SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

وراثيات

إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

وراثيات في عددها الثامن :

تخطو خطوة للأمام في طريق الألف ميل نحو
بناء المعرفة الصحيحة لكل من يتحدث لغة الضاد.

في هذا العدد أنتم على موعد مع الوقاية من الأمراض الوراثية.

العدد الثـامن

فهرس العدد

كلمة افتتاحية العدد (د.عزيزة مشيبة) ٢

مرض بيلة الفينل كيتون (د.روضة سنبل) ٣

مرض نادر وأباء قادرون (د. شيرين الشرفاء و د. زينب آل مسيري) ٧

فحص المواليد (د. عبد الله الشهري) ١١

إضاءات على الأطعمة قليلة البروتين (د.وداد التركي) ٢٠

مسك الختام (أ.د. زهير عبدالله رهبيني) ٢٣

رؤية VISION 2030 المملكة العربية السعودية

SSMG الجمعية السعودية للطب الوراثي Saudi Society of Medical Genetics

الهيئة السعودية للتخصصات الصحية Saudi Commission for Health Specialties

المركز الوطني لتنمية القطاع غير الربحي National Center for Non-Profit Sector

أعضاء المجلة

أ. علياء قاري
مستشارة وراثة – رئيسة الجمعية السعودية للطب الوراثي

د. عزيزة مفرح مشيبة
استشاري أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

أ.د. زهير عبدالله رهبيني
استشاري طب الأطفال والطب الوراثي

د. أمل محمد الهاشم
استشاري أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. روضة أحمد سنبل
استشاري أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. سميرة سقطى
استشاري أمراض الأطفال وأمراض الوراثة

د. سهى طاشكندي
استشاري علم الوراثة الخلوي

د. عبيد محمد البليم
أستاذ مساعد تخصص وراثة جزيئية

د. مريم محمد العيسى
استاذ مشارك متعاون بجامعة الفيصل استشاري وراثه طبيه ومعلوماتيه وهندسه وراثيه

افتتاحية العدد

بسم الله والصلاة والسلام علي رسول الله ....
أما بعد..

أعزاءنا قراء مجلة وراثيات ،، طال غيابنا عنكم ولعلكم في انتظارنا ومتشوقين لمعرفة المزيد في عالم الوراثة. ها هو العدد الثامن يطل عليكم مواصلا مسيرة التوعية بالامراض الوراثية ، تلك الامراض النادرة التي يحتاج فيها الجميع الى مصادر موثوقة للمعلومات الطبية الدقيقة .

في وراثيات يجتمع المختصون في مجال الوراثة لإخراج مادة علمية متوافقة مع كل ماهو جديد في هذا العلم وتبسيط المعلومات لكي تصل لأكبر شريحة من المجتمع .

في هذا العدد سنتحدث عن الامراض الاستقلابية أو ما يسمى بأمراض التمثيل الغذائي وكيفية الكشف عنها والتدخل مبكرا لكي نقلل من تداعيات تلك الامراض وآثارها على الطفل وذويه.

ومن ثم سنسلط الضوء علي واحدة من تلك الأمراض والتي نأمل بعدها ان نتحدث عن كل مرض على حدة في الاعداد القادمة بإذن الله .

تجاربكم هي من تضفي الروح لهذه المجلة وهي الأقرب لقلوب القراء ممن يعيشون ذات التجربة او تجارب مشابهه. لذا نستضيف في هذا العدد بطل جديد وجنود خفيين واجهوا بشجاعة المرض وأخذوا على عاتقهم إيصال تجربتهم لعلها تكون مصدر الهام للكثير ممن يمر وسيمر بتجربة مشابهة .

نتمنى لكم قراءة ممتعة ومفيدة وننتظر منكم مشاركاتكم واراءكم معنا لتشاركوا قصة نجاح ونمو هذه المجلة التي هي منكم وإليكم .

د. عزيزة مشيبة
استشارية وراثة اكلينيكية
وامراض استقلابية

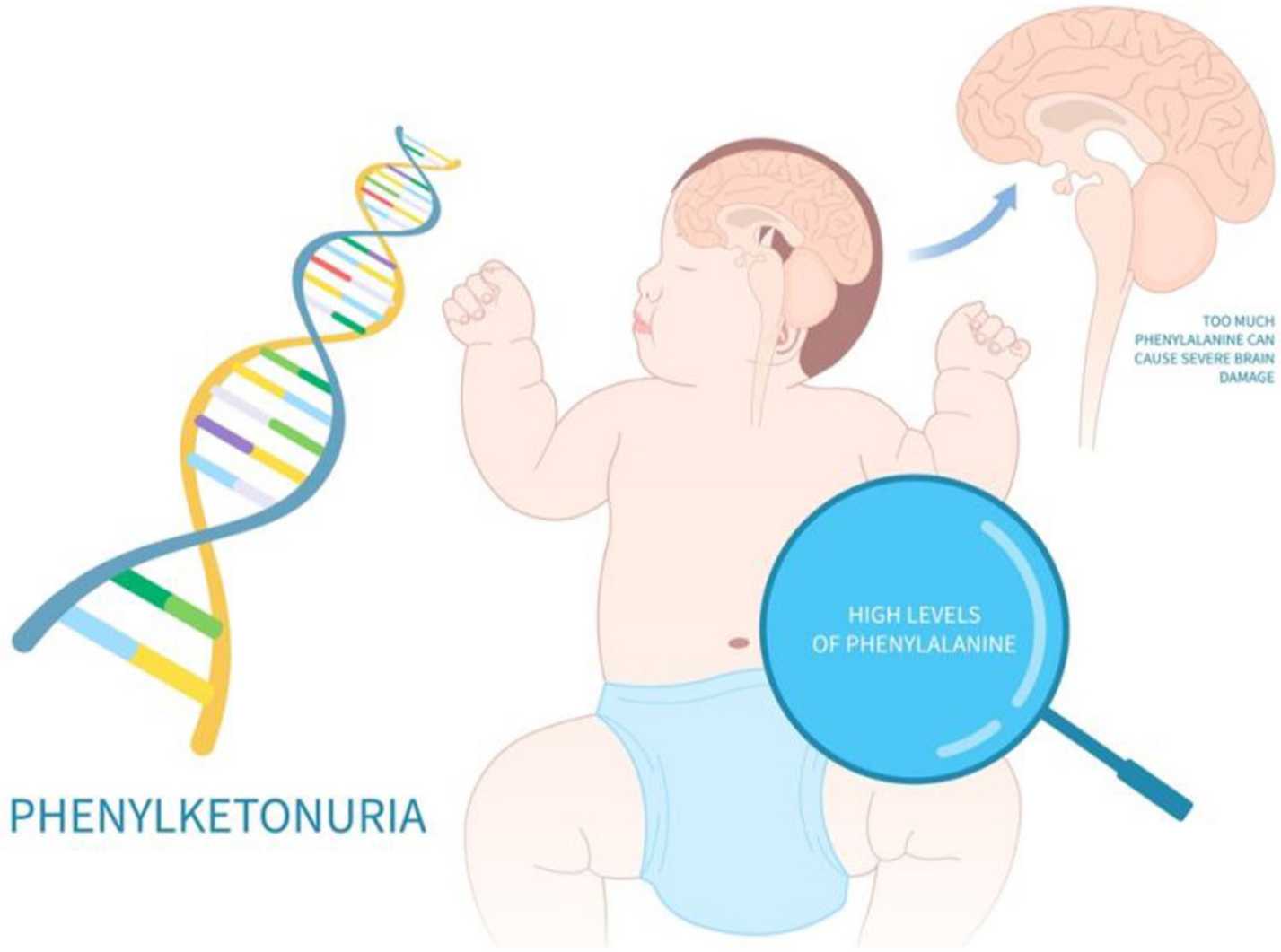
حسابات الجمعية السعودية للطب الوراثي :

الموقع : https://ssmg.org.sa/
منصة اكس : SSMG_genetic@
انستقرام : ssmg__genetic

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

وراثيات
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

مرض بيلة فينيل كيتون



د . روضـة سنبل

بيلة الفينل كيتون (فينيل كيتون يوريا)

فينيل كيتون يوريا هو مرض وراثي نادر ينتج عن خلل في الجين المسؤول عن تكوين الإنزيم اللازم لتحويل الحمض الأميني الفينيل ألانين إلى الحمض الأميني تايروسين (المهم في تكوين النواقل العصبية و انتاج صبغة الميلانين للجلد و الشعر و العين)

كلا الحمضين (الفينيل آلانين و التيروسين) هي احماض امينية مصدرها البروتين ، حيث يوجد في جسم الانسان ٢٠ نوع من الاحماض الامنية التي تقوم بتكوين البروتين الضروري لبناء الجسم و ضروري ايضا لوظائف الجسم الحيوية.

الفينيل ألانين ...الانزيم و مساعد الانزيم .... تايروسين

نقص الانزيم يؤدي إلى تراكم خطير للفينيل ألانين في سوائل الجسم و يتراكم ايضا في الدماغ مؤدي الى تأخر في نمو خلايا الدماغ و تأخر ايضا في تكون الطبقة البيضاء في الدماغ و بالتالي الى صغر في حجم الدماغ .و كذلك يتراكم في البول مؤدي الى رائحة كريهة تشبه رائحة العفن

يحدث هذا التراكم الخطير عندما يتناول شخص مصاب بفينيل كيتون يوريا الأطعمة المحتوية على البروتين أو تناول المحلي الصناعي أسبارتام

على الرغم من انه مرض نادر الا انه من أكثر الامراض الوراثية النادرة شيوعا.

اسباب بيلة فينيل كيتون :

سبب الإصابة هو وراثي ينتج عن وراثة خلل في الجين المصنع للإنزيم فينيل كيتون يوريا من كلا الوالدين حيث يكون الأب والأم غير مصابين بالمرض و ليس لديهم اي اعراض ولكنهما حاملين له وبالتالي من الممكن نقله وراثيا للأبناء.

الأعراض :

الطفل حديث الولادة المصاب بالمرض يولد كطفل سليم لا يعاني في البداية أي أعراض. ولكن، في حالة عدم البدء بالعلاج فان الطفل حديث الولادة سوف، يعاني عادة من علامات بيلة الفينيل كيتون (PKU) في غضون بضعة أشهر.

وقد تكون علامات وأعراض مرض بيلة الفينيل كيتون (PKU) خفيفة أو شديدة، وتتضمن هذه الاعراض التالي :

اولا : الجهاز العصبي

- مشاكل وتأخر في النمو.
- حجم الرأس اقل من الحجم الطبيعي.
- تأخر نمو المهارات العقلية والاجتماعية.
- حدوث تشنجات وتخلف عقلي.
- إعاقة ذهنية شديدة.
- المشاكل السلوكية والعاطفية والاجتماعية.
- اضطرابات نفسية.
- فرط النشاط.
- ارتعاش الاطراف.

ثانيا : الجلد

- الحساسية من الضوء.
- رائحة عفن في نفس وجلد وشعر وبول الطفل الناتجة عن تراكم الفينيل ألانين في الجسم.
- البشرة الشاحبة والعيون الزرقاء، لأن الفينيل ألانين لا يمكن تحويله إلى الميلانين (الصبغة المسؤولة عن لون الشعر والجلد والعين).
- طفح جلدي وعرضة للإصابة بالأكزيما.
- كثرة التعرق.

درجات المرض :

تتفاوت درجة المرض على حسب نسبة ارتفاع الفينيل الانين

- بيلة الفينيل كيتون التقليدية و يكون في هذا النوع الإنزيم المطلوب لتحويل الفينيل ألانين غير موجود أو منخفض بشدة لذلك يكون حدة مرض ببيلة الفينيل كيتون شديدة و يؤدي ذلك إلى ارتفاع كبير في مستويات الفينيل ألانين (١٢٠٠ او اكثر) و يؤدي الى تلف حاد في الدماغ.
- بيلة الفينيل كيتون المتوسطة وهو النوع الاقل حدة يحتفظ الإنزيم ببعض وظيفته، لذا، لا ترتفع مستويات الفينيل ألانين بشدة (٦٠٠-١٢٠٠) الأمر الذي يؤدي إلى خطر أصغر لتلف الدماغ الجسيم
- بيلة الفينيل كيتون الطفيفة، و هو النوع البسيط يحتفظ الإنزيم ببعض وظيفته، لذا، لا ترتفع مستويات الفينيل ألانين لأكثر من ٦٠٠ ، ولا يحتاج المصاب بهذا النوع الى تغذية علاجية و ينمو ذهنيا بشكل سليم .

اما الأطفال المصابون بذلك الاضطرابين التقليدي والمتوسط يحتاجون نظام غذائي خاص لبيلة الفينيل كيتون؛ وذلك للوقاية من الإعاقة الفكرية والمضاعفات الأخرى .

الحمل لدى النساء المصابات ببيلة الفينيل كيتون وبيلة الفينيل كيتون الأمومي :

النساء اللواتي يعانين اضطراب بيلة الفينيل كيتون ثم يحملن يكنّ الجنين معرض لخطر الإصابة بحالة تسمى **اضطراب بيلة الفينيل كيتون الأمومي** ويحدث ذلك نتيجة :

١- عدم تتبع النساء حمية اضطراب بيلة الفينيل كيتون الخاصة قبل الحمل للتحكم في مستوى الفينيل الانين

٢- عدم عمل استشارة طبية في الوقت المناسب أثناء الحمل، والسماح الى مستويات الفينيل ألانين في الدم بالارتفاع الى مستويات تضر الجنين أو تسبب الإجهاض.

تعرض الجنين لهذا الخطر يشمل المصابات بأي نوع من الاضطرابات سواء التقليدية او المتوسطة وحتى الخفيفة إذا لم يتحكم بمستوى الفينيل آلانين قبل الحمل او التحكم به مبكرا اثناء الاسابيع ٨-١٠ الاولى من الحمل حيث يؤثر المستوى على تكوين ونمو بعض. وقد تشمل مضاعفات ما بعد الولادة:

- الوزن المنخفض عند الولادة
- صغر حجم الرأس
- تشوهات الوجه
- عيوب خلقية في القلب و الجهاز الهضمي و الجهاز البولي
- تشوهات و عيوب في العين و سقف الحلق
- تأخرًا في النمو
- إعاقات ذهنية
- مشكلات سلوكية

تشخيص بيلة فينيل كيتون :

يتم التشخيص عن طريق إجراء الفحص المخبري للأطفال حديثي الولادة خلال الأيام الأولى من الولادة و تحديدا بين ٢٤-٧٢ ساعة من العمر حيث يعتبر هذا الفحص روتينياً في العديد من البلدان و منها المملكة العربية السعودية حيث بدأ العمل في هذا الفحص من ٢٠٠٦ و لازال الى الان مستمر بل و يعتبر الزاميا في بلدنا.

- التأخر في التشخيص يؤدي الى تلف في خلايا الدماغ و الطبقة البيضاء و بالتالي يؤدي الى الاعاقة الذهنية و مشاكل صحية اخرى (سبق ذكرها في الاعراض)بينما التشخيص المبكر بعمل التحليل بعد الولادة يمنع حدوث هذه المضاعفات .

- كما ذكرنا سابقا فان الفحص يتم عمله بعد ٤٢-٧٢ ساعة من الولادة، وذلك بعد التأكد من ان المولود قد تناول الحليب الطبيعي فذلك مهم في دقة النتائج و الحصول على نتيجة ايجابية في حالة اصابة الطفل بالمرض . يتم عمل الفحص بأخذ بعض من قطرات الدم من كعب قدم المولود

- في حال ظهور نتيجة احتمالية يتم تقييم الطفل و اجراء فحوصات اخرى تأكيدية و كذلك يتطلب عمل فحوصات جينية لتأكيد التشخيص و المساعدة ايضا في الخطة العلاجية .

علاج بيلة فينيل كيتون :

ويتلخص بالتالي

١- تخفيض كمية فينيل آلانين في غذاء المولود

٢- اتباع نظام غذائي منخفض البروتين

٣- علاجات اخرى دوائية

١- تخفيض كمية الفينل آلانين :

يستبدل حليب المولود الى تغذية علاجية خاصة لا تحتوي على الفينيل الانين وتكون هي الغذاء الاساسي للطفل ويضاف اليها كميات محسوبة من البروتين الطبيعي ويفضل ان يكون كميات محسوبة من حليب الام.

٢-اتباع نظام غذائي منخفض البروتين مدى الحياة :

- حيث يتم تجنب الأطعمة عالية البروتين و هي اللحوم بجميع انواعه و الحليب و منتجاته والبيض والجبن والجوز وفول الصويا والفاصوليا بينما يمكن تناول النشويات مثل الأرز والبطاطا وبعض الحبوب بكميات محدودة

- كما يجب ايضا تجنب بعض الأطعمة والمشروبات الأخرى بما فيها المشروبات الغازية والمشروبات التي تحتوي على الأسبارتم و المحليات الصناعية المحتوية على الأسبارتم و ذلك لأنها تُنتج الفينيل ألانين عند تكسيرها اثناء عملية الهضم

٣-علاجات أخرى دوائية :

وتتمثل في التالي

١- دواء سابروبترين (كوفان)

ويكون اما حبوب او بودر يتم تذويبه واعطاءه الى المصاب حيث يعمل على تحفيز البقية القليلة المتبقية من الانزيم الطبيعي وبالتالي العمل على خفض نسبة الفينل الانين ويستخدم هذا العلاج الى جميع الاعمار بما فيهم النساء الحوامل المصابات حيث يعمل على المساعدة على تخفيض نسبة الفينل آلانين وبالتالي حماية الجنين

٢- اعطاء العلاج الانزيمي **Pegvaliase** حيث يصنع الانزيم الناقص من النبات ويعطى تحت الجلد، ولكن هذا العلاج يستخدم من سن السادس عشر من عمر المريض اي في البالغين والكبار .

د. روضة أحمد سنبل
استشارية أمراض الأطفال
وأمراض الوراثة

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

وراثيات
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

مرض نـــادر وأباء قادرون

د. شيرين الشرفـاء
د. زينب آل مسيري

للاستماع الى قصة الطفل محمد يحكيها أبو محمد امسح الباركوود

بي كي يو (PKU) رحلة التحديات

الفينيل كيتون يوريا (**PKU**) هو اضطراب وراثي نادر يؤثر على حوالي ١ من كل ١٠,٠٠٠ إلى ١٥,٠٠٠ من حديثي الولادة حول العالم. يتميز هذا الاضطراب بعدم قدرة الجسم على تكسير الأحماض الأمينية الفينيل ألانين، مما قد يؤدي إلى مشاكل صحية خطيرة مثل الإعاقة الذهنية، والتشنجات، ومشاكل في السلوك إذا لم يتم إدارته بشكل صحيح منذ سن مبكرة. تشمل الإدارة في العادة اتباع نظام غذائي صارم لتقليل الفينيل ألانين، والمراقبة المنتظمة لمستويات الفينيل ألانين في الدم. وعلى الرغم من التقدم في الكشف المبكر عن الأمراض والعلاج خلال ال ١٨ عاما الماضية، فإن العائلات التي تتعامل مع **PKU** تواجه تحديات كبيرة ومتعددة الأوجه، كما سيتضح من تجربتي مع ولدي محمد والتي شملت العديد من التحديات :

١- التشخيص المبكر وشركات التأمين :

في حين أن تشخيص محمد كان عرضيا، إلا أنه فتح أعيننا على تعقيدات التنقل داخل النظام الصحي لحالة مرضية مزمنة مثل **PKU**. كان أحد التحديات الأولى التي واجهناها هو التغطية المحدودة والمتعبة التي تقدمها شركات التأمين. ففي حين أن الأدوية قد تكون مغطاة، فإن الأطعمة الطبية الأساسية ومنتجات البروتين منخفضة القيمة، والمهمة لإدارة **PKU**، غالبا ما يتم استبعادها من التغطية وتكون ضمن ما يسمى بالمنطقة الرمادية. وهذا يخلق عبئا ماليا كبيرا على العائلات، ويضيف الضغط إلى وضع صعب بالفعل .

٢- الوعي في المجتمع الطبي ومجتمع التأمين :

كان أحد التحديات الأكثر إحباطا هو الفجوة الواضحة في الوعي بـ PKU بين المهنيين الصحيين وموظفي التأمين. يترجم هذا النقص غالبا إلى تردد بين مقدمي الرعاية الصحية في التعامل مع حالات PKU حيث لاحظنا هذا التردد الكبير خلال قيامنا بأربع عمليات في القطاع الخاص لولدي، وهذا التردد ناتج عن نقص المعرفة والثقة في إدارة مثل هذه الحالات. في الوقت نفسه، غالبا لا تغطي شركات التأمين تكلفة الأغذية الطبية، مما يخلق عبئا إضافيا على العائلات .

٣- التأثيرات النفسية والاجتماعية :

بصفتنا آباء، وخاصة الأم، يمكن أن يكون الأثر العاطفي لتشخيص الطفل هائلا. كان العبء النفسي لإدارة PKU عميقا، يؤثر ليس فقط على الشخص المشخص – المصاب – ولكن على عائلته بأكملها. بالنسبة لعائلة محمد، فإن اليقظة المستمرة تجاه نظامه الغذائي، والحسابات المعقدة لتناول البروتين، والتكيف المستمر المطلوب للمواقف الاجتماعية مثل السفر وتناول الطعام خارج المنزل قد فرضت علينا عبئا عاطفيا كبيرا. تسلط هذه التحديات الضوء على التأثير الشامل لـ PKU على الحياة اليومية والمرونة المطلوبة لإدارتها.

٤- حالة توازن (الصحة والحياة) :

بالنسبة لولدي محمد، كان التوفيق بين احتياجات صحة محمد والالتزامات العائلية والاجتماعية والتزامات العمل تحديا مستمرا. يعكس هذا الجهد المتوازن تحديا كبيرا ويتطلب مستويات استثنائية من التنظيم، والتفاني، والتضحية.

٥- اختبار PKU والدعم الصحي الحكومي :

في البداية، كان ترتيب اختبارات **PKU** المنتظمة لمحمد تحديا لوجستيا وعاطفيا. مع مرور الوقت، ومع ذلك، تحسن الوصول إلى الاختبار بفضل الدعم الكبير من المستشفيات الحكومية. كان للمستشفيات الحكومية دورا حاسما في توفير الرعاية الطبية اللازمة والمراقبة، مما يدل على الدور الحيوي لأنظمة الصحة العامة في إدارة الحالات المزمنة مثل **PKU**.

٦- توفر المنتجات المحددة لـ PKU:

يعد العثور على مجموعة متنوعة من المنتجات الصديقة لـ **PKU** والتي تناسب نظام محمد الغذائي واحتياجاته خاصة لشخص يبلغ من العمر ١٨ عاما تحديا مستمرا. إن محدودية توفر هذه الأطعمة المتخصصة يمكن أن تقيد الخيارات الغذائية بشكل كبير وقد تعرض صحة ولدي محمد العامة للخطر في حال عدم توفرها. إن ضمان توفر مجموعة متعددة من المنتجات بسهولة أمر ضروري لتحسين نوعية حياة مرضى **PKU**.

٦- الامتنان والدعم :

على الرغم من هذه العقبات، كانت رحلة العائلة مليئة بلحظات من الامتنان العميق، خاصة تجاه المستشفيات الحكومية والفرق الطبية التي دعمت محمد على مدار الـ ١٨ عاما الماضية. كان هذا الدعم نقطة ضوء، تنير الطريق إلى الأمام وتضمن أن يتمكن محمد من عيش حياة صحية ومُرضية على الرغم من حالته.

وأخيرا تبين رحلة ولدي محمد وعائلته عبر مشهد إدارة **PKU** الضوء على التفاعل المعقد بين التحديات الطبية والمالية والعاطفية الكامنة في العيش مع مرض وراثي نادر. قصتنا هي شهادة على مرونة العائلات التي تتنقل في الحالات الصحية المزمنة والدور الضروري لمقدمي الرعاية الصحية الداعمين. كما تؤكد على الحاجة الملحة لزيادة الوعي، وتحسين دعم التأمين للأغذية الطبية، وضمان توفر المنتجات الضرورية لمرضى **PKU**. من خلال مشاركة تجاربهم، تأمل عائلة محمد في تعزيز فهم أعمق لـ **PKU** والدعوة إلى تغييرات ادارية من شأنها تخفيف العبء على الأفراد المتأثرين وأحبائهم .

د. شيرين الشرفاء
استشارية أمراض الأطفال
وأمراض الوراثة

د. زينب آل مسيري
استشارية أمراض الأطفال
وأمراض الوراثة

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

وراثيات
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

فحص المواليد

د. عبد الله الشهري

برنامج الفحص المبكر لحديثي الولادة :

يهدف برنامج فحص حديثي إلى تحديد الرضع الذين قد يبدون بصحة جيده لكن لديهم حالة صحية غالبًا لا تكون واضحة عند الولادة وقد تسبب ضررًا خطيرًا أو قد تهدد حياتهم مستقبلا إذا لم يتم علاجها في وقت مبكر. غالبًا تكون مثل هذه الاضطرابات وراثية مما يعني أن الطفل يحصل على الجينات التي تسبب الحالة المرضية من والديه. تكمن اهميه الفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من هذه الامراض التي في حال عدم علاجها في وقت مبكر تسبب مشاكل صحية مثل الإعاقة الذهنية، وبطء النمو، وقد تؤدي إلى الوفاة المبكرة في بعض الحالات. عمر المولود وقت ضهور الاعراض تتفاوت حسب المرض قد تظهر الاعراض بعد أيام/ أسابيع/ أشهر/السنة الأولى او أي مرحله عمريه. التدخل الطبي المبكر يمكن يساعد في منع هذه المشاكل ويمكن أن يقلل من شدة الحالة وربما يمنع ظهور الأعراض ويخفف شدتها وكذلك تخفيف الأعباء الاجتماعية والنفسية على والدي الطفل المصاب. مع الاخذ في الاعتبار ان التحاليل المخبرية المشمولة في الفحص تكشف عن المشكلات الصحية القابلة للعلاج فقط والتي ينبغي التدخل علاجيا لإدارتها في أسرع وقت ممكن لمنح الأطفال أفضل فرصة ممكنة للنمو والتطور الصحي. يختلف العلاج لكل حالة وقد يشمل نظامًا غذائيًا خاصًا و/أو هرمونات و/أو أدوية. ومن المهم جدًا البدء في العلاج في أسرع وقت ممكن. يمكن للتغيرات في النظام الغذائي أو التدخلات الأخرى أن تمنع حدوث عواقب مدى الحياة.

في المملكة العربية السعودية يخضع كل طفل مولـــود لفحـــص حديثي الولادة. كان قد بدأ البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة في المملكة العربية السعودية في عام ٢٠٠٥م لفحص الامراض الاستقلابية واضطرابات الغدد الصماء. بناء على الدراسات المحلية خلال الأعوام السابقة معدل الإصابة بالأمراض المشمولة في برنامج فحص حديثي في المملكة العربية السعودية بمعدل ١ : ١٠٠٠ وتعتبر هذه من اعلى النسب العالمية. حيث ان معدل حدوث هذه الامراض عالميا ١/١٥٠٠ الى ١/ ٥٠٠٠. قد يعود السبب في ارتفاع نسبه الإصابة بالأمراض المشمولة في برنامج فحص حديثي محليا الى ان هذه الامراض وراثيه متنحيه ترتفع مع زواج الأقارب ومن المعروف ان معدل زواج الأقارب في المملكة من الأعلى عالميا.

مختبرات الفحص المبكر لحديثي الولادة :

يعد مختبر فحص الأطفال حديثي الولادة من الخدمات المخبرية الأساسية لفحص واكتشاف الاضطرابات الأيضية الموروثة وغيرها من الاضطرابات الخلقية وامراض الدم المورثة. ويتم تجهيز المختبر بأحدث التقنيات الحديثة حتى يتمكن من توفير جميع التحاليل اللازمة لفحوصات حديثي الولادة .

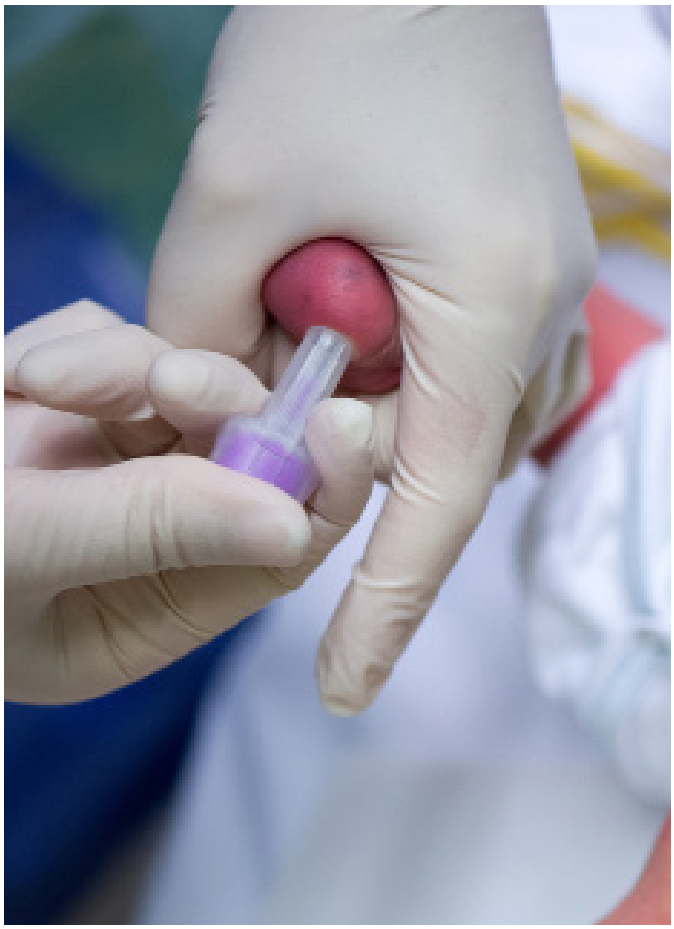
تطور مختبرات الفحص المبكر لحديثي الولادة :

في عام ١٩٦٣م قام العالم روبرت جوثري في تطوير اختبار تثبيط البكتيريا لقياس فينل ألانين **(Phenylalanine)** في بقع الدم الجافة، وقد تم استخدامها كوسيلة لفحص جميع السكان للكشف عن بيلة الفنيل كيتون يوريا **(Phenylketonuria)** في الولايات المتحدة الأمريكية. في العقود التالية، أصبح فحص حديثي الولادة جزء من الصحة العامة في البلدان المتقدمة. التقدم التكنولوجي ساهم في إضافة اضطرابات جديدة خلال الأعوام السابقة مما أدى إلى نقلة نوعية. اليوم، يتم استخدام العديد من التقنيات المخبرية على سبيل المثال قياس الطيف الكتلي الترادفي **(Tandem mass spectrometry)**، والتقنيات المناعية والأنزيمية **(Fluor immunometric assays/ Enzyme immunoassay)** والفصل الكهربائي**(Electrophoresis)** والكروماتوغرافيا السائلة **(High performance liquid chromatography)** وغيرها من التقنيات للكشف عن أكثر من ٦٠ مرض من خلال فحص حديثي الولادة .

متى يتم سحب العينة ؟

يجب الحصول على عينة الدم الأولية بعد أن يبلغ عمر المولود ٢٤-٤٨ ساعة، مع الأخذ في الأعتبار حالة التغذية / نقل الدم وغيرها. إذا كان من المقرر خروج المولود الجديد من مستشفى الولادة أو أي مرفق ولادة آخر قبل استيفاء هذه المعايير، فيجب الحصول على عينة الدم مباشرة قبل الخروج. مع الاخذ في الاعتبار العوامل التي قد تؤثر على نتائج اختبار فحص معين، بما في ذلك عمر الحمل وعمر ما بعد الولادة، والنظام الغذائي، وعمليات نقل الدم، التغذية الوريدية.

كيفية سحب العينة ؟



تقوم الممرضة أو أي أخصائي طبي آخر في مستشفيات الولادة بأخذ بضع قطرات من الدم من كعب الطفل وذلك من خلال وخز كعب الطفل بإبرة معقمة لجمع قطرات من الدم على بطاقة خاصة. قد يبكي بعض الأطفال عندما يتم وخز كعبهم عند الاحساس بالألم، لكن الانزعاج لا يستمر طويلاً.

يجب على الاخصائي استكمال البيانات المطلوبة في الجزء المخصص على بطاقة الفحص كالاسم منسوبا للام، رقم الملف، الجنس، تاريخ الولادة / عدد أسابيع الحمل وغيرها من المعلومات الطبية.

يجب وضع علامة واضحة على أيقونة نوع التغذية في بطاقة الدم مثلا نوع التغذية:

«الثدي» او تغذيه وريديه» او «حليب صناعي» او «لا شيء عن طريق الفم ». هذه المعلومات مهمة لموظفي مختبر فحص حديثي الولادة ولطبيب الطفل في حالة اكتشاف أي خلل. وكذلك تحديد الحالة الصحية للطفل: « صحة جيده » او « مريض ».

بعد التأكد من جفاف بقع الدم على البطاقة يتم إرسالها إلى المختبر المخصص لفحص حديثي الولادة.

استقبال العينة في المختبر؟

يتم فحص جميع بقع الدم المجففة بواسطة أخصائي مختبر فحص حديثي الولادة للتأكد من جودتها لعمل التحاليل وذلك يشمل:

- فحص معلومات العينة بم فيها المعلومات الديموغرافية، إذا كانت هوية الطفل الذي تنتمي إليه بقع الدم موضع شك، فلن يتم اختبار الدم.
- التحقق من تاريخ جمع العينات. يجب أن يكون استقبال العينة في المختبر خلال فترة مناسبة لتكون صالحة لاجراء الاختبارات.
- جودة النقل حيث من المكن ان يكون هناك تلف أثناء النقل فيتم التحقق من خلوها من وجود أي تمزق أو رطوبة أو أي تلف آخر يظهر على العينة.
- تقييم جودة بقعة الدم : من خلال التحقق من حجم البقعة، تشبع البقعة، جودة ورق الترشيح، خلوا بقع الدم من ان تكون ملوثة، مخففة، أو احتوائها على نقاط دم متكتلة أو متخثره. وكذلك يجب التأكد من ان نقاط الدم ليست في حالة تشبع غير كامل او ان تكون مفرطة التشبع.

ما هي الاختبارات التي يتم إجراؤها والتقنيات المستخدمة؟

يتضمن في الوقت الحالي فحص حديثي الولادة في المملكة العربية السعودية ٢٠ مرضًا استقلابيًا وراثيًا واضطرابات الغدد الصماء، بعد ان كان في السابق يشمل ١٧ مرضا

- الحالات الأيضية الاستقلابية التي تشمل امراض الاحماض الأمينية/ العضوية/ اليوريا/ الدهون/ السكريات.
- أمراض الغدد الصماء والتي تؤثر على مستويات الهرمونات المهمة.
- حاليا يقوم المختصين بدراسة إضافة الامراض المتعلقة الهيموجلوبين مثل مرض فقر الدم المنجلي والثلاسيميا.

قائمه التحاليل للأمراض المشمولة في برنامج حديثي الولادة في المملكة العربية السعودية

	المـــرض	المادة التي تفحص
١	بيلة الفنيل كيتون يوريا Phenylketonuria PKU	Phenylalanine
٢	بيلة الفنيل كيتون يوريا Maple Syrup Urine	Total Leucine
٣	حموضة البروبيونيك Propionic acidemia	C3 C2/C3

٤	حموضة ميثايلمالونيك methylmalonic	C3 C2/C3
٥	حموضة غلوتارك - النوع الأول Glutaric acidemia type 1	C5DC
٦	حموضة يزوفالريك Isovaleric acidaemia	C5
٧	نقص إنزيم HMG–كو اي لاييز -3hydroxy-3-methylglutaric aciduria (HMG)	C5OH C5OH+C4DC
٨	قص إنزيم 3-MCC -3methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency (-3MCC deficiency)	C5OH C5OH+C4DC
٩	نقص إنزيم بيوتينديز- Biotiniddase deficiency	Biotiniddase
١٠	نقص إنزيم بيتا - كيتوثايولي Beta-ketothiolase deficiency	C5:1 C5OH
١١	حموضة ارجنينوسكسنك Argininosuccinic Acidemia	Argininosuccinic Acid / Citrulline
١٢	ستروليتيميا Citrullinemia	Citrulline
١٣	نقص إنزيم ام كاد Medium chain acyl-coA dehydrogenase deficiency (MCADD)	C6, C8, C10, C8/C10

١٤	نقص إنزيم في ال كاد Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD)	C14:1 ,C14
١٥	مرض سكر اللبن في الدم Galactosemia (GALT)	Galactosemia enzyme (GALT)
١٦	قصور الغدة الدرقية Congenital Hypothyroidism (CH)	TSH
١٧	استنساخ خلايا الغدة الكظرية Congenital Adrenaline Hyperplasia (CAH)	17 -Hydroxyprogesterone
الفحوصات التي تم اضافتها مؤخرا		
١٨	فَرْطُ تيروسين الدّم Tyrosinemia	Tyrosine Succinylacetone
١٩	بيلة هوموسيستينية Homocystinuria	Methionine Homocysteine
٢٠	مرض عوز الكارنتين الأساسي Carnitine uptake deficiency	C0
الفحوصات التي يتم راسة اضافتها		

أمراض الدم الوراثية:

- فقر الدم المنجلي
- أنيميا البحر المتوسط (والثلاسيميا)
- مرض عوز نازعة هيدروجين الجلوكوز سداسي فوسفات (G6PD)

يعمل جهاز الطيف الكتلي الترادفي (MS/MS) :

للكشف عن عده امراض في اختبار واحد . وذلك من خلال القياس الكمي لعدد من المواد الكيميائية التي في حال وجودها خارج النطاق الطبيعي تدل على وجود مرض معين. يعتبر جهاز الطيف الكتلي من ادق الأجهزة في علم المختبرات. حيث انه يتم قياس حجم الجزيئات بشكل الكتروني ويظهر كميه ووزن المواد التي يتم البحث عنها داخل العينة. ومن مميزاته انه يمكن المختصين في المختبر من قياس أكثر من ماده موجودة داخل العينة وكذلك بسبب دقته العالية يقلل من نسبة النتائج غير الدقيقة. يستغرق الجهاز وقت وجيز لفصل مكونات العينة ويقوم بعد ذلك اخصائي المختبر بقراءة النتائج وتحليل البيانات.

وكذلك من الأجهزة المستخدمة في المختبر أجهزة المقايسة المناعية والأنزيمية

(Fluoroimmunoassay assays/ Enzyme immunoassays)

والتي بدورها تستخدم لقياس العديد من الهرمونات والانزيمات التي يؤدي ارتفاعها وانخفاضها للإصابة ببعض الامراض كأمراض الغدد الصماء من ضمنها امراض الغده الدرقية. كذلك يتم العمل حاليا على اضافه تقنيات مخبريه الى مختبرات فحص حديث الولادة في المملكة لقياس الهيموجلوبين واضطرابات الدم الموروثة التي تؤثر على نوع الهيموجلوبين الذي ينتجه الجسم للكشف عن أمرض الدم المورثة كالثلاسيميا وفقر الدم المنجلي.

يقوم المختصين في مختبرات حديثي الولادة بمتابعه جوده عمل الأجهزة بشكل دقيق وإجراء المعايرة والتحاليل وكذلك مراجعتها من قبل الاستشاريين قبل اعتماد نتيجة التحاليل للتأكد من دقة التحاليل ونتائجها.

رسم يوضح الاجراءات التي تتم داخل المختبر لعمل التحاليل لفحص حديثي الولادة

كم يستغرق عمل فحوصات حديثي الولادة؟

يتم عمل التحاليل من قبل المختصين في المختبرات في أسرع وقت ممكن مع الحرص بعدم تجاوز نتائج التحاليل ٣-٥ أيام. حيث في حاله وجود أي اشتباه بمرض يتم التنسيق لعمل الاختبارات التأكيدية والبدء في العلاج قبل ضهور الاعراض .

متى يلزم إجراء إعادة الاختبار؟

في بعض الأحيان يحتاج الطفل إلى الاختبار مرة أخرى. وهذا لا يعني بالضرورة وجود حالة طبية. قد يلزم إجراء إعادة الاختبار في الحلات التالية:

- تم أخذ عينة الدم قبل أن يبلغ عمر الطفل ٢٤ ساعة .
- كانت هناك مشكلة في طريقة أخذ عينة الدم/ عينة غير كافية .
- البيانات غير كاملة أو غير دقيقة على بطاقة بقعة الدم، على سبيل المثال رقم طبي غير صحيح/ تاريخ غير دقيق للعينة أو لا يوجد/تاريخ ميلاد .
- قد تكون هناك حاجة لعينات متكررة لا يمكن تجنبها من عدد قليل من الأطفال بسبب الخداج/ ضعف الوزن/ نقل الدم/ استخدام التغذية الوريدية / تم اخذ العينة في وقت مبكر جدًا بعد نقل الدم .
- أظهر الاختبار الأول حالة طبية محتملة .

عند طلب تكرار العينة لأي من الأسباب المذكورة أعلاه سيتصل منسق برنامج فحص حديثي الولادة بالوالدين لاعادة إجراء هذا الاختبار على الفور.

كيفية معرفة نتائج التحاليل؟

إذا أظهر الفحص ان الطفل غير معرض لخطر كبير للإصابة باي من الحالات المشمولة في فحص حديثي الولادة فلن يتم التواصل مع الوالدين.

إذا أظهرت الفحوصات ان الطفل معرض لخطر الإصابة فسيتم التواصل من قبل منسق برنامج حديثي الولادة في المستشفى او من ينوب عنه. يكون التبليغ بالاتصال هاتفياً بوالد الطفل او والدته عن طريق أرقام الهواتف الموجودة في ملف الأم او ملف المولود. وفي حاله عدم الرد سيتم التواصل لأكثر من مره خلال ٤٨ ساعة .

ماذا يحدث إذا أظهرت الفحوصات ان الطفل معرض للخطر؟

إذا أظهرت الفحوصات ان الطفل معرض لخطر الإصابة فسوف يلزم إجراء إعادة سحب بقعه الدم الجافه وفي بعض الأحيان قد يضاف اليها بعض الاختبارات للتأكد مما إذا كان مصابًا ببعض الحالات المرضية. في حال تم طلب اعاده الاختبار وكانت النتائج سلبيه فلن يتم التواصل مع الوالدين او ان المنسق للبرنامج او من ينوب عنه يتولى إبلاغ أهل الطفل لطمأنتهم إذا أظهرت الفحوصات في العينة الاولى ان الطفل معرض لخطر الإصابة ببعض الحالات التي تستوجب التدخل السريع وتعتبر انقاذ حياه فسيتم التواصل مع الوالدين من قبل منسق برنامج حديثي الولادة في المستشفى او المرضة وعمل موعد مع الطبيب المختص لمتابعه الحالة والبدء في العلاج.

ما مدى دقة فحص الدم للأطفال حديثي الولادة :

فحص حديثي الولادة لا يعتبر اختبار تشخيصي. يظهر فقط ما إذا كان الطفل معرض للإصابة بحاله من الحالات التي يتم استقصاؤها. قد تشير نتائج الفحص الى ان الطفل معرض لخطر كبير للإصابة بإحدى هذه الحالات، ولكن عندما يتم اعاده الاختبار وعمل الاختبارات التأكيدية يتضح ان الطفل ليس مصاب بتلك الحالة وهذا يسمى « ايجابيه خاطئة» وطبعا النتائج الإيجابية الخاطئة تكون مقلقه للآباء والاسر. في حالات نادره جدا يكون نتيجة الفحص طبيعي وقد يكون الطفل في الواقع مصابا وهذا يسمى « سلبيه خاطئة» وهذا نادر جدا .

- قد يؤدي استخدام التغذية الوريدية الى نتيجة ايجابيه خاطئة (**false positive**) (وخاصه امراض الأحماض الأمينية لذلك يتم طلب عينه ثانيه للتأكيد
- في حال كان وزن الطفل عند الولادة دون ١٥٠٠جم او مده الحمل اقل من ٣٧ أسبوع يقوم المختصين بتفسير النتائج بناء على ذلك على سبيل المثال هناك اختلافات في مستويات الهرمون المحفز للغده الدرقية (**TSH**) وفقًا لفئات عمر الحمل مما يؤدي الي زيادة تكرار تشخيصات قصور الغدة الدرقية الخلقي بين الخدج لذلك يوجد معدل طبيعي مختلف للخدج عن الأطفال الطبيعيين.
- بعض الأمراض لا تظهر العلامات والمؤشرات الكيميائية على مرض معين الا بعد حصول المولود لرضاعه طبيعية/ حليب لفترة كافية قبل سحب العينة لذلك في حاله عدم تعرض الرضيع للتغذية الطبيعية لفتره كافيه قد يؤدي ذلك الى نتجه سلبيه خاطئة (**false negative**) لذلك يجب ذكر هذه المعلومات على بطاقة سحب العينة.

لا تشمل اختبارات فحص حديثي الولادة جميع الاضطرابات الخلقية/ الوراثية. إن نتيجة فحص حديثي الولادة الطبيعية لا تلغي احتمالية أن يكون الطفل الذي يعاني من أعراض سريرية مصابًا بإحدى الحالات المرضية التي تم فحصها. بالإضافة إلى ذلك، قد تظهر بعض الحالات التي تم فحصها تدهور سريري قبل الإبلاغ عن نتائج فحص حديثي الولادة. لذلك، عندما يعاني الرضيع من علامات أو أعراض توحي أو تتفق مع أحد الاضطرابات التي يمكن اكتشافها عن طريق فحص حديثي الولادة فينبغي أخذ هذه الحالة في الاعتبار والعمل على المتابعة مع الطبيب المختص.

كيف يمكنك الان عمل التحليل للطفل إذا لم يتم عمله بعد الولادة؟

هناك متابعه دقيقه للتأكيد على جميع مستشفيات الولادة في السعودية لعمل فحص حديثي الولادة لجميع المواليد. لكن في بعض الأحيان نجد أطفالًا ليس لديهم سجل لفحص حديثي الولادة. قد يكون هذا بسبب ولادة الأطفال خارج المملكة أو عدم عمل الفحص أو استكماله لأي سبب من الاسباب. لذلك يوصي الخبراء باتباع التالي :

الرضيع حتى عمر سنة واحدة	الأطفال أكثر من سنة واحدة
إذا لم يتم عمل فحوصات حديثي الولادة فيجب إجراؤها في أقرب وقت ممكن	الفحص غير مناسب للأطفال الذين تزيد أعمارهم عن سنة. يجب إخطار الوالدين بأنه إذا كانت لديهم أية مخاوف بشأن صحة طفلهم، فيجب عليهم التواصل مع الطبيب والتوضيح للطبيب ان الطفل لم يتم فحصه عند الولادة

د / عبد الله الشهري

استشاري علم الكيمياء الحيوية السريرية

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

وراثيات
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

إضاءات على الأطعمة قليلة البروتين

الأخصائية وداد التركي

تغذية مرضى الفينيل كيتون يوريا

تتكون عناصر الغذاء الأساسية من البروتينات والكربوهيدرات والدهون. وحتى يستطيع الجسم الاستفادة من هذه المركبات، لابد من تفكيكها الى عناصرها الأولية الأساسية من خلال مجموعه من التفاعلات الكيمائية تمر بها المواد الغذائية بعد دخولها للجسم حيث يتم تفكيكها لمواد بسيطة تسمى (الهدم) ثم يعاد تركيبها بما يتناسب وأجسامنا وتسمى (البناء)، ولكل تفاعل كيميائي إنزيم معين لا يتم التفاعل بدونه، فإذا فقد هذا الإنزيم لأي سبب أو قل نشاطه أدى ذلك إلى خلل في تلك العمليات الحيوية مما يسبب مشكلتين:

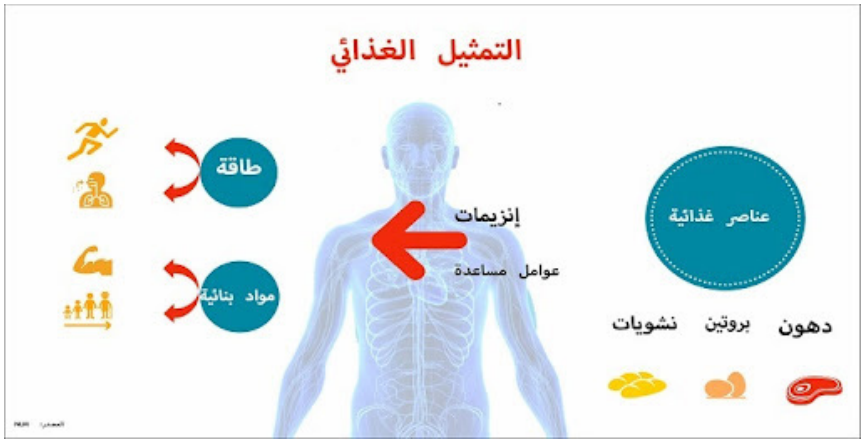
١- تراكم السموم في الجسم نتيجة عدم هدم المواد الغذائية إلى عناصرها الأساسية.
٢- نقص في عناصر أساسية أخرى نتيجة عدم وجود التفاعل وعملية البناء.

وبالنسبة لمرض الفينيل كيتون يوريا فهو يحدث عند وجود خلل في إنزيم الفينيل الانين هيدروكسياليز حيث ترتفع نسبة حمض الفينيل ألانين في الدم وتنخفض نسبة التيروسين، فتؤثر تأثير سلبي وبالغ على المخ بشكل خاص، والذي بدوره يؤثر على الجهازين الحركي والعقلي للإنسان .

يتضمن العلاج الغذائي الرئيسي للفينيل كيتون يوريا ما يلي:

اتباع نظام غذائي مستمر مدى الحياة يحتوي على كمية محدودة من البروتين، لأن الأطعمة الغنية بالبروتين تحتوي على الفينيل ألانين.
تناول تركيبة غذائية طبية خاصة بمرض الفينيل كيتون يوريا (حليب طبي)، وهو مكمل غذائي خاص، للتأكد من حصول المصاب على البروتين الضروري (بدون فينيل ألانين)، والمواد الغذائية التي تعتبر ضرورية للنمو، والصحة العامة، ويتم تناوله مدى الحياة.
وتختلف الكمية الآمنة من حمض الفينيل ألانين من شخص مصاب الى اخر حيث يتم تحديدها لكل مريض على حدي بناء على وضعه الصحي وعمره ونتيجة تحليل حمض الفينيل الانين لذلك يمكن أن تختلف الكمية الأمنه مع مرور الوقت .

وبشكل عام تعتبر الفكرة الأساسية للحمية هي استهلاك كمية الفينيل ألانين اللازمة فقط للنمو الطبيعي والتطورات الجسمية، ولكن ليس أكثر من ذلك. ويمكن أن تحدد الكمية الآمنة من خلال:
- المتابعة المنتظمة لسجلات النظام الغذائي، ومعدلات النمو، ومستويات الفينيل ألانين في الدم.
- اختبارات الدم المتكررة التي تراقب مستويات الفينيل ألانين واجراء تعديلات على النظام الغذائي وفقا لهذه النتائج .



ويمكن تقسيم الاغذية في الحمية الغذائية الى ثلاثة اصناف وللتسهيل سنرمز لكل قسم بلون معين (نظام اشارة المرور)

اللون الاحمر : تعني تجنب تناول الاطعمة الغنية بالبروتين لاحتوائها على نسبة عالية من الفينيل الانين مثل :

- اللحوم بجميع انواعها
- البيض
- الحليب ومنتجاته
- المكسرات
- فول الصويا
- البقوليات

وكذلك تجنب الأطعمة والمشروبات التي تحتوي على مادة الأسبارتم الذى يعتبر محلى اصطناعي مصنوع من الفينيل ألانين .

اللون الأصفر : تعني ان هذه الاطعمة تحتوي على نسبة متوسطة من البروتين وبالتالي يمكن تناولها، ولكن بحذر وبكميات محسوبة مثل :

- الخبز
- الرز
- البطاطا
- المكرونة

اللون الأخضر : تعني ان هـــذه الأطعمة بطبيعتها تحتوي عـلى نسبة قليلة من البروتين وبالتالي فأنها تحتوي على نسبة قليلة من الفينيل الانين ويجب ان تشكل هذه الاطعمة غالبية النظام الغذائي مثل:

- اغلب انواع الخضار والفواكه. الخبز
- الأطعمة الخاصة المصنعة قليلة البروتين (وتصرف من المستشفى) .

التعرف على كيفية قراءة الملصقات الغذائية لمعرفة وتحديد ما إذا كان الطعام مناسبا ام لا ومعرفة كيفية حساب تحويل محتوى الأطعمة من البروتين الى فينيل الانين باستخدام المعادلة التالية:

(١ جرام بروتين = ٥٠ ملغ فينيل الانين).

وعلى اخصائي التغذية العلاجية التأكد من فهم الاهل للمعلومات الغذائية الخاصة بالطفل بشكل صحيح، وتوعيتهم بأهمية الالتزام بالحمية، ولقلة الخيارات الغذائية المتاحة امامهم فعليه ايضا مساعدتهم في ايجاد بدائل وخيارات اخرى تساهم في استمرارهم على الحمية مما يستدعي ان يكون هناك اتصال دائم بينه وبين المريض واسرته.

الأخصائية وداد التركي

اخصائية تغذية عـلاجية

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

وراثيات
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي

مسك الختام :

الكشف المبكر للمواليد للأمراض الوراثية

أد. زهير عبد الله رهبيني

تعتبر الأمراض الوراثية وأخص أمراض الاستقلاب (أمراض التمثيل الغذائي) من الأمراض التي لا تظهر أعراضها مباشرة بعد الولادة عند المواليد الجدد، وتنقسم هذه الأمراض من ناحية الاستجابة للعلاج إلى مجموعتين، الاولى قابلة للعلاج والثانية غير قابلة للعلاج اولا يوجد لها علاج محدد.

لذا سعت كثير من الدول منذ عدة عقود لتحديد أمراض المجموعة الاولى وهي الأمراض القابلة للعلاج ودراستها حيث تبين أن هناك علاقة مباشرة بين الإسراع في التشخيص والبدء في العلاج وتفادي مضاعفات هذه الأمراض، وحيث أن شريحة كبيرة من المرضى لا يكون لديهم أعراض خلال الساعات الاولى بعد الولادة ولضمان تشخيص جميع الحالات فإن هناك حاجة لفحص جميع المواليد وذلك لضمان جيل لا يعاني من تخلف عقلي او جسماني بسبب أمراض قابلة للتشخيص والعلاج.

كان البدء بفكرة الفحص المبكر للمواليد في الستينات من القرن الميلادي الماضي ببرنامج الكشف المبكر عن مرض الفينيل كيتون يوريا حيث بدأت في الولايات المتحدة الامريكية وتبعها بعد ذلك عدد كبير من الدول الاوربية وكندا وغيرها بتطبيق الكشف المبكر على جميع المواليد لهذا المرض وكانت النتائج الباهرة للتشخيص المبكر والبدء خلال الثلاث الأيام الاولى من الولادة بغذاء خاص ادى الى نمو طبيعي سواء كان جسماني او عقلي وكان ذلك الحافز للمضي قدما بالتوسع بالتغطية لتشمل جميع المواليد ووضع القوانين الملزمة ومن ثم السياسات والإجراءات والامكانيات اللازمة لإجراء هذا التحليل على جميع المواليد.

اهتمت منظمة الصحة العالمية بالكشف المبكر بأمراض الاستقلاب والوراثة وذلك بوضع ضوابط لمثل هذه البرامج والتي يمكن تلخيصها في عدة نقاط، من اهمها وجود امكانيات للتشخيص والعلاج ووجود اجراءات لتحديد مسئولية علاج ومتابعة مثل هذه الحالات.

توسعت هذه البرامج في الدول الغربية من خلال إضافة اعداد متزايدة من الأمراض القابلة للشفاء في حال تم التشخيص والبدء بالتدخل سواء كان غذائيا او طبيا خلال الايام الاولى من الولادة.

بدأت في المملكة العربية السعودية عدد من برامج الكشف المبكر عن الأمراض لدى حديثي الولادة في مستشفيات محدودة وكانت معنية بإجراء الفحوصات لمواليدهم فقط ومجموع المواليد لديهم لا تزيد عن ٥٪ من مجموع المواليد في المملكة حيث الغالبية العظمى من الولادات تكون في مستشفيات ومراكز الولادة التابعة لوزارة الصحة.

تقدم أد. عبد الرحمن النعيم في عام ١٩٨٨ الى إدارة البحوث في وزارة الصحة باقتراح إجراء دراسة عن مدى انتشار مرض نقص افرازات الغدة الدرقية الولادي وذلك لقياس هرمون تي اس اتش (**TSH**)

بين ٤٠ ألف من مواليد مستشفى الولادة بمدينة الملك سعود الطبية (الشميسي سابقا) ومستشفى اليمامة، وفي ذلك الوقت كان يتم قياس الهرمونات من خلال النظائر المشعة والتي لم تكون بسهولة هذه الايام.

تبين من خلال هذه الدراسة ان مدى انتشار مرض نقص افرازات الغدة الدرقية الولادي يعادل ضعف انتشاره في امريكا واوروبا، وتم نشر نتائج هذه الدراسة في مجلة المدونات السعودية الطبية عام ١٩٩٢.

وجدت توصيات د. النعيم بتبني برنامج ملزم يعادل في اهميته برامج التطعيمات وذلك للكشف المبكر عن عدد من الامراض والتي يمكن ان تصيب حديثي الولادة على وزارة الصحة صدى حاسم وفوري بقيادة الوزير آنذاك الشيخ فيصل الحجيلان -رحمه الله- وفريقه في الوزارة لبداية البرنامج. حيث تم توفير الدعم اللازم واختيار الاجهزة والكواشف المخبرية وتوزيعها على المناطق الصحية، وتم كذلك الاتفاق على بروتوكول التشخيص والعلاج، وكان دور مستشفى الملك خالد الجامعي في تشخيص وعلاج الحالات التي يتم اكتشافها حيوي وفعال.

خلال الاعوام التالية تم انجاز بحثي قمت به (أد زهير رهبيني) مع د. محمد راشد ود بينار اوزاند ولمدة ثلاث سنوات (١٩٩٥-١٩٩٨) لفحص أكثر من ٢٧٠٠٠ مولود لثلاثين مرضا من أمراض التمثيل الغذائي في ثلاث مستشفيات (مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث ومستشفى الملك سلمان بالرياض ومستشفى الملك عبد العزيز الجامعي بجدة، وظهرت النتائج بإصابة مولود واحد من كل ١٤٠٠ مولود. وبعدها قدم المقترح لوزارة الصحة عام ٢٠٠١ م بتوسيع الفحص المبكر للمواليد ليشمل ١٧ مرضا والذي رفع للمقام السامي والذي تم اقراره عام ٢٠٠٥ م ليكون برنامجا وطنيا لفحص جميع المواليد في المملكة سواء في المستشفيات الحكومية او في القطاع الخاص.

بعد ذلك اكتمل البرنامج بلجان اشرافية من وزارة الصحة (إدارة البرامج الصحية والأمراض المزمنة) واخيرا هيئة الصحة العامة (وقاية)، وتحت مراجعات المجلس الصحي السعودي لزيادة عدد الامراض التي يتم فحصها. وقد اقر حاليا فحص ما يقارب ٢٠ مرضا لتشمل امراض التمثيل الغذائي وقصور هرمون الغدة الدرقية وقصور هرمون الغدة الكظرية واحد أنواع نقص المناعة الوراثي.

يعد البرنامج السعودي أكبر برنامج للكشف المبكر عند حديثي الولادة في الشرق الاوسط ومن أكبر وأقدم البرامج في اسيا حيث انه وخلال العقود الماضية تم الكشف عن الملايين من المواليد وتشخيص وعلاج عشرات الالوف منهم، بعضهم الان في العقد الثالث او الرابع من عمرهم وجميعهم لا يعانون من اي اعراض تخلف عقلي او جسماني.

هذا البرنامج النوعي لهو خير دليل على العلم النافع الذي يعود بالفائدة العظيمة على افراد المجتمع ونحسبه صدقة جارية لمن قام عليه خلال العقود الماضية والعقود القادمة، ولا يسعني في الختام الا استذكار قول الله تعالى (ومن احياها فكأنما احيا الناس جميعا).

SSMG
الجمعية السعودية للطب الوراثي
Saudi Society of Medical Genetics

وراثيات
إصدار الجمعية السعودية للطب الوراثي