



## برنامج فحص الأطفال حديثي الولادة استمارة التوضيح الإحالة والرفض

مديرية الصحة في مدينة .....  
وحدة الطب العائلة .....

اسم الطفل	:	المرض المشتبه به
رقم الهوية للطفل	:	<input type="checkbox"/> بيلة الفينيل كيتون
تاريخ الولادة	:	<input type="checkbox"/> قصور الغدة الدرقية الخلقي
اسم الأم	:	<input type="checkbox"/> نقص البيوتينيداز
رقم الهوية للأم	:	<input type="checkbox"/> التليف الكيسي
اسم الأب	:	<input type="checkbox"/> تضخم الغدة الكظرية الخلقي
رقم الهاتف	:	<input type="checkbox"/> ضمور العضلات الشوكي (SMA)
عنوان البيت	:	

عندما يولد طفلك ، يُسحب الدم للتحقق من بعض الأمراض الخلقية التي يكون التشخيص المبكر مهمًا لها. هذه الأمراض نادرة للغاية وقد لا تظهر على الفور في الطفل، ولكن يمكن اكتشافها عن طريق التحاليل. يمكن أن يكون لها عواقب وخيمة إذا لم يتم تشخيصها وعلاجها مبكرًا، ويمكن علاجها بسهولة عند تشخيصها مبكرًا، ويمكن السيطرة عليها بشكل فعال عن طريق الأدوية أو اتباع النظام الغذائي الخاص. إن النتيجة الإيجابية لأي من هذه الأمراض عند طفلك في نهاية الفحص هذا، لا يعني أن طفلك مريض، بل يعني أن هناك شك أو شبهة المرض. يجب أن يتم الفحوصات المنفصلة للطفل الذي نتيجته الإيجابية ويجب فهم حالته الصحية هل هو مريض أم لا. وبالإضافة إلى ذلك، أن العديد من هذه الأمراض يمكن أن تسبب ضررًا تدريجيًا ولا رجعة فيه بمرور الوقت، ويجب إجراء هذه الفحوصات والتقييمات في أسرع وقت ممكن.

### 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 كافٍ. 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 سلبيًا 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 الأفات الجلدية التي تبدأ حول العينين وحول الفم وحول منطقة الحفاض في الجسم خلال وقت قصير. يبدأ الشعر والرموش والحوارج 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 التليف 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 الغدة 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 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.



## برنامج فحص الأطفال حديثي الولادة استمارة التوضيح الإحالة والرفض

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 شيوعاً هو SMA من النوع الأول الذي يتراوح نسبة الإصابة به بين 60-70%. مع أن SMA من النوع الأول هو الشكل الأكثر شيوعاً، إلا أنه الشكل الأكثر خطورة وقاتلاً، مما يؤدي إلى فشل تنفسي حاد وموت في نهاية المطاف قبل سن الثانية. الأشكال الأخرى لها بداية لاحقة ودورة مع نتائج سريرية أكثر اعتدالاً. إذا تم تشخيص المرض مبكراً، يمكن السيطرة على المرض بخيارات علاجية جديدة وزيادة جودة حياة المرضى.

لقد تقرر أن طفلك قد يكون ..... نتيجة لاختبارات الفحص.

### يحتاج طفلك إلى الفحص والتقييم السريري المتقدمين في أسرع وقت ممكن.

يجب أخذ طفلك إلى عيادة ..... لمزيد من الفحص والتشخيص والعلاج. إذا كنت لا توافق على أخذ طفلك إلى العيادة، فيجب عليك وضع علامة وتوقيع القسم ذي الصلة بعد قراءة النموذج.

لقد تم إبلاغي بالعيادات التي تبين أن نتيجة فحص طفلي مشبوهة، ويحتاج طفلي إلى مزيد من الفحص والتقييم، ويمكن إجراء التقييم. لقد قرأت وفهمت النص المكتوب أعلاه، على الرغم من أنني لا أوافق على اصطحاب الطفل إلى العيادة المذكورة. أتحمل كل المسؤولية القانونية والجناحية 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 ...../...../.....

طبيب	عامل صحي
الاسم واللقب :	الاسم واللقب :
التوقيع :	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.

طبيب	عامل صحي
الاسم واللقب :	الاسم واللقب :
التوقيع :	العنوان :
	التوقيع :