برنامج فحص حديثي الولادة واستمارة
التوضيح والرفض لجمع دم كعب القدم

..... وحدة طب الأسرة / مستشفى

اسم الطفل واللقب	:
رقم هوية الوطنية للطفل	:
تاريخ الولادة	:
اسم الام و اللقب	:
رقم الهوية الوطنية للأم	:
اسم الاب واللقب	:
رقم التليفون	:
العنوان	:

نوع العينة
☐ العينة الاولى
☐ العينة الثانية
☐ العينة الاخرى
☐ عينة من ردود الفعل غير الملائمة
☐ SMA العينة الاولى
☐ SMA العينة الثانية

سيتم سحب بضع قطرات من الدم من كعب طفلك ليتم اختبارها في إطار البرنامج الوطني لفحص حديثي الولادة . عينة الدم المأخوذة حاليا في البرنامج. سيتم فحص ضمور العضلات الشوكي ، بيلة الفينيل كيتون ، قصور الغدة الدرقية الخلقية (الخلقية) ، نقص البيوتينيداز ، التليف الكيسي وتضخم الغدة الكظرية الخلقي بحثًا عن الأمراض ولن يتم اخذ الاجرة على هذه الاختبارات .
هذه الأمراض نادرة للغاية وقد لا تظهر على الفور في الطفل ، ولكن يمكن اكتشافها عن طريق الاختبارات . ذا لم يتم تشخيصه وعلاجه مبكرًا ، فقد يكون له عواقب وخيمة ، وعندما يتم تشخيصه مبكرًا ، يمكن العلاج الدوائي باتباع نظام غذائي خاص أو يمكن السيطرة عليه لذلك ، سيكون من مصلحة طفلك إجراء الاختبار . يتم إرسال دم الكعب إلى مختبرات فحص حديثي الولادة التابعة لوزارة الصحة في أنقرة وإسطنبول ، حيث يتم استخدام طرق الكيمياء الحيوية لفحص بيلة الفينيل كيتون ، قصور الغدة الدرقية الخلقي ، نقص البيوتينيداز ، التليف الكيسي وتضخم الغدة الكظرية الخلقي ، والطرق الوراثية الجزيئية المستخدمة في فحص ضمور العضلات الشوكي (SAM) يبحث فحص SAM فقط عن الطفرات في جينات SAM1 و . SAM2 لا يتم اخذ عينات الدم خارج المؤسسة ولا يتم مشاركتها مع الاشخاص او مع الجهات الخارجية . يتم أخذ عينتين مختلفتين من الدم من الأطفال قبل خروجهم من المستشفى وخلال الأسبوع الأول. في بعض الأحيان ، قد يتطلب الأمر المزيد من الدم من طفلك بسبب عدم كفاية كمية الدم المسحوبة ، أو تكرار الاختبار بنتائج مشكوك فيها ، أو لأسباب مماثلة. هذه الاختبارات لأغراض الفحص وقد تتطلب مزيدًا من الفحص والتقييم السريري من أجل التشخيص النهائي.

ما هو بيلة الفينيل كيتون؟
بيلة الفينيل كيتون هي مرض استقلابي وراثي. لا يستطيع الأطفال الذين يولدون بهذا المرض استقلاب حمض أميني يسمى فينيل ألانين موجود في الأطعمة البروتينية ولذلك تؤدي زيادة الفينيل ألانين ومخلفاته في الدم وسوائل الجسم الأخرى إلى تلف في دماغ الطفل النامي ويسبب للطفل إعاقة ذهنية شديدة والعديد من الأعراض المتعلقة بالجهاز العصبي.

ما هو قصور الغدة الدرقية الخلقي؟
قصور الغدة الدرقية الخلقي هو نقص هرمون الغدة الدرقية الذي يبدأ عند الولادة. تفرز هرمونات الغدة الدرقية من الغدة الدرقية، وهي غدة صماء تقع في مقدمة العنق. في الأطفال الذين يعانون من مرض قصور الغدة الدرقية الخلقي، قد تكون الغدة الدرقية غير متطورة، أو متطورة أصغر من طبيعتها، أو قد تكون متطورة من ناحية الشكل ولكن لا تعمل بشكلها الطبيعية، وبالتالي فإن إفراز هرمون الغدة الدرقية يكون غير كاف. تعتبر هرمونات الغدة الدرقية ضرورية لنمو الرضع والأطفال، وللتقدم الطبيعي لنمو الدماغ عند الرضع. ولذلك، فإن نقص هرمون الغدة الدرقية (قصور الغدة الدرقية الخلقي) يؤثر سلبًا على النمو والتطور العقلي.

ما هو نقص البيوتينيداز؟
يعد نقص البيوتينيداز أحد الأمراض الأيضية الوراثية. بسبب نقص الفيتامينات الخلقي لدى الأطفال المولودين بهذا المرض، هناك اضطراب في خطوات إنتاج الوقود في الجسم. نتيجة لهذا النقص في الفيتامينات، يمكن أن تنتشر الآفات الجلدية التي تبدأ حول العينين وحول الفم وحول منطقة الحفاض في الجسم خلال وقت قصير. يبدأ الشعر والرموش والحواجب في التساقط في نفس الوقت مع هذه النتائج الجلدية. بسبب تراكم المواد الحمضية لدى المريض يبدأ في التنفس بشكل متكرر وعميق يحدث تغير في الوعي قد يتطور إلى غيبوبة. يمكن أن تؤدي الأزمات التي لم يتم علاجها إلى الموت. قد يتطور ضعف البصر والسمع بشكل دائم بسبب الآثار السلبية طويلة المدى لبعض المواد الحمضية المتراكمة في الجسم، حتى لو لم تتطور الأزمة، على الأعصاب البصرية والسمعية على المدى الطويل.

ما هو التليّف الكيسي؟
التليف الكيسي مرض وراثي يؤثر بشكل رئيسي على الرئتين والجهاز الهضمي. عند الرضع المصابين بالتليف الكيسي، قد تظهر الأعراض في أعمار مختلفة. الشكوى الأكثر شيوعًا هي التهابات الرئة المتكررة، والمرض بشكل متكرر، وعدم القدرة على هضم الطعام الذي يتناولونه بشكل كافٍ، وكثرة البراز الدهني والرائحة الكريهة وعدم اكتساب الوزن الكافي. يتم علاج مرضى التليف الكيسي الذين يتم تشخيصهم مبكرًا بفحص حديثي الولادة بالنظام الغذائي المناسب والأدوية والعلاج الطبيعي. على الرغم من عدم وجود علاج نهائي للتليف الكيسي، يمكن للمرضى التمتع بحياة أطول وأكثر صحة بفضل العلاجات الجديدة التي يتم العثور عليها كل يوم.

ما هو تضخم الغدة الكظرية الخلقي؟
تضخم الغدة الكظرية الخلقي إنه مرض لا تستطيع فيه الغدد الكظرية إنتاج ما يكفي من الكورتيزول (وأحيانًا الهرمون الذي ينظم توازن الملح في الجسم: الألدوستيرون) ، وهو أمر ضروري للحياة. يتم إنتاج هذه الهرمونات بمساعدة بعض الإنزيمات الموجودة في الغدة الكظرية ، وهذه الهرمونات ضرورية في

برنامج فحص حديثي الولادة واستمارة
التوضيح والرفض لجمع دم كعب القدم

مقاومة الجسم للتوتر وفي الحفاظ على توازن الملح. يتطور قصور الغدة الكظرية في حالة نقصه ويهدد الحياة ، ويسبب الوفاة بسبب التعرض للإصابة بالتهابات خطيرة والإسهال في سن الرضاعة. من خلال التشخيص المبكر، يصبح العلاج الطبي والجراحي ممكنًا، ويمكن للمرضى أن يعيشوا حياة صحية.

ما هو ضمور العضلات الشوكي (SMA)؟

هو الاسم الذي يطلق على مجموعة من الأمراض العصبية العضلية الموروثة (المتعلقة بالعضلات والأعصاب). يتميز المرض بضعف العضلات التدريجي وهزال العضلات. هناك أربعة أنواع من المرض، وأكثرها شيوعًا هو SMA من النوع الاول الذي يترواح نسبة الا صابة به بين 60-70٪. مع أن SMA من النوع الأول هو الشكل الأكثر شيوعًا، إلا أنه الشكل الأكثرخطورة وقاتلا، مما يؤدي إلى فشل تنفسي حاد وموت في نهاية المطاف قبل سن الثانية. الأشكال الأخرى لها بداية لاحقة ودورة مع نتائج سريرية أكثر اعتدالًا. إذا تم تشخيص المرض مبكرًا، يمكن السيطرة على المرض بخيارات علاجية جديدة وزيادة جودة حياة المرضى.

إذا كنت لا توافق على أخذ عينة دم من كعب طفلك، فيجب عليك وضع علامة وتوقيع القسم ذي الصلة بعد قراءة النموذج.

☐ لقد تم إبلاغي بفحص الدم في الكعب والأمراض التي تم فحصها، وتم الرد على أسئلتي إذا أردت، ولقد قرأت وفهمت النص المكتوب أعلاه، على الرغم من أنني **لا أوافق** على جمع دم كعب القدم. وأتحمل كل المسؤولية القانونية والجنائية عن العواقب السلبية المحتملة لطفلي وعواقب الأمراض غير المشخصة التي قد تؤدي إلى إعاقة طفلي أو وفاته.

قريب الطفل (الوالد - الوالدة - الوصي)

الاسم الكنية :

القرب :

التوقيع :

تم تقديم معلومات حول هذا الموضوع إلى الأم / الأب / الوصي على الطفل الذي تتوفر معلوماته أعلاه في تاريخ ...../...../.....

<u>طبيب</u>

الاسم واللقب :

التوقيع :

<u>عامل صحي</u>

الاسم واللقع :

الوظيفة :

التوقيع :

☐ تم إبلاغ الشخص بالنتائج السلبية التي قد تنشأ على الطفل إذا لم تتم الإحالة، وتمت الإجابة على أسئلته، وتمت قراءة النص أعلاه، ومع ذلك فهو يرفض اصطحاب الطفل إلى العيادة ذات الصلة والتوقيع على التقرير.

<u>طبيب</u>

الاسم واللقب :

التوقيع :

<u>عامل صحي</u>

الاسم واللقب :

العنوان :

التوقيع :