون العلاج الفوري. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى بواسطة أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية.

3. **فرط حمض المالونيك في الدم (MAL):** المرضى المصابين بفرط حمض المالونيك في الدم غير قادرين على إنتاج الأحماض الدهنية عند الحاجة أو استخدام الدهون الموجودة في الطعام بشكل صحيح. قد يتسبب ذلك في انخفاض مستوى السكر في الدم، أو تضخم عضلة القلب، أو ضعف العضلات، أو القيئ، أو الإسهال، أو الجفاف، أو النوبات. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى بواسطة أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية.

4. **نقص خميرة السلسلة المتوسطة/ القصيرة 3 هيدروكسي اسيل كو أي دهيدروجنيز (M/SCHAD)** المرضى المصابين بهذه الحالة لا يمكنهم تحويل بعض الدهون في الطعام الذي نأكله إلى طاقة ويعتمدون على الجلوكوز بشكل كامل. قد يصاب الأطفال الرضع والأطفال الذين يعانون من هذا الاضطراب بالمرض الشديد عندما لا يتوفر الجلوكوز (كما هو الحال في الصيام) أو عندما يكون هناك حاجة لطاقة كبيرة (كما هو الحال عند الإصابة بالعدوى). ويُعتقد أن العلاج المبكر قد يكون قادرًا على منع الوفاة والإعاقة في بعض الحالات. عادة ما يعالج هؤلاء المرضى بواسطة أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية.

5. **داء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول (MPS I):** لا يتمكن المرضى المصابين بداء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول من إعادة تدوير المواد المخلفة من تقسيم السكريات المعقدة الكبيرة. وعندما تتراكم المواد المخلفة في الجسم، تسبب مشاكل صحية في العديد من أجزاء الجسم بما يتضمن التغيير في المظهر وتأخر النمو والوفاة في بعض الأحيان. هناك أنواع شديدة ومتوسطة وخفيفة من داء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول؛ وغالبًا ما يكون النوع المكتشف بواسطة فحص حديثي الولادة من النوع الشديد على الأغلب. وغالبًا ما يعالج هؤلاء المرضى فريق متنوع من الأخصائيين بما يتضمن علمية التمثيل الغذائي وعلم الوراثة.

6. **داء اختزان الغلايكوجين النمط الثاني، البداية في الأطفال الرضع (بومبيه):** لا يتمكن المرضى المصابين بداء اختزان الغلايكوجين النمط الثاني من تقسيم السكر المخزن. كنتيجة لذلك، يتراكم السكر المخزن في الجسم، وخاصة في العضلات مما يتسبب في مشاكل صحية خطيرة مثل أمراض القلب وضعف العضلات التي تقيد الحركة. تكون بداية ظهور أعراض المرض في الطفولة شديدة، وقد تكون بداية ظهور أعراض المرض في البالغين خفيفة. غالبًا ما يعالج المرضى فريق مكون من طبيب قلب للأطفال، وأخصائي علم الوراثة أو طبيب الأمراض العصبية.

7. **ضمور العضلات الشوكي (SMA):** يعاني المرضى المصابين بضمور العضلات الشوكي من فقدان تدريجي للخلايا العصبية الضرورية لتكوين العضلات الصحية والحفاظ عليها. هناك في العموم أربعة أنواع من ضمور العضلات الشوكي، ويظهر النوع الأكثر شدة في الرضع الصغار الذين لديهم سيطرة ضعيفة على العضلات. وتظهر الأنواع المتوسطة في المراهقين وعند البالغين أحيانًا حيث تصبح عضلاتهم ضعيفة. عادة ما يعالج المرضى طبيب الأمراض العصبية للأطفال وأخصائي علم الوراثة.

8. **سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X، البداية في مرحلة الطفولة (X-ALD):** المرضى الذين يعانون من سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X لديهم تراكم من الأحماض الدهنية وبمرور الوقت، يحدث الضرر للغدد الكظرية وللمخ وللحبل الشوكي. تظهر أصعب الأنواع في الذكور في الأعمار بين 4 وحتى 10 سنوات، وتبدأ بالمشاكل السلوكية. ويتبعها العمى والصمم والنوبات وفقدان السيطرة على العضلات والخرف التدريجي. عادة ما يعالج المرضى فريق مكون من أخصائيين علم الوراثة للأطفال وأطباء الأمراض العصبية وأطباء الغدد الصماء

قد يكشف فحص الواسمات المعملية الخاصة بالاضطرابات الثمانية المدرجة أعلاه عن معلومات حول الاضطرابات والحالات التالية:

أ. النقص الكاذب لإنزيم أدوا المقترن بداء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول
ب. داء اختزان الغلايكوجين النمط الثاني متأخر الظهور
ج. النقص الكاذب لإنزيم جاا المقترن بداء اختزان الغلايكوجين النمط الثاني
د. متلازمة زيلويجر والاضطرابات البيروكسيومية الأخرى (نتائج ثانوية لفحص سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X)
هـ. متلازمة كلاينفيلتر والحالات الأخرى المقترنة باختلال الصيغة الصبغية X (نتيجة ثانوية لفحص سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X)
و. حالة الناقل لأي من الاضطرابات الثمانية

وصف الدراسات التجريبية الحالية

تُجرى الدراسات التجريبية لأن اللجنة الاستشارية لفحص حديثي الولادة بولاية ماساتشوستس قد قررت أن هناك إمكانية للاستفادة. تسعى الدراسات التجريبية الثمانية للإجابة على الأسئلة العامة نفسها: هل فحص حديثي الولادة لاضطراب محدد مفيد طبيًا وهل تفوق فوائد الفحص الأضرار؟ بالإضافة إلى ذلك، فكل مجموعة من الدراسات لها غرض محدد:

- **دراسة مستمرة لفحص 4 أخطاء استقلابية خلقية:** إجراء الفحص لأول أربعة اضطرابات في القائمة الاختيارية موجود منذ عام 2009 على الأقل. عادة ما يعالج أخصائي عملية التمثيل الغذائي أو أخصائي علم الوراثة البيوكيميائية المرضى الذين يعانون من هذه الاضطرابات. نحن نعلم أن فحص حديثي الولادة يمكنه العثور على الرضع المصابين بهذه الاضطرابات، ويمكن القيام بذلك بأقل ضرر على الأطفال الرضع غير المصابين بهذه الاضطرابات. ومع ذلك، حيث أن الاضطرابات الأربعة الأولى في القائمة نادرة جدًا، لايزال يجب علينا طرح سؤال ما إذا كانت هناك فائدة مثبتة من الفحص. الغرض من الدراسة هو التجميع المستمر للبيانات لمعرفة ما إذا كان هناك فائدة.

- **دراسة الفحص لدائي الاختزان في الجسميات الحالة، داء عديد السكاريد المخاطي من النوع الأول وداء اختزان الغلايكوجين النمط الثاني:** هناك بيانات أولية من التجارب السريرية في الأطفال الأكبر سنًا تشير إلى أن الاكتشاف المبكر لهذه الاضطرابات قد يكون مفيدًا، حيث أنه يسمح بالعلاج المبكر باستخدام الإنزيمات وزراعة الخلايا الجذعية. ومع ذلك، نحن نعلم أيضًا أن فحص حديثي الولادة لهذه الاضطرابات غير قادر بشكل يعتمد عليه على توفير المعلومات حول ما إذا كان الطفل قد ولد بحالة شديدة أو متوسطة من المرض أو ما إذا كان الطفل سيظهر عليه الأعراض كطفل أو كبالغ. فمعرفة متى يجب البدء في العلاج قد تكون غير مؤكدة بالنسبة للبعض، وقد يتسبب ذلك في الضرر. غالبًا ما تتم رعاية المرضى المصابين بهذه الاضطرابات من قِبل فريق مكون من أخصائيين علم الوراثة للأطفال وأطباء الأمراض العصبية. الغرض من الدراسة هو معرفة مدى كفاءة الفحص وما إذا كان بإمكاننا تحسين تركيز الفحص على أولئك الذين يخدمهم العلاج المبكر، وما إذا كانت فائدة الفحص والعلاج تفوق الأضرار.

- **دراسة فحص ضمور العضلات الشوكي:** توجد بيانات من تجارب سريرية على الأطفال الرضع والأطفال الأكبر سنًا تشير إلى احتمالية تغيير مسار المرض أو إيقاف تطوره إذا تم بدأ العلاج في وقت مبكر بما فيه الكفاية. ومع ذلك، على الرغم من موافقة إدارة الأغذية والأدوية على دواء خاص بضمور العضلات الشوكي، إلا أن البيانات المجمعة من مثل هذه التجارب السريرية جديدة ولم يتم توثيق نتائج العلاج على المدى الطويل، والتي قد تتضمن الأضرار. غالبًا ما تتم رعاية المرضى المصابين بهذه الاضطرابات من قِبل فريق مكون من أخصائيين علم الوراثة للأطفال وأطباء الأمراض العصبية. الغرض من الدراسة هو معرفة مدى كفاءة الفحص، وما إذا كان بإمكاننا تحسينه، وما إذا كان العلاج واعدًا كما هو مأمول، وما إذا كانت فائدة الفحص والعلاج تفوق أي أضرار.

- **دراسة فحص سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X:** يسمح الكشف المبكر عن سوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X بمراقبة الرضع المصابين به، حتى يمكن البدء في العلاج بمجرد ظهور الحاجة له، مما ينتج عنه علاج أفضل. غالبًا ما تتم رعاية المرضى المصابين بسوء تغذية الكظرية وبيضاء الدماغ المرتبط بالكروموسوم X من قِبل فريق مكون من أخصائيين علم الوراثة للأطفال وأطباء الأمراض العصبية وأطباء الغدد الصماء. وعلى الرغم من وجود معيار واضح لما يجب البحث عنه لمعرفة متى يجب البدء في العلاج، إلا أن الوقت منذ التشخيص وحتى العلاج سيكون سنة واحدة على الأقل وقد يكون عدة سنوات. الغرض من الدراسة هو تحديد ما إذا كان يمكننا العثور على مؤشرات جيدة لأولئك الأطفال الذين يحتاجون للمساعدة في أقرب وقت، وما إذا كانت فائدة الفحص والعلاج تفوق الأضرار.