

## برامج المسح عند الولادة:

### التعريف:

هو البحث الروتيني عند كل الولادة في المجموع العام او في مجموعات على خطورة عالية وذلك عن مرض ذي بدء باكر قبل ظهور الاعراض و العلامات الريرية او العقابيل.

معايير ويلسون ١٩٨٩:

المرض معروف بشكل واضح مع ترابط واضح بين الاضطراب المكتشف و المرض

للمرض نسبة وقوع كافية ١/٢٠٠٠٠

للمرض معالجة فعالة

الطريقة المستخدمة في المسح موثوقة وسريعة و بسيطة و ذات كلفة معقولة كما تملك حساسية ونوعية جيدة(عدد قليل من السلبية و الايجابية الكاذبة)

يجب ان يحمل برنامج المسح منفعة مباشرة للمريض ولكن هناك اتجاه حاليا لتوسيع هذا الهامش لاستخدام المسح لغرض الاستشارات الوراثية

تدرجت الطرق المستخدمة بدءا من عام ١٩٥٨ حتى الوصول للطريقة المستخدمة حاليا في عام ١٩٧٢

يتم اجراء الاختبار في اليوم الثالث على نفس العينة الدموية للأمراض التالية:

معايير الفينيل الانين لكشف بيلة الفينيل كيتون(١٩٧٢)

معايرة الحائة الدرقية TSH لكشف قصور الدرق(١٩٧٨)

معايرة الخضاب S لكشف فقر الدم المنجلي(١٩٩٤)

معايرة ١٧ هيدروكسي بروجسترون لكشف فرط التنسج الكظري الخلفي(١٩٩٥)

معايرة طفرات TIR لكشف الداء الكيسي الليفي(٢٠٠٢)

### بيلة الفينيل كيتون:

وصفها فولينغ عام ١٩٣٢ عند ملاحظة تحول لون بول بعض مرضى الاعتلال الدماغى الى الاخضر عند وضعه مع املاح الحديد بسبب وجود حمض الفينيل بيروفيك و وضع المعالجة بيكيل عام ١٩٥٣ وهي غير فعالة بحال البدء المتأخر

### التعريف:

عوز خميرة الفينيل الانين هيدروكسيلاز وهو اضطراب وراثي ينتقل بصفة جسمية مقهورة يصيب ١/١٦٠٠٠٠ مولود و يتظاهر سريرا باعتلال دماغي مترقي و شديد مع صغر رأس و اختلاجات

عتبة التشخيص: الفينيل الانين بالبلازما اكثر من ٣مغ/١٠٠مل

تم الحصول على نتائج جيدة بعد تطبيق برامج المسح من حيث الوقاية من التأخر العقلي عند البدء بالعلاج بعمر ١١ يوم و ذلك بالحمية ويمكن توسيعها بعد عمر ٨ سنوات مع الحفاظ على الفينيل الانين اقل من ٢٠مغ/١٠٠مل

يبقى الحمل عند المصابات مشكلة رئيسية

### التدبير عند الإناث المصابات:

توضع الفتاة على حمية و موانع حمل ويتم ايقاف الاخيرة عند الوصول الى سويات مستقرة من الفينيل الانين(١٢٠-٣٦٠ ميكرومول/ل) مع استمرار الحمية و المراقبة طوال فترة الحمل

### الاعتلال الجنيني بفرط الفينيل الانين

وصف لأول مرة من دننت في ١٩٥٦ وتعتمد الشدة على مستوى الفينيل الانين في الدم ويتظاهر باعتلال عضلي قلبي خلقي و تأخر نمو داخل الرحم و صغر راس و تأخر عقلي و تشوهات متعددة تشمل الشعر و الجلد و الفتوق

### قصور الدرق الخلقي:

تم البدء ببرامج المسح في عام ١٩٧٨ و هو اضطراب شائع يصيب ١/٣٠٠٠ مولود

العتبة التشخيصية للحاثة الدرقية < ٢٠ ميلي وحدة/ليتر

الهدف من المسح تحسين الانذار العقلي قبل ظهور الاعراض و قد سمحت البرامج ببدء العلاج بعمر ٦, ٨ يوم وذلك بالتيروكسين من المشاكل المشاهدة الاضطرابات الروحية الحركية و الحاجة لزيادة الجرعة و الحمل عند المصابات

### التصرف حسب النتائج:

الحاثة الدرقية من ١٥-٢٠: اعادة المعايرة

الحاثة الدرقية اكثر من ٢٠: بدء العلاج

### الاستشارة الاولى بعد تأكيد التشخيص:

١- الفحص السريري: اليافوخ الخلفي اكثر من ٥مم، فتق سري، يرقان مديد، امساك، وسن مع ضعف مقوية وسحنة خشنة

١- الفحص المخبري: الهرمونات الدرقية اعداد الدرق

٣- الاشعة: العمر العظمي و ايكوغرافي للدرق

٤- بدء العلاج: ٨-١٢ ميكرو/كغ: يوم

### المتابعة:

سريري و مخبري شهريا حتى الشهر السادس ثم كل ٣ اشهر حتى السنة و النصف ثم كل ٦ اشهر حتى عمر ٣ سنوات ثم سنويا

مراقبة شعاعية كل ستة اشهر بالسنة الاولى ثم بعمر ٣ و ٤ سنوات

تقيم روعي حركي بعمر ٣ الى ٤ سنوات

### فرط التنسج الكظري الخلقي:

الوقوع ١/١٢٠٠٠ ولادة ويمكن تمييز الاناث سريريا اما الذكور فمعرضون للوفيات الناجمة عن القصور الكظري الحاد بعد اليوم العاشر و بالتالي الهدف من المسح هو الوقاية من وفيات الذكور

بدأت برامج المسح عام ١٩٩٥ و تعتمد على معايرة ١٧ هيدروكسي بروجسترون

### التدبير حسب النتائج:

القيمة من ٥٠-٦٠ نانومول/ليتر: اعادة المعايرة

القيمة اكثر من ٦٠: البدء بالمعالجة

## الاستشارة الاولى بعد تأكيد التشخيص:

- ١- الفحص السريري: فحص المنطقة التناسلية و حالة الاماهة
- ٢- الفحص المخبري: الشوارد و تأكيد التشخيص بطرق معايرة اخرى
- ٣- معايرة الاندروجينات قبل البدء بالعلاج
- ٤- بدء المعالجة:- هيدروكورتيزون ٥٠مغ/م/٢يوم في ٣ جرعات  
الستيروئيدات المعدنية: فلودروكورتيزون ٣٧,٥ميكروغرام/يوم في ٣ جرعات  
اعاضة الملح: ١-٢ غرام/يوم

## المتابعة:

- ٤٥ يوم بعد بدء العلاج
- كل ثلاثة اشهر حتى السننتين
- مرتان سنويا بعد ذلك
- الضبط الجيد: ١٧ هيدروكسي بروجسترون: ٣-٣٠ نانومول/ليتر  
اندروستينيديون اقل من ٢ نانومول/ليتر  
تستوستيرون (عند الاناث و الذكور قبل البلوغ) اقل من ٠,٥ نانومول/ليتر

يجب مراقبة سرعة النضج العظمي

## المعالجة بحال انكسار المعاوضة:

- هيمي سكسينات الهيدروكورتيزون وريدي او عضلي ٢٥-١٠٠مغ
- ضبط السوائل و الشوارد
- علاج العامل المسبب

## مسح فقر الدم المنجلي:

- هناك زيادة في حالات فقر الدم المنجلي اضافة للزيادة في نسبة الوفيات قبل عمر الخمس سنوات لاسباب تعود للانتانات الخطيرة و فقر الدم الحاد وقد اثبتت الاجراءات الوقائية فعاليتها مثل التنقيف و الوقاية بالبمسولين و اللقاحات
- سبب المرض وراثي جسمي مقهور يصيب ١/٥٠٠ من السود و ١/٢٠٠٠ من العرب و التشخيص برحلان الخضاب الكهربائي
- هناك ٣ انماط للتظاهر السريري: فقر الدم و الانسدادات الوعائية و الانتانات

## الداء الكيسي الليفي:

- يصيب ١/٣٥٠٠ مولود
- هناك نقاش حول اهمية وجدوى برامج المسح لان المنفعة غير مؤكدة مع الحاجة لمراكز علاجية متخصصة وكون الطريقة المستخدمة ذات نوعية غير كافية