تخزين عينات الدم واستخدامها

بعد الانتهاء من عملية الفحص، سيتم تخزين باقي عينة الدم في نموذج غير مُعرف* في بنك التشخيص الحيوي في Nyfødtscreeningen. تتيح عملية تخزين العينات إمكانية تكرار إجراء الاختبار في حالة وجود أي شك في التشخيص، أو لإجراء اختبارات تكميلية لم تكن متاحة عند ولادة الطفل. كما يمكن استخدام العينة لضمان الجودة ولتطوير تقنيات فحص جديدة. وسيتم إتلاف عينة الدم بعد 6 سنوات.

تخزين البيانات الشخصية واستخدامها

لضمان القيام بأفضل ممارسات إكلينيكية في عملية فحص المواليد، سيستلزم الأمر استخدام بيانات من برنامج الفحص، بما في ذلك نتائج الاختبار، وتفاصيل العلاج الذي تلقاه الطفل أو العوامل الأخرى التي قد تؤثر على نتائج الاختبار، فضلاً عن أي علاج طبي تم تقديمه بالفعل. والهدف هو ضمان إتمام عملية الفحص بأكبر قدر ممكن من الثقة، ولمراقبة جودة العلاج المُقدم لحالات الاضطراب التي يتم الفحص لاكتشافها. ويتم تخزين هذه البيانات بدون تعريف.

تتحمل Oslo universitetssykehus المسؤولية القانونية الخاصة بحماية البيانات الموجودة في برنامج فحص المواليد. وبمجرد التسجيل في برنامج الفحص، يحق للمشارك في الاختبار الوصول إلى البيانات وحق حذف البيانات (راجع www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen). في حالة ارتكاب أي أخطاء في التسجيل، تتضمن حقوق المشارك حق تصحيح البيانات.

الموافقة على فحص المولود، وتخزين البيانات الشخصية واستخدامها

لإتمام هذا الإجراء، لا بد من إرسال معلومات حول الفحص للوالدين والحصول على موافقتهما. ويجب على الآباء الذين لا يريدون أن يخضع أطفالهم للفحص إبلاغ طاقم العمل في قسم الولادة بالمستشفى.

أما الآباء الذين يريدون أن يخضع أطفالهم للفحص ولكن دون تخزين العينة، فيجب عليهم إخطار Nyfødtscreeningen بذلك. تتوفر نماذج خاصة لمثل هذه الإخطارات لدى قسم الولادة/ المستشفى/ العيادة التي شهدت عملية الولادة أو على موقع www.oslo-universitetssykehus.no/ nyfodtscreeningen

كما نطلب موافقتك على استخدام عينة الدم والبيانات الشخصية لضمان الجودة ولتحسين برنامج الفحص. المشاركة في هذه العملية تطوعية. ولا نطلب أسبابًا من الآباء الذين لا يريدون منح موافقتهم، ولا توجد للرفض أي عواقب على العلاج الذي يتلقاه الطفل.

البحث

قد يتم استخدام عينات الدم والبيانات الشخصية الموجودة في برنامج فحص المواليد في الأبحاث. ويتطلب هذا الأمر موافقة منفصلة وفقًا للقوانين العادية المتبعة في أبحاث الرعاية الصحية الإكلينيكية (راجع www.oslo-universitetssykehus.no/personvern).

مزيد من المعلومات

قد يقدم Nyfødtscreeningen النصح والمشورة بشأن الاضطرابات المُكتشفة جراء عملية الفحص. كما يقدم موقع Nyfødtscreeningen على الويب www.oslo-universitetssykehus.no/nyfodtscreeningen وصفًا لهذه الاضطرابات وكيفية علاجها. ويشتمل موقع الويب www.helsenorge.no كذلك على معلومات حول حالات الاضطرابات النادرة والعلاج المتاح لها.

بالنسبة لحالات اضطرابات معينة، تأسست الخدمات الاستشارية الوطنية لتقديم النصح والمشورة. راجع www.helsedirektoratet.no/funksjonshemninger للتعرف على قائمة بهذه الخدمات. ويمكن الحصول على مزيد من المعلومات عند الاتصال بخط المساعدة المجاني الخاص بوزارة الصحة – قسم إعادة التأهيل والأمراض النادرة.

خط المساعدة المجاني: 800 41 710

Nyfødtscreeningen: هاتف 02770،
البريد الإلكتروني nyfodtscreeningen@ous-hf.no

* دون اسم الطفل أو تاريخ الميلاد، مجرد رمز عينة

Helsedirektoratet
Norwegian Directorate of Health

Oslo universitetssykehus

يختبر برنامج الفحص الحالات التالية: الفينايل كيتون يوريا (PKU)، قصور الدرقية الخلقي (CH)، ارتفاع الحمض البروبيوني (PA)، ارتفاع الحمض المالوني (MMA)، ارتفاع حمض ايسو فاليري (IVA)، نقص مخلقة ووولوكربوكسيلاز (HCS/MCD)، نقص خميرة البيوتينيداز (BIOT)، نقص خميرة بيتا كيتو ثيوليز (BKT)، بيلة حمض الغلوتاريك النوع 1 (GA1)، نقص خميرة السلسلة المتوسطة لأسيل كو أي دهيدروجينيز (MCA-DD)، نقص خميرة السلسلة الطويلة 3 لهيدروكسي اسيل كو أي دهيدروجينيز (LCHAD)، نقص بروتين ثلاثي الوظيفة (TFP)، نقص خميرة السلسلة الطويلة جدًا لأسيل كو أي دهيدروجينيز (VLCAD)، نقص ناقل الكارنتين (CTD)، نقص إنزيم نقل بالميتويل كارنتين 1 (CTP IA)، نقص إنزيم نقل بالميتويل كارنتين 2 (CTP II)، نقص خميرة نقل كارنتين أسيلكارنتين (CACT)، بيلة حمض الغلوتاريك النوع 2 (GA2)، مرض بول السكر المحروق (MSUD)، بيلة هوموسيستين يوريا/ فرط ميثيونين الدم (HCU/MET)، تيروزينيميا النوع 1 (TYR I)، فرط تنسج الكظرية الخلقي (CAH)، التليف الكيسي (CF)،

برنامج فحص المواليد الموسع

في ظل برنامج فحص المواليد النرويجي الحالي، يتوفر لجميع الآباء فرصة فحص المواليد لاكتشاف حالات فقدان السمع الخلقي، ومرض الفينايل كيتون يوريا (PKU)، وقصور الدرقية الخلقي. وقد خضع البرنامج مؤخرًا للتوسيع بحيث يشمل عمليات فحص لعدد 21 حالة إضافية من الأمراض النادرة، والخلقية، والوراثية التي من المهم فيها الحصول على علاج مبكر.

تتم عملية الفحص عن طريق أخذ عينة دم من كعب الرضيع بعد الولادة بمدة 48-72 ساعة. ويتم إرسال عينة الدم بالإضافة إلى التفاصيل الخاصة باسم الأم، ورقم الهوية الوطنية، والعنوان، ورقم الهاتف، ومكان الولادة (مستشفى/ عيادة)، ووقت الولادة، وطول فترة الحمل، والوزن عند الولادة، ونوع المولود، للخضوع للاختبار في Nyfødtscreeningen (وحدة فحص المواليد) في Oslo universitetssykehus.

ولإتمام هذا الإجراء، لا بد من إرسال معلومات حول الفحص للوالدين والحصول على موافقتهما. ويجب على الآباء الذين لا يريدون أن يخضع أطفالهم للفحص إبلاغ طاقم العمل في قسم الولادة بالمستشفى. ينبغي ملاحظة أن هناك بعض العيوب الخلقية التي لا تتمكن اختبارات فحص الدم من كشفها.

ما أهمية الفحص بالنسبة لرضيعي؟

على الرغم من أن الرضيع قد يبدو بصحة جيدة بعد الولادة، إلا أنه في حالات نادرة قد يكون مصابًا بعيب خلقي مثل اضطراب أيضي. وإذا تركنا الطفل دون علاج لفترة طويلة، فستزيد مخاطر إصابته بإعاقة دائمة أو التعرض للوفاة. لذلك كان من الضروري اكتشاف أي اضطراب في أسرع وقت ممكن حتى يبدأ الطفل في تلقي العلاج اللازم.

على الرغم من أن الرضع الذين يولدون مصابين باضطرابات حالاتُهم قليلة جدًا (نحو 1 في 1000) إلا أن الاكتشاف المبكر لهذه الحالات أمر حيوي.

ماذا يحدث بعد إتمام الاختبارات؟

يتم إرسال نتائج الاختبار إلى المستشفى/ العيادة التي شهدت عملية الولادة.

إذا كانت نتيجة الاختبار طبيعية، فلن يتم الاتصال بالوالدين. ولكن في حالة الشك في إصابة الطفل بأي اضطراب، سيقوم الطبيب بالاتصال بالوالدين على الفور لترتيب إجراء مزيد من الاختبارات. إذا استلمت Nyfødtscreeningen عينة دم تالفة، فسيقوم المستشفى/ العيادة التي ولد بها الطفل بالاتصال بالوالدين ومطالبتهما بإعادة الفحص. ولا يعني طلب تكرار إجراء الاختبار هذا الشك في وجود مشكلة.

وسيقوم عادةً قسم طب الأطفال المحلي و/أو Oslo universitetssykehus بمتابعة العائلات التي تم اكتشاف وجود حالات اضطرابات لديها. إذا كانت نتيجة الاختبار تشير إلى وجود أي اضطراب، فستظهر نتائج الاختبارات الإضافية عادةً خلال أسبوع إلى أسبوعين.

ما مدى دقة الفحص؟

في حالات نادرة، وخاصةً حالات الولادة المبكرة، قد تشير نتائج الاختبار إلى وجود اضطراب حتى إذا كان الرضيع بصحة جيدة ولا يعاني شيئًا. ولكن الاختبارات التالية ستضع حدًا بسرعة لأي شك.