البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة

مرض الفينيل كيتونيوريا

Phenylketonuria(PKU)

نقص الغدة الدرقي الخلقي

Congenital Hypothyroidism(CHT)

مرض التفول

Glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency

G6PD

مرض الفينيل كيتونيوريا
PKU

مرض الفنينيل كيتونيوريا PKU

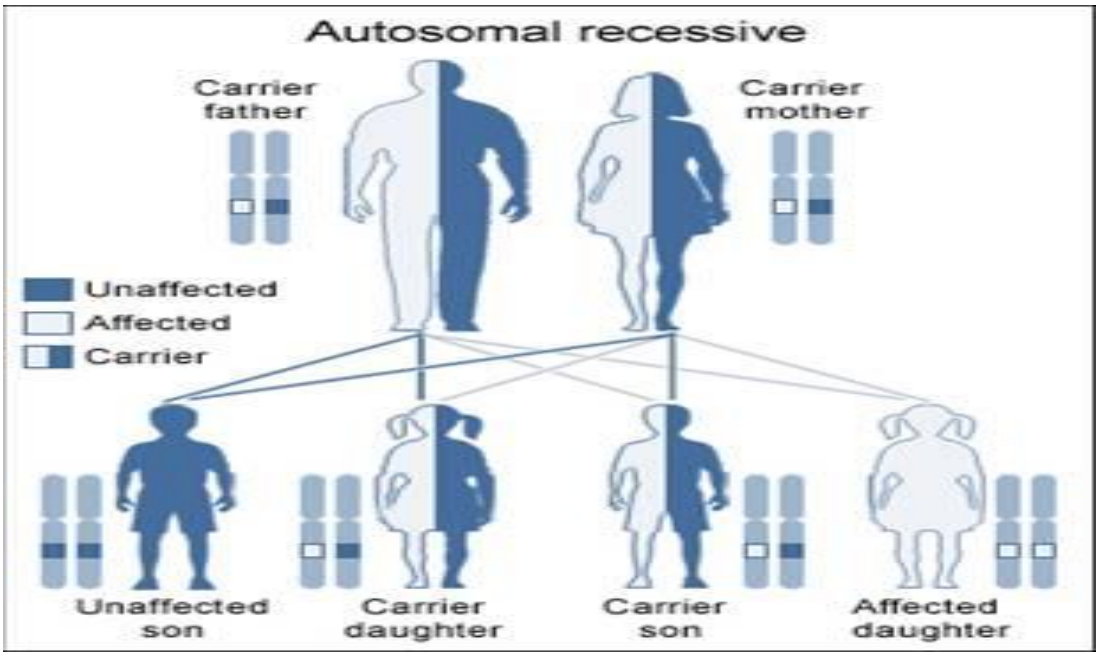
تعريف المرض

مرض الفينيل كيتونيوريا هو احد الامراض الوراثية بالتمثــل الغذائــي (اوما يطلق عليه الاطباء بالأمراض الاستقلابية) وهو مرض نادر على مستوى العالم. ويندرج هذا المرض تحت مجموعة امراض الأحماض العضوية , ويتلخص هذا المرض في عجز جسم الانسان في تكسير نوع من العناصر البروتينية واختصارا لاسمه الطويل الى حد ما فأن

الاطباء يطلقون عليه اسم مرض (بي كي يو PKU)وهي اختصاراً لكلمة (Phenyl Keton uria)

الأسبـــــــاب :

مرض PKU ينتقل بما يعرف بالوراثة المتنحية وهذا يعني ان وجود طفل مصاب على الاقل في الاسرة يعني تلقائياً ان الأبوين حاملين للمورث (الجين) المسبب لهذا المرض , وهذا تلقائيا ايضا يجعل احتمال اصابة طفل اخر بنفس المرض هو 25% في كل مرة تحمل فيهـــــا الام (واحد من كل اربعة), وان نسبة 75% (ثلاثة من اربعة) يكون الطفل بأذن الله سليم . ولكن علينا التنبه ان هذه النسبة تكون خلال الحمل وليس لها علاقة بعدد الاطفال السليمين او المصابين السابقين .



التشخيص والمظاهر المرضية :

لا يمكن للتشخيص السريري للطفل خلال الأسابيع الأولى من عمره من اكتشاف اعراض الفينيل كيتونيوريا بسبب غياب المظاهر المرضية التي يمكن الاستدلال بها والتي تشمل :

- **نقص ملموس في القدرات العقلية وقد يكون شديد في بعض الأحيان مما يؤدي الى تخلف عقلي شديد غير رجعي .**
- **اضطرابات عصبية (تشنجات , ارتعاش)**
- **صغر حجم الرأس (ضمور الدماغ).**
- **نقص واضح في الصبغة الجسمية (اللون الفاتح للجلد , الشعر الأشقر , العينان الزرقاوان).**
- **ظهور افات جلدية (الجفاف , الخشونه , والأكزيما)**
- **ضعف التطور والنمو .**

المعالجـــة والتدبيـــــر :

تتم معالجة المرضى بالحمية الغذائية الصرفة (Pure dietary therapy) والتي يتم من خلالها التحكم في مقادير الفينيل الانين عن طريق بروتينات الطعام المهضومة المتنوعة , حيث ان الاطعمة هي المصدر الوحيد الذي يزود اجسامنا بهذه المادة البروتينية وتختلف احتياجات الجسم البشري من الأحماض الأمينية باختلاف مراحل العمر المختلفة , لذلك يجب توافر الأحماض الأمينية بمقادير كافية في مرحلة الطفولة والمراهقة مقارنه بمرحلة البلوغ التي تتوقف فيها عمليات البناء , وعليه فإن النواحي الغذائية وغيرها تستدعي المتابعة المستمرة لأخصائي التغذية المتمرس في مثل هذه الأمراض .

طرق الوقاية والفحص المبكر للمرض :

- **الاكتشاف المبكر للمرض**

ويتم ذلك امن خلال الفحص الطبي لحديثي الولادة باجراء فحص المواليد خلال الايام الاولى بعد الولادة لاكتشاف المواليد المصابين بالمرض .

- **توفير الخدمات العلاجية والغذائية :**

ويتم ذلك من خلال توفير التركيبات الغذائية الخاصة الخالية من الفينيل الآنين والاطعمة ذات المحتوى المنخفض من الفينيل الآنين للوقاية من تطور المرض وتفادي حدوث المضاعفات الحادة .

- **التثقيف العائلي والمجتمعي :**

ويتم ذلك من خلال تقديم الاستشارات الوراثية للعائلة والمجتمع للتعريف بالمرض .

واقع مرض الفينيل كيتونيوريا في الاردن :

يصيب مرض الفينيل كيتونيوريا 1 لكل 000 .10 الى 000 .20 مولود في العرق القوقازي وبمعدل 000 .15 : 1 مولود في شمال اوربا (نسبة حدوثه اقل في العرق الأسود) وعالمياً نسبة حدوثه 000 . 18 : 1 معدل حدوث المرض في الأردن تعتبر مرتفعة نسبياً إذا ماقورنت بنسبة حدوثه بالعالم حيث تعتبر بمعدل اصابة لكل 005 .4 – 000 . 6 مولود أو أكثـــــــر وترتفع نسبة حدوث المرض في الأردن بسبب ارتفاع نسبة زواج الأقارب حيث تبلغ نسبة زواج أبناء العمومة الأولى بين آباء الأطفال المصابين المسجلين في عيادة الفينيل كيتونيوريا في وزارة الصحة 89% وهي نسبة كبيرة اذا ما قورنت بنسبة الزواج في المجتمع الأردني (سجلات وزارة الصحة).

الخدمات المقدمة لمرضى الفينيل كيتونيوريا في الأردن:

والأردن من اوائل الدول العربية في الشرق الأوسط وشمال إفريقياوالذي يقوم بتوفير الخدمات لكل مريض أردني يعاني من المرض ضمن الخدمات الصحية المجانية على جميع

مستويات الدولة الحكومية والخاصة والمجتمع , حيث يتم رصد مبلغ نصف مليون دينار أردني سنوياً لتغطية تكاليف الخدمات المقدمة لمرضى الفينيل كيتونيوريا .

دور وزارة الصحـــــة :

أنشأت وزارة الصحة وحدة خاصة بمرض PKU وهي وحدة الفينيل كيتونيوريا والاستشارات الوراثية عام 1998 حيث تتبع الوحدة لقسم الوقاية من الأمراض الوراثية – مديرية الأمراض غير السارية , وتتواجد في مركز صحي عمان الشامل لتقدم الخدمات التالية :

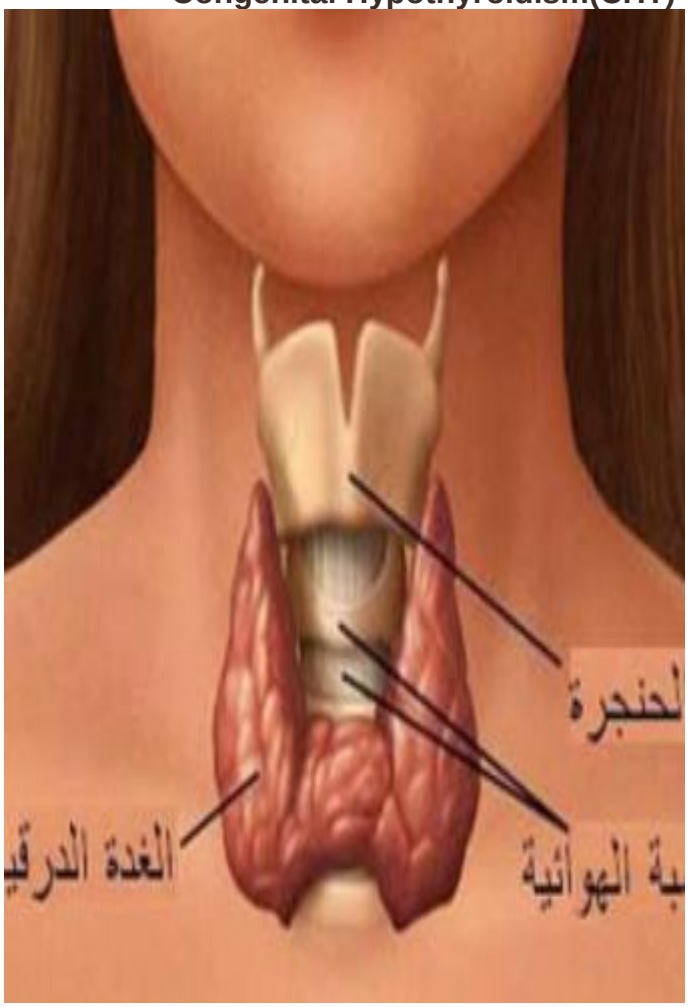
- التشخيص والمتابعة الطبية مجاناً .
- تقديم الاستشارة الوراثية مجاناً
- صرف الحليب الخاص مجاناً
- توفير الطحين الخاص قليل البروتين منذ عام 2005 بمبلغ 16 قرش لكل 1 كغم من الطحين
- تساهم بالتثقيف والوعي الصحي لأسر المرضى المصابين بالمرض
- مساندة الأطفال المصابين معنوياً وتخفيف المعناه النفسية والمادية لأسر الأطفال المصابين .
- اجراء فحص الدم الخاص بالمرض .
- اصبح التشخيص المبكر متوفراً لكل مواليد الأردن عند بدء البرنامج الوطني للمسح الطبي لحديثي الولادة في اب 2008 للكشف عن نقص الغدة الدرقية الخلقي وعن مرض الفينيل كيتونيوريا .

طريقة انتقال مرض الفينيل كيتونيوريا

شقيقين مصابين احدهما مكتشف والاخر غير مكتشف

مرض نقص الغدة الدرقي الخلقي

Congenital Hypothyroidism(CHT)



إن للغدة الدرقية أهمية خاصة في مرحلة الطفولة الصغرى والكبرى وذلك لأهمية هذه الهرمونات في نمو الجسم بشكل عام وخلايا الدماغ بشكل خاص .

- حيث أن تأثير هذه الهرمونات يكون على التمثيل الغذائي للبروتينات والدهنيات ومبادلة الأيونات وتكون الحرارة و تؤثر أيضا في نمو الجهاز العصبي المركزي وتطور الجهاز العظمي.

الأعراض السريرية لطفل مصاب بنقص الغدة الدرقي الخلقي

نفس الطفل بعد تلقيه العلاج

كيفية علاج المرض:

العلاج مجاني عن طريق وزارة الصحة وهو **الثيروكسين**

مرض التفول

Glucose-6-phosphate dehydrogenase G6PD deficiency

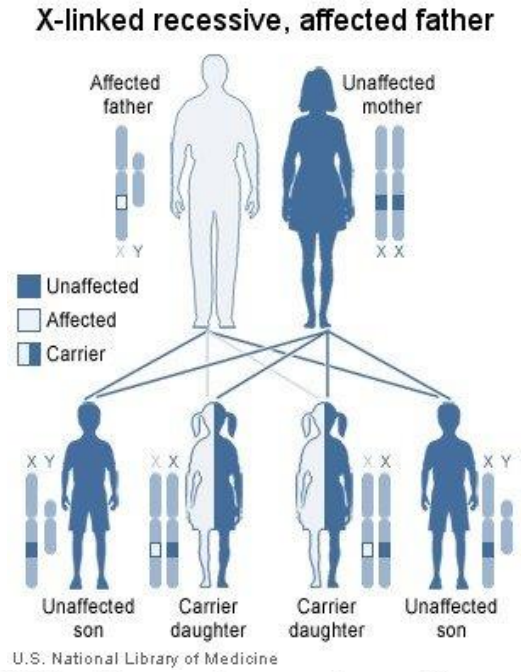
مرض التفول أو أنيميا الفول وهو مرض وراثي متنحي مرتبط بالصبغي X **يتميز بضعف أو غياب قدرة** الخلايا الحمراء **على إنتاج** انزيم **سداسي فوسفات الجلوكوز النازع للهيدروجين والذي يلعب دوراً هاماً في عملية** أيض الخلايا الحمراء. **ويسبب نقص الانزيم تكسرا مفاجئا لكريات الدم الحمراء ويؤدي إلى فقر الدم الانحلالي والاصفرار بعد تناول المواد المؤكسدة الذي تصل خطورته في بعض الحالات تصل الى الوفاة.**

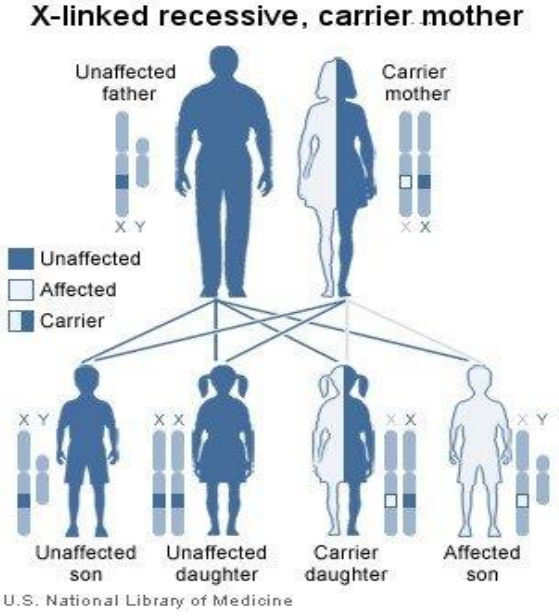
يعتبر مرض انيميا الفول أكثر امراض الأنزيمات انتشاراً في ألعالم يصيب حوالي 400 - 600مليون شخص وينتشر في أفريقيا وجنوب آسيا والشرق الأوسط. **يؤدي عوز هذا** الانزيم **إلى** فقر الدم الانحلالي **شديد عقب الإصابة بالعدوى أو التعرض لأدوية أو كيماويات معينة أو لدى التعرض للفول إما عن طريق تناوله أو تناول الأطعمة المحتوية عليه. يطلق على نقص هذا الإنزيم أنيميا الفول ولكن شدة الاصابة مختلفة وتتراوح بين الخفيفة والشديدة التي تحتاج الى دخول المستشفى وإعطاء المريض للدم (كريات دم حمراء وأوضحت دراسة التي نفذتها الوزارة بالتعاون مع منظمة الصحة العالمية والمركز الوطني للسكري والغدد الصم والوراثة عام 2008 هدفت الى التحري عن الاصابات بمرض التفول شملت العاصمة وشمال الاردن وخصصت للذكور كون الاصابة بهذا المرض اكثر عندهم من الاناث لارتباطه بأمور جينية تتعلق بنقص انزيم معين. ان الدراسات اثبتت ان نسبة الاصابة بهذا المرض في الشمال الاردني تفوق نسبة الاصابة بالوسط ويعزوا البعض هذه الظاهرة الى زيادة نسبة زواج الاقارب وحسب بعض الدراسات فان 12% من الاطفال في الشمال قد يكونوا مصابين بهذه الظاهرة وكن بنسبة شدة متفاوتة وأما في العاصمه فكانت النسبه 3 % .وقد تم فحص 9450 عينه من حديثي الولادة ومن جميع مناطق المملكة وثبت اصابة 835 بمرض التفول أي بنسبة** %8 **تقريبا ما بين حديثي الولادة الذكور.**

طريقة انتقال مرض التفول

وينتقل هذا المرض من الاباء الى الابناء يعتبر مرضاً وراثياً يحدث نتيجة لطفرة موجودة على كروموسوم إكس مما يعني انتقاله بالوراثة المرتبطة بالجنس.وهو في العادة يصيب الذكور وينتقل من الأم التي تكون حاملاً للمرض بكروموسوم X، او عن طريق الاب في حال اصابته حيث ان الذكر يحمل XYكصبغة جنسيه بينما الانثى تحمل صبغة XX قد يظهر

المرض في أحيان قليلة لدى الاناث في حال ان الاب مصاب والأم حامل لهذا المرض كما هو موضح كالأتي .





يقع الجين الخاص بإنزيم G6PD في الشريط رقم 28 من الذراع الطويلة من كروموسوم أكس، يلعب سداسي فوسفات الجلوكوز النازع للهيدروجين G6PD دورا أساسياً في عمليات الأيض في الخلايا الحمراء وهو مسئول بشكل مباشر عن إنتاجNADPH ، يلعب NADPH دوراً هاماً داخل خلايا الدم الحمراء عبر إرجاع الغلوتاثيون. الغلوتاثيون حمض أميني وهو المركب المسئول بشكل مباشر عن عميلة التخلص من السموم والجذور الحرة .

<u>الأعراض السريرية</u>

هناك تفاوت كبير في السن الذي تظهر فيه اعراض ألمرض فقد يظهر عند حديثي الولادة مباشرة بعد الولادة ويكون اليرقان وتركيز البيليروبين عندهم أعلى من المستوى المعتاد لدى الأطفال ألطبيعي عادة ما تظهر أعراض تكسر الدم الفول عند ما يتناول المصاب بالمرض الفول أو العدس أو أي نوع من البقوليات أو بعد الإصابة بمرض فيروسي أو عند تناول عقاقير أو كيماويات معينة. كما قد تظهر الاعراض من دون ان يصاب الشخص بأي مرض ومن دون ان يناول أي نوع من المواد المؤكسدة كالبقوليات. تشترك اعراض هذا المرض بالعديد من الأمراض التي تسبب تكسر أو تحلل في الخلايا ألحمراء وغالبا ما تبدأ الاعراض بعد اليوم الثاني او الثالث من تناول المصاب لأحد هذه المواد .من هذه الاعراض:

1- الإصابة بفقر الدم (أنيميا) الذي قد يكون حادا و مميتا في بعض الحالات

2-ارتفاع في درجة الحرارة

3- تغير في لون البول من الأصفر الى البرتقالي

4- شحوب و تعب و إعياء و اصفرار في الجلد و الأغشية المخاطية

5- ارتفاع في نبض القلب و التنفس بسرعة

<u>العلاج والوقاية</u>

لا يوجد حتى الآن علاج شافٍ لمرض التفول ولا يمكن منعه من الانتقال من جيل لآخر، يتمحور العلاج حول تجنب تكسر الدم عن طريق تجنب التعرض للمواد المؤكسدة التالية

تعرض الجسم لأي مادة مؤكسدة يمكن ان تحل الدم. واليك بعض من أهم المواد المكسرة للدم والتي ينصح بتجنيها:

- **تناول بعض الاطعمة كالبقوليات بجميع أنواعها خاصة الفول والعدس والبازلاء والفاصوليا.و تتراوح كمية المادة المؤكسدة بين نوع وأخر من ألأطعمة وقد كون الكمية التي يتناولها الشخص قليلة فلا تسبب له مشكلة ولكن في الكثير من الأحيان**

يتناول الشخص كمية قليلة فتسبب انحلالا حادا في الدم وأحياناً يتناول نوع معين من الأطعمة لسنوات عديدة ولا تسبب له انحلال وفجاءة تتكون لديه القابلية لحدوث الانحلال بعد تناول كمية قليلة منه

قد يحتاج بعض المرضى إلى تلقى دم منقول عند انخفاض مستوى الهيموجلوبين لديهم بشكل حاد.

- **تناول بعض أنواع الأدوية على كل المصابين بهذا المرض تنبيه الطبيب المعالج على انهم مصابون بهذا المرض لكي يتفاد اعطائهم بعض أنواع من الأدوية واستبدالها ببدائل أمنة من عائلات الأدوية المعروفة بتسببها** بفقر الدم الانحلالي**:**
  - **مضادات** الملا ريا**.**
  - **مضادات** الطفيليات**.**
  - **مضادات** السل**.**
  - **مركبات السلفا.**
  - **مضادات** الهيستامين**.**
  - **بعض أنواع** المضادات الحيوية **مثل** الكوينلونات والكلورامفينيكول **وفي بعض الأحيان** البنسلين والسيفالوسبورين
- **بعض أدوية** مسكنات الألم**.**

ويزود اهالي الاطفال المصابين بقائمة الاغذية والادويه الواجب تجنبها

وتجنب الإصابة بالأمراض الفيروسية والبكتيرية.

الكشف المبكر يحمي اطفالنا ويخفف معاناتهم والمضاعفات الخطيرة المحتملة اضافة ان معرفة المصاب ستؤدي الى تخفيض قيمة الفاتورة العلاجية اي كلفة الفحص لا تقارن مع التوفير ليس في المجال امالي على اهميته بل وفي مجال تخفيف المعاناة وهو الاهم من وجهة النظر الانسانية الطبية---------- ودرهم وقاية خير من نطار علاج-------

الاهالي الاعزاء

جنبوني خطر الاصابه بمرض خلقي شائع يؤدي الى الاعاقه العقليه بفحص مجاني ميسر في اي مركز صحي شامل