برنامج فحص حديثي الولادة

المختبر الوطني للكشف المبكر على حديثي الولادة
National Laboratory for Newborn Screening

يعد فحص حديثي الولادة (NBS) من احدى البرامج الرئيسية المدعومة من مركز الملك سلمان لأبحاث الإعاقة وأحد برامج الصحة العامة التي تهدف للوقاية والحد من الوفيات والأمراض والإعاقة وذلك من خلال الكشف عن هذه الاضطرابات وعلاجها في قت مبكر وقبل ظهور الأعراض. يقوم البرنامج الوطني السعودي لفحص حديثي الولادة بفحص ١٧ من اضطرابات التمثيل الغذائي والغدد الصماء. وتشير التقديرات إلى أن انتشار هذه الحالات في المملكة العربية السعودية يبلغ حوالي طفل مصاب واحد لكل ... ا مولود تم فحصه ويعتبر واحداً من أعلى المعدلات انتشاراً في جميع أنحاء العالم.

يتم الفحص عن هذه الأمراض من خلال تحليل عينات دم مأخوذة من حديثي الولادة بعد مرور ٢٤-٤٨ ساعة من ولادتهم. وفي حال كانت النتائج المخبرية ايجابية فإنه يتم طلب عينات تأكيدية اضافية (بول او البلازما) من المريض للتأكد المطلق من وجود الإصابة وإذا كانت هناك حاجة إلى مزيد من التأكيد، سيتم الشروع في اختبار تشخيصي محدد للاضطراب لتأكيد التشخيص (الشكل ا يفصل سير العمل المخبري).

تتضمن إنجازات هذا المشروع،

- الفحوصات المخبرية لهذا الفحص شملت ١٧ مرضا وراثيا (الجدول 1).
- أصبح العدد الكلي للمستشفيات في البرنامج أكثر من 190مستشفى.
- العدد الإجمالي لمواليد حديثي الولادة الخاضعين للفحص خلال عام ٢٠١٨ بلغ ٨٠٠٦٩ مولود (الشكل٢ يوضح عدد وتوزيع العينات المستلمة من مختلف مناطق المملكة).
- العدد الكلي للحالات المرضية المكتشفة خلال عام ٢٠١٨ هو ٤٧ حالة. (الشكل٣ أ ، ب يوضح توزيع الحالات المكتشفة لكل منطقة).
- أكثر الأمراض المكتشفة شيوعا لهذا العام كانت امراض: قصور الغدة الدرقية الخلقي ومن ثم تضخم الغدة الكظرية الخلقي يليه مرض حمض الميثيل مالونيك (شكل ٤).
- العدد الكلي لعدد عينات حديثي الولادة الذين تم فحصهم منذ بداية البرنامج كان ١١٨٢٤٦٨مولود.
- يظهرالشكل٥ النسبة التراكمية لإنتشار الأمراض الوراثية المكتشفة من البرنامج في الفترة من أغسطس٢٠٠٥إلى ديسمبر ٢٠١٨.
- عدد عينات التشخيص والمتابعة المواليد المرضى التي تم استلامها وتحليلها في هذا العام هو ٧٠٩٤.
- عدد العينات المستلمة للفحص من أبرز المستشفيات المشاركة بالبرنامج لهذا العام موضحة بالشكل٦.
- منذ بداية البرنامج والى يومنا هذا تم الكشف المبكر عن ١٠٤٦ حالة مصابة (الشكل٧).
- تم نشر عدة اوراق علميه:

The Prevalence of Phenylketonuria in Arab Countries, Turkey, and Iran: A Systematic Review. El-Metwally A, Yousef Al-Ahaidib L, AymanSunqurah A, Al-Surimi K, Househ M, Alshehri A, Da'ar OB, Abdul Razzak H, AlOdaib AN. Biomed Res Int. 2018 Apr 18; 2018. PMID: 29850564.

الخلاصة والاتجاهات المستقبلية

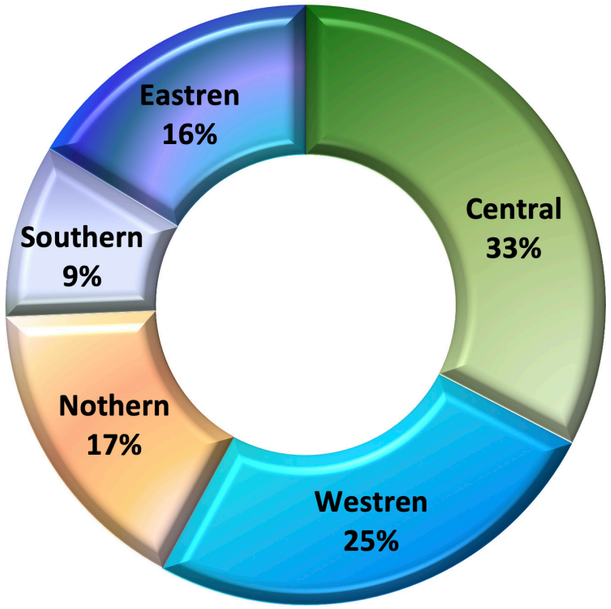
تتمثل إحدى رؤى البلاد في عام 2030 في تحقيق رؤية "مجتمع نابض بالحياة وذو أسس قوية" حيث يهدف إلى توفير حياة صحية للمواطنين من خلال تحسين خدمات الرعاية الصحية كسهولة الوصول إلى خدمات الرعاية الصحية وتعزيز الوقاية من المخاطر الصحية. وبناءً على ذلك، ستستمر الجهود المستقبلية لتحقيق هذا الهدف من خلال ما يلي،

1. إعداد دليل علمي موحد شامل لبرنامج فحص حديثي الولادة لتحسين جودة الاداء المخبري والخدمات التشخيصية.
2. زيادة عدد حديثي الولادة المفحوصين من خلال التعاقد مع المزيد من المستشفيات الخاصة والجامعية.
3. الإعداد التحضيري لإنشاء منصة تسجيل موحدة للاضطرابات المدرجة في برنامج فحص حديثي الولادة.
4. إجراء المزيد من البحوث البيانية والبحوث المتعلقة بتطوير الفحوصات المتعلقة بالأيض والتي سوف تسهم في نهاية المطاف في تقييم وتحسين فعالية عملية الفحص.

Disorders Included in the Program
(Phenylketonuria (PKU
(Maple Syrup Urine Disease (MSUD
(Argininosuccinate Lyase deficiency (ASL
(Citrullinemia (CIT
(Propionic Acidemia (PPA
(Methylmalonic Acidemia (MMA
(Glutaric Acidemia type-I (GA-I
(Isovaleric Acidemia (IVA
.(MCC 3) Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency-3
(Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MCAD
(Very Long-Chain Acyl-CoA Dehydrogease Deficiency (VLCAD*
(Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency (HMG-3-Hydroxy-3
(Beta-Ketothiolase Deficiency (BKT
(Biotinidase Deficiency (BTD
(Galactosemia (GALT
(Congenital Hypothyroidism (CH
(Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH

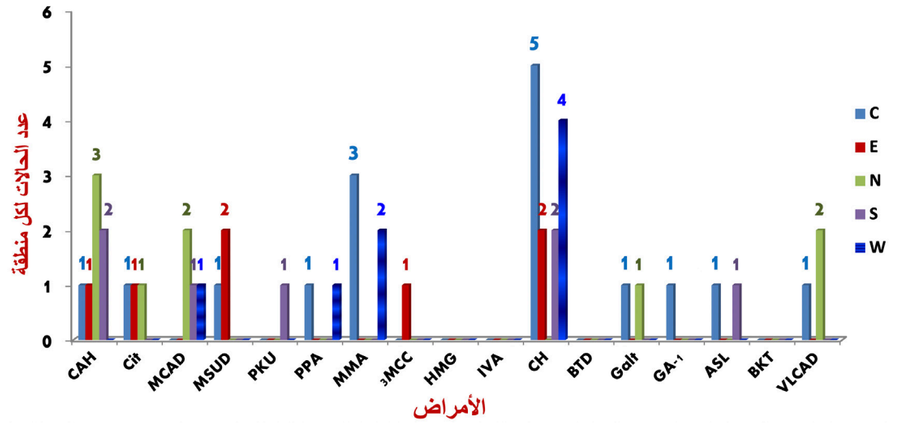
جدول (١)
قائمة الأمراض المشمولة فيفحص حديثي الولادة

عدد العينات المفحوصة لكل منطقة خلال عام ٢٠١٨م



شكل (٢)
توزيع عينات حديثي الولاده حسب مناطق المملكه المفحوصة خلال عام ٢٠١٨م.

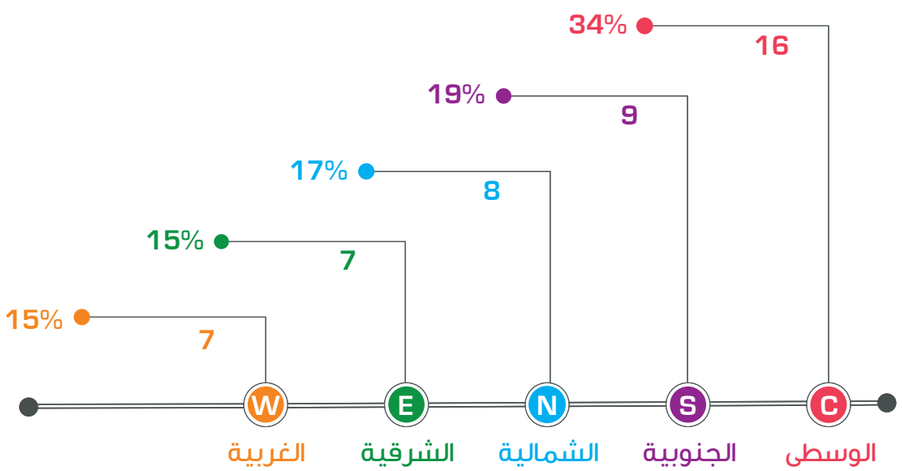
توزيع الأمراض المكتشفة لكل منطقة خلال عام ٢٠١٨



الشكل (٣- أ):

توزيع الأمراض المكتشفة لكل منطقة خلال عام ٢٠١٨.

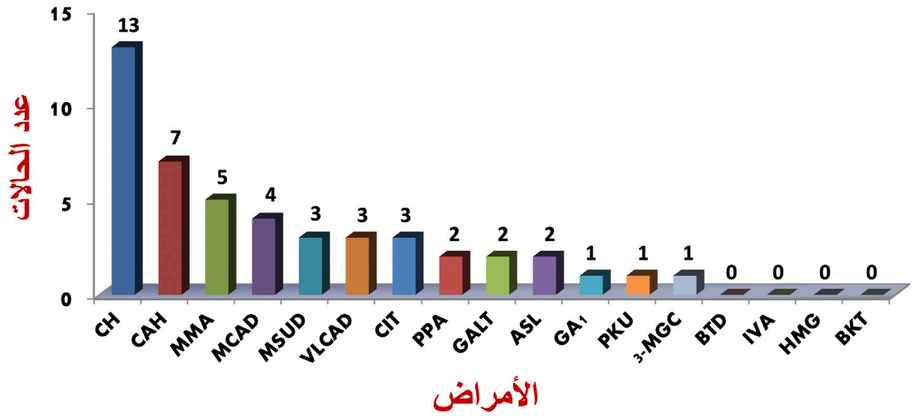
العدد الإجمالي للحالات المكتشفة لكل منطقة خلال عام ٢٠١٨



شكل (٣-ب)

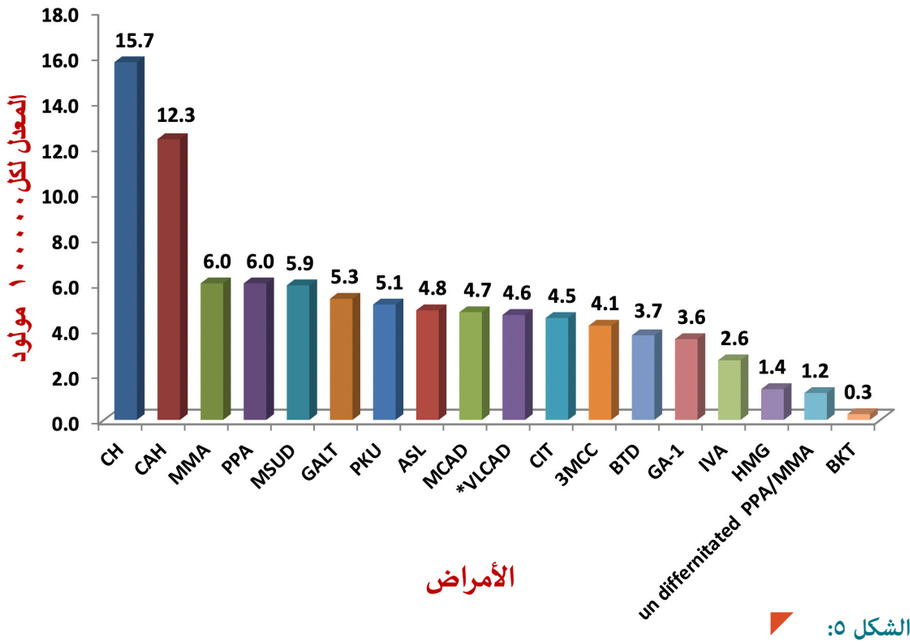
ايبين العدد الإجمالي للحالات المكتشفة لكل منطقة خلال عام ٢٠١٨.

عدد الأمراض المكتشفة خلال عام ٢٠١٨



عدد الأمراض المكتشفة خلال عام ٢٠١٨.

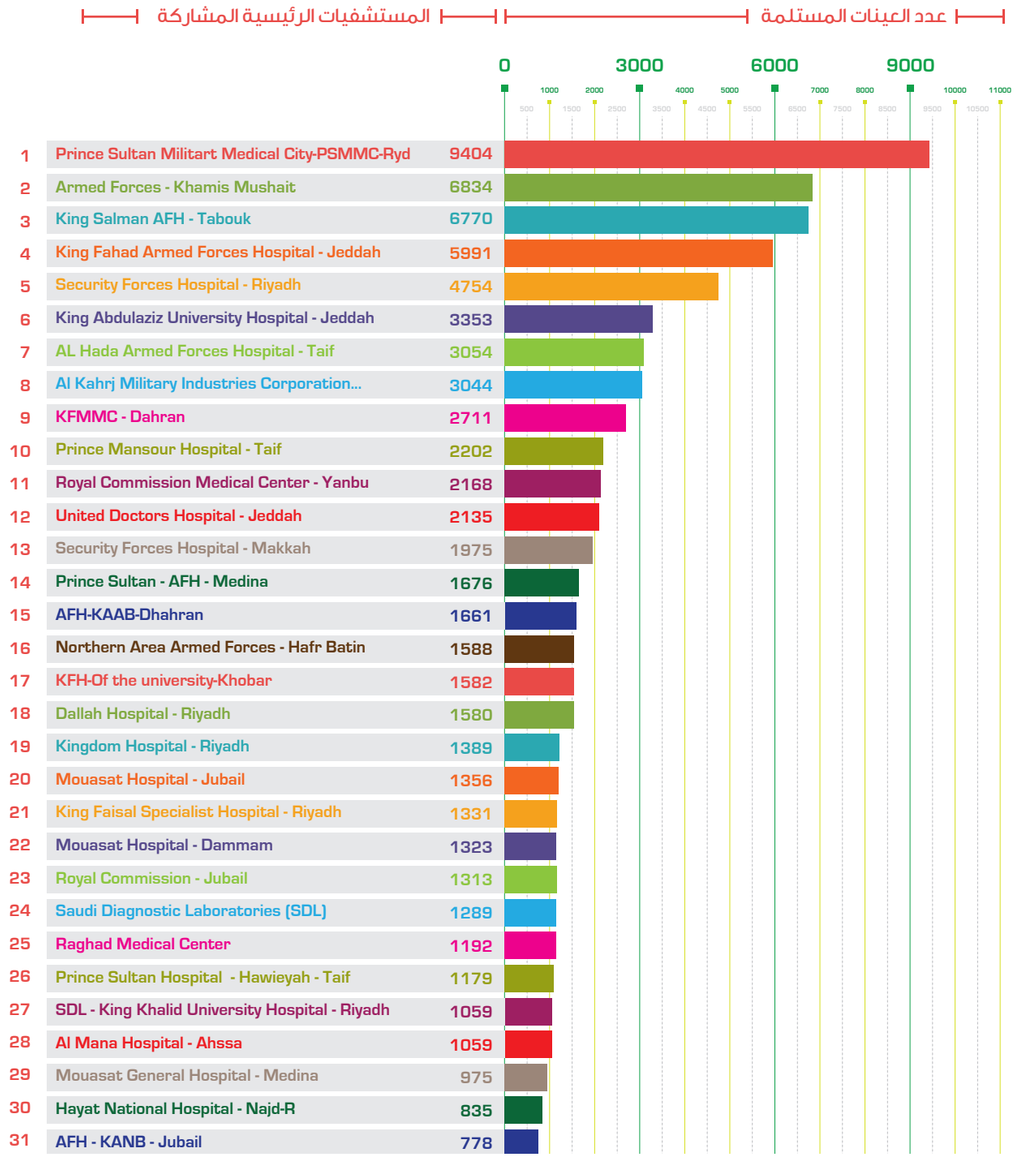
نسبة الإنتشار التراكمي للأمراض لكل ١٠٠٠٠٠ مولود والذين تم فحصهم خلال الفتره من اغسطس ٢٠٠٥الى ديسمبر ٢٠١٨



الشكل ٥:

نسبة الانتشار التراكمي للأمراض لكل ١٠٠٠٠٠ مولود و الذين تم فحصهم خلال الفترة من أغسطس ٢٠٠٥ إلى ديسمبر ٢٠١٨ ويقدر ب١١٨٢٤٦٨ مولود.

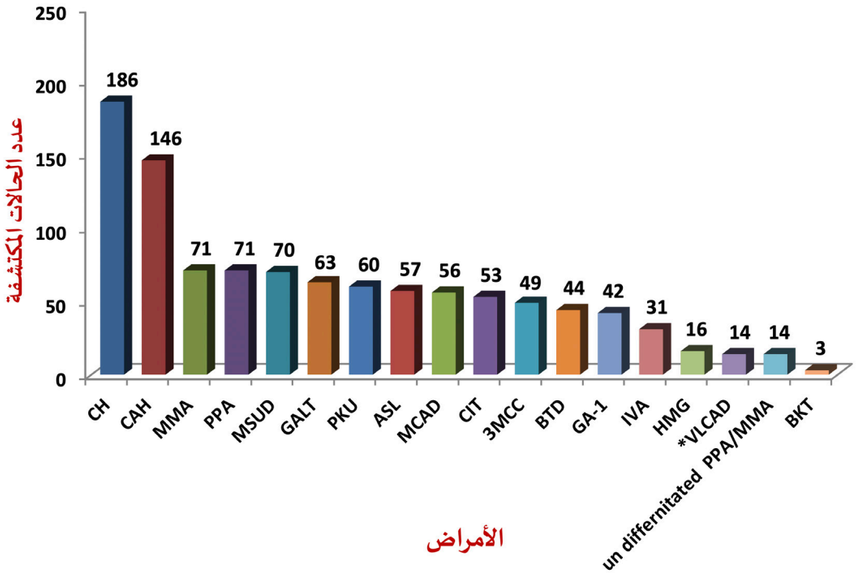
عدد عينات حديثي الولاده المستلمة من المستشفيات الرئيسية المشاركة بالبرنامج خلال عام ٢٠١٨



الشكل ٦:

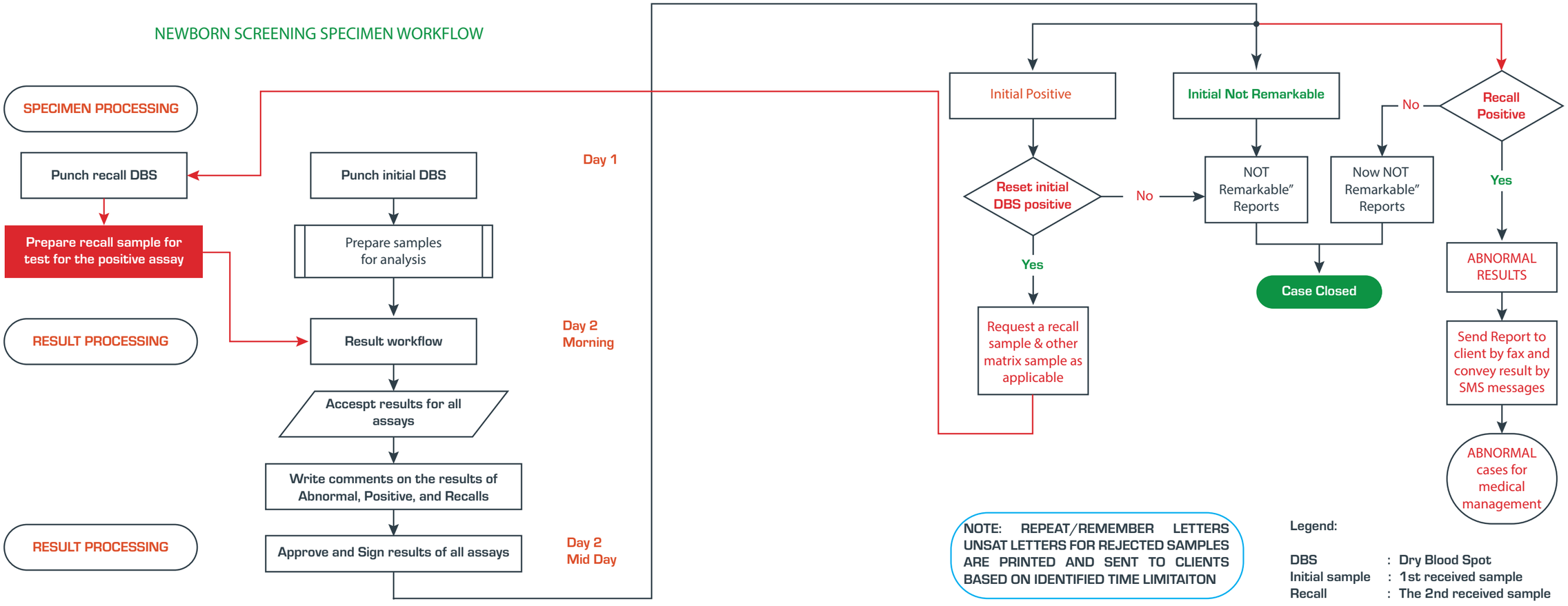
عدد عينات حديثي الولادة المستلمة من المستشفيات الرئيسية المشاركة بالبرنامج خلال عام ٢٠١٨

عدد الإضطرابات المكتشفة منذ بداية البرنامج الوطني للكشف المبكر (أغسطس ٢٠٠٥ - ديسمبر ٢٠١٨) .



الشكل (٧):

يبين عدد الاضطرابات المكتشفة منذ بداية البرنامج الوطني للكشف المبكر (أغسطس ٢٠٠٥-ديسمبر٢٠١٨) .



شكل ١:

مسار العمل لعينات الفحص المبكر لحديثي الولادة.