



البرنامج الوطني لفحص حديثي الولادة  
NATIONAL PROGRAM FOR NEWBORN SCREENING

2022



مركز الملك سلمان لأبحاث الإعاقة  
King Salman Center For Disability Research

علم ينفع الناس Science Benefiting People

## التقرير السنوي لبرنامج الكشف المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة



### نبذة عن برنامج الكشف المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

يعد فحص حديثي الولادة من احدى البرامج الرئيسية للمركز واحدى برامج صحة العامة و التي تهدف للوقاية و الحد من الوفيات والإعاقات الناتجة من الأمراض الإستقلابية وامراض الغدد الصماء و ذلك من خلال الكشف عن هذه الاضطرابات و علاجها في قوت مبكر وقبل ظهور الأعراض. حالياً البرنامج يشمل الكشف عن 17 مرضاً وراثياً. آخر الإحصاءات تشير ان نسبة انتشار هذه الأمراض في المملكة يصل الى ما يقارب اصابة مولود واحد لكل الف من المواليد الذين تم فحصهم و هو اعلى بكثير من المعدلات العالمية.

يتم الفحص عن هذه الأمراض من خلال تحليل عينات دم مأخوذة منحديثي الولادة بعد مرور 24 - 72 ساعة من ولادتهم. وفي حال كانت النتائج المخبرية ايجابية فإنه يتم طلب عينات تأكيدية اضافية (بول و دم) من المريض للتأكد من وجود الإصابة ( الشكل 1 يفصل سير العمل المخبري).



البرنامج الوطني لفحص حديثي الولادة  
NATIONAL PROGRAM FOR NEWBORN SCREENING

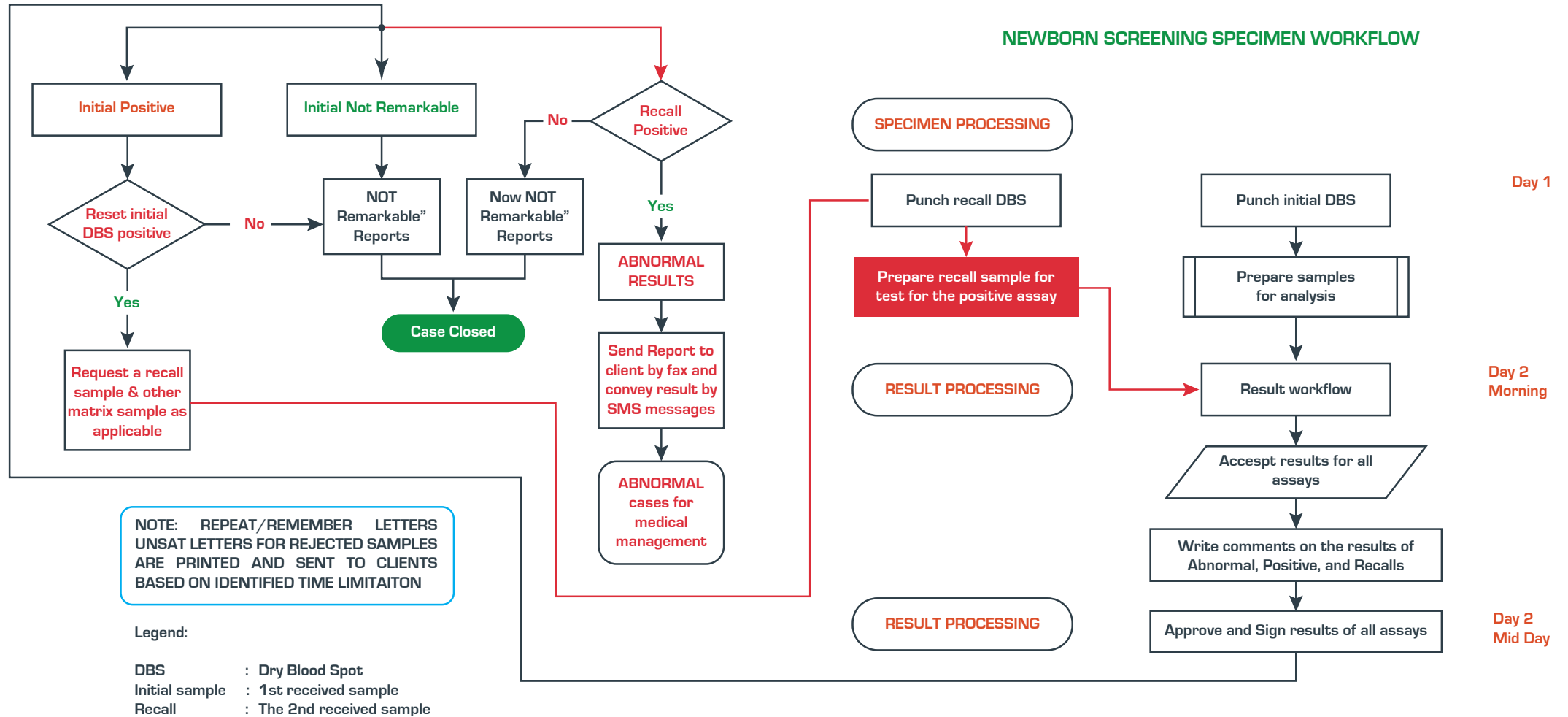
## الإنجازات لعام 2022

- الفحوصات المخبرية لهذا العام شملت ١٧ مرضاً وراثياً (الجدول 1).
- العدد الكلي للمستشفيات التي تطبق البرنامج أكثر من ٢٠٠ مستشفى.
- العدد الإجمالي لمواليد حديثي الولادة المفحوصين خلال هذا العام من قبل المركز بلغ 23261 مولود (الشكل 2 يوضح عدد العينات المستلمة من المستشفيات).
- العدد الكلي للحالات المرضية المكتشفة خلال عام 2022 هو 22 حالة.
- امراض قصور الغدة الدرقية و من ثم تضخم الغدة الكظرية الخلقي و يليه حموضة البروبيونك تعد من أكثر الأمراض المكتشفة شيوعاً.
- العدد الكلي لعدد عينات حديثي الولادة الذين تم فحصهم منذ بداية البرنامج كان 1384060 مولوداً.
- يظهر الشكل 3 النسبة التراكمية لإنتشار الأمراض الوراثية المكتشفة في الفترة من 2005 إلى 2022.
- منذ بداية البرنامج تم الكشف المبكر عن 1200 حالة مصابة (الشكل 4).

## الإتجاهات المستقبلية

تتمثل إحدى رؤى المملكة لعام ٢٠٣٠ 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:

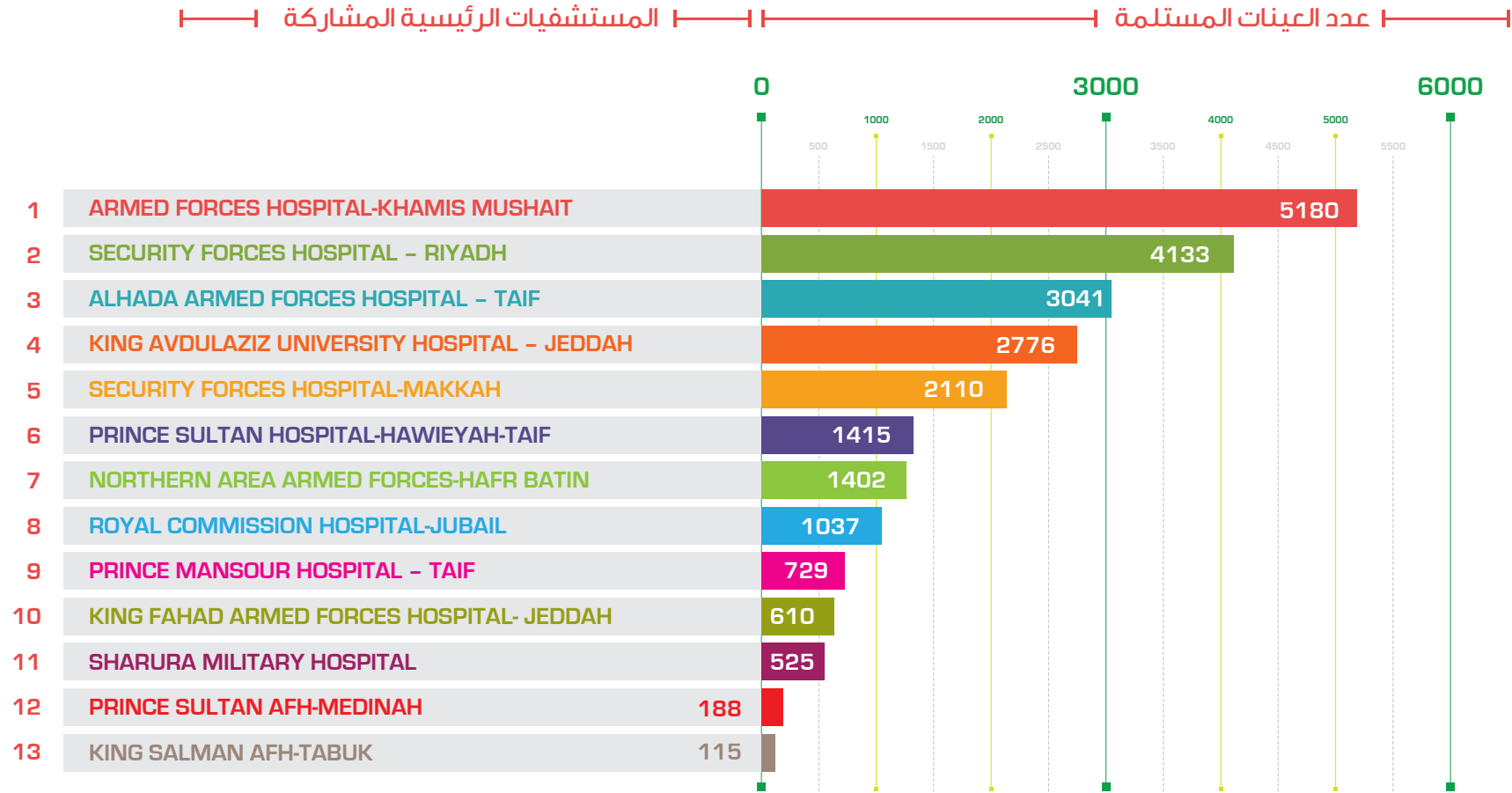
1. زيادة عدد حديثي الولادة المفحوصين من خلال التعاقد مع المزيد من المستشفيات الحكومية والخاصة.
2. العمل على ضم امراض وراثية اخرى للبرنامج.
3. إجراء المزيد من البحوث البيانية والبحاث المتعلقة بتطوير الفحوصات والتي سوف تسهم في نهاية المطاف في تقييم و تحسين فعالية عملية الفحص.
4. العمل على اعداد نظام شامل لبيانات فحص حديثي الولادة والذي سيمثل البوابة المستقبلية لتسريع البحث وتقييم النتائج.



## الأمراض المشمولة بالبرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة

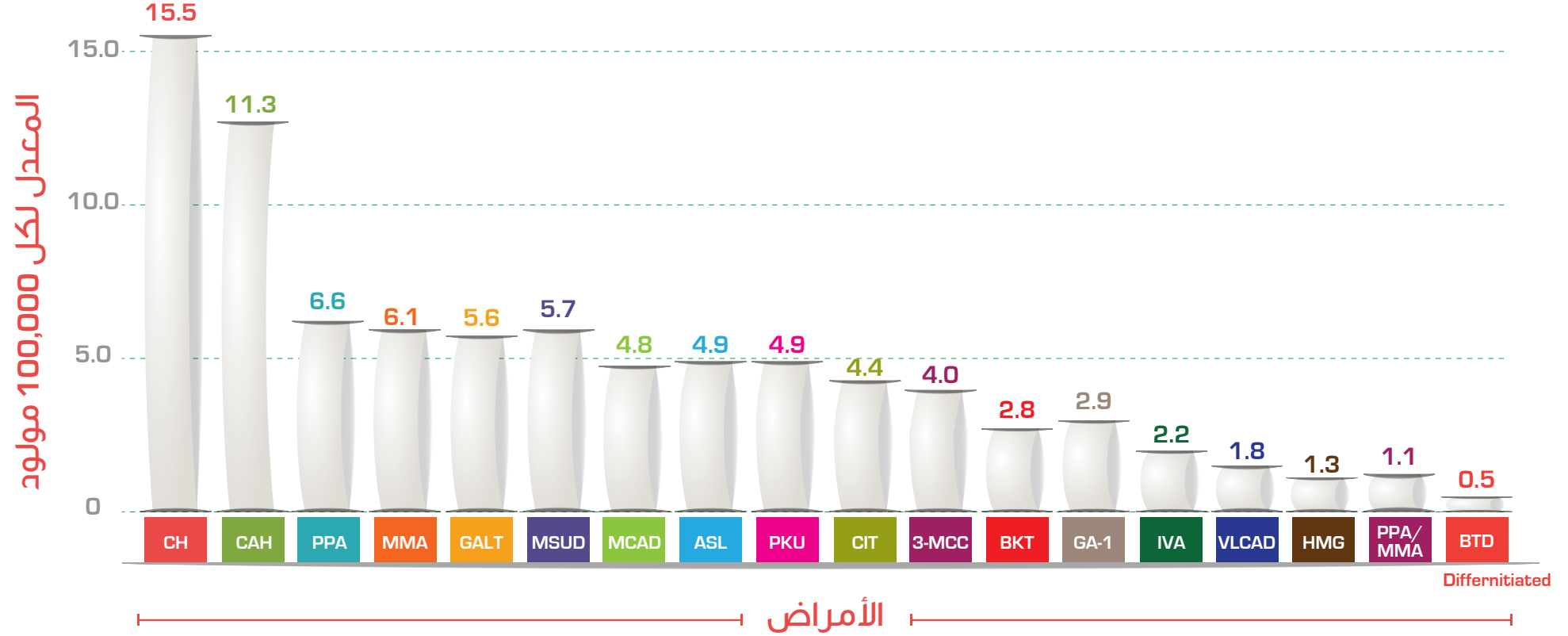
م	التصنيف	الأمراض المشمولة	الإختصارات
.1	أمراض الغدد الصماء	Congenital Hypothyroidism	CH
		Congenital Adrenal Hyperplasia	CAH
.2	أمراض الأحماض الأمينية	Phenylketonuria	PKU
		Maple Syrup Urine Disease	MSUD
.3	أمراض الأحماض العضوية	Propionic Acidemia	PA
		MethylmalonicAcidemia	MMA
		3-Methylcrotonyl CoA Carboxylase -Deficiency	3-MCC
		Biotinidase Deficiency	BTD
		GlutaricAcidemia type-1	GA-1
		IsovalericAcidemia	IVA
		HMG-Co Lyase Deficiency	HMG
		Beta-Ketothiolase Deficiency	BKT
		ArgininosuccinicAcidemia	ASA
		Citrullinemia	CIT
.4	أمراض دورة اليوريا	Medium-chain Acyl CoA dehydrogenase deficiency	MCAD
		Very long-chain AcylCoA dehydrogenase deficiency	VLCAD
.5	أمراض الدهون	Galactosemia	GALT
.6	أمراض السكريات		

الجدول(1): قائمة الأمراض المشمولة في فحص حديثي الولادة.



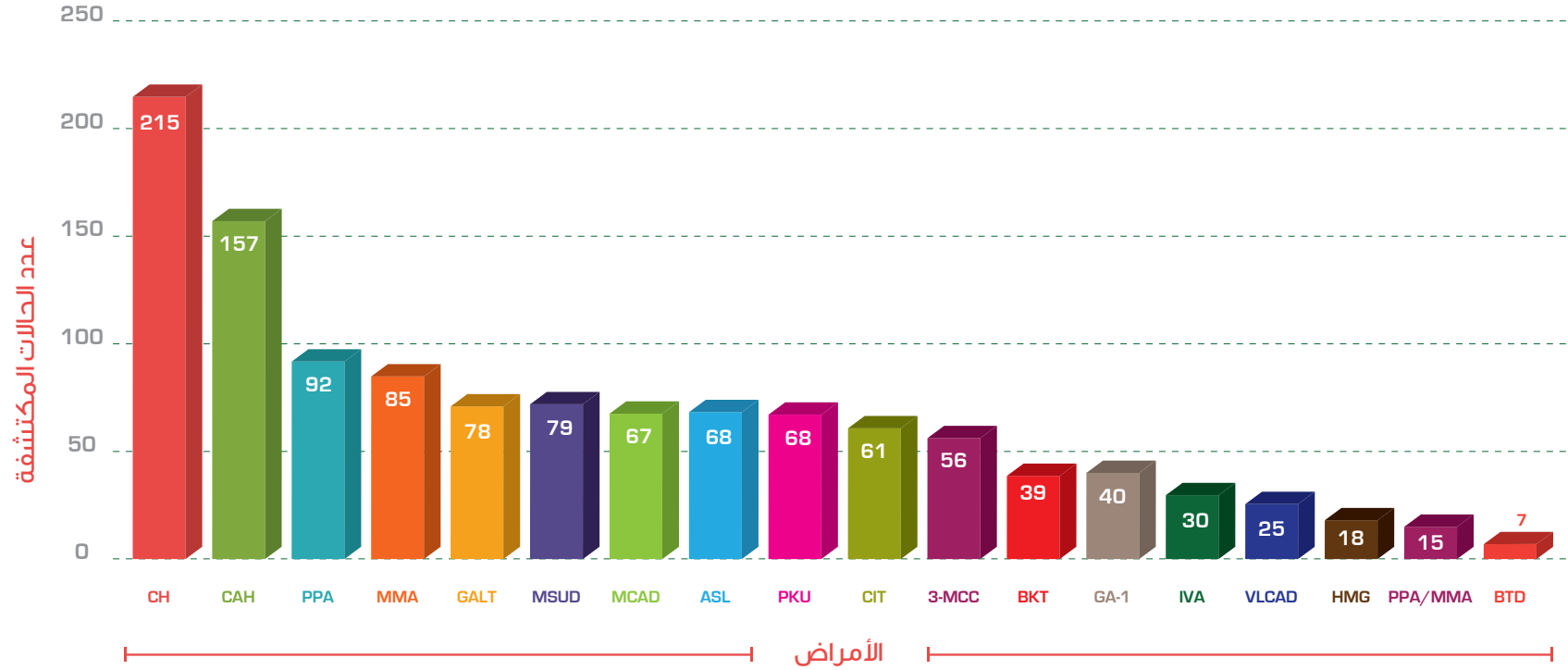
الشكل (٢): عدد عينات حديثي الولادة المستلمة من المستشفيات الرئيسية المشاركة بالبرنامج خلال عام 2022





الشكل (3): نسبة الإنتشار التراكمي للأمراض لكل 100000 مولود و الذين تم فحصهم خلال الفترة من 2005 إلى 2022 ويقدر ب 1384060 مولود.





الشكل (4): يبين عدد الإضطرابات المكتشفة منذ بداية البرنامج الوطني للكشف المبكر (أغسطس 2005 - ديسمبر 2022).







ص.ب. 94682 الرياض 11614  
المملكة العربية السعودية  
هاتف 488 4401 (11) +966  
فاكس 488 4628 (11) +966

P.O.Box 94682 Riyadh 11614  
Kingdom of Saudi Arabia  
Tel. +966 (11) 488 4401  
Fax +966 (11) 488 4628

 kscdr

 [www.kscdr.org.sa](http://www.kscdr.org.sa)