UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

NEUGEBORENENSCREENING HEIDELBERG

معلومات عن الوالدين

الأطفال المصابون بالتليف الكيسي يتطور لديهم مخاط لزج في الرئتين والأعضاء الأخرى. مما يؤدي إلى التهاب دائم. ونتيجة لذلك، غالباً ما يكون الأطفال ناقصي الوزن ولا يصلون إلى كامل إمكانات نموهم.

في الحالات الشديدة، قد تضعف وظيفة الرئة لديهم بشكل كبير. الهدف من هذا الفحص هو التشخيص المبكر للتليف الكيسي بحيث يمكن بدء العلاج في أقرب وقت ممكن، وبالتالي تحسين جودة الحياة ومتوسط العمر المتوقع للأطفال المصابين. وفقًا للمتطلبات القانونية لقانون التشخيص الوراثي، يجب على الطبيب تقديم معلومات تفصيلية قبل إجراء فحص التليف الكيسي لحديثي الولادة.

بمجرد الانتهاء من جميع الاختبارات، سيتم تخزين عينة الدم الموضعية لطفلك لمدة ثلاثة أشهر وفقاً للمتطلبات القانونية ثم يتم إتلافها.

مستشفى هايدلبرغ الجامعي
مركز طب الأطفال والمراهقين
مركز ديتمار هوب للتمثيل الغذائي
فحص حديثي الولادة
إيم نوينهايمر فيلد 669
69120 هايدلبرغ

الهاتف 06221 56-8278; -8475
www.neugeborenenscreening.uni-hd.de

أولياء الأمور الكرام،

لا تزال ولادة طفلك أمامك أو خلفك مباشرة. نتمنى لطفلك كل التوفيق. يولد معظم الأطفال أصحاء ويبقون كذلك. ومع ذلك، هناك أمراض خلقية نادرة لا تظهر أي علامات خارجية لدى الأطفال حديثي الولادة. قد يصاب الطفل بضعف شديد إذا لم يتم علاج المرض. لذلك، يوصى بأن يخضع جميع الأطفال حديثي الولادة في ألمانيا لاختبارات الكشف المبكر المهمة (فحص حديثي الولادة) في الأيام القليلة الأولى بعد الولادة. تكون المشاركة في فحص حديثي الولادة طوعية. من الضروري أن توقّع على استمارة الموافقة (يلزم توقيع أحد الأوصياء القانونيين على الأقل) حتى يمكن إجراء هذه الفحوصات على طفلك.

فحص حديثي الولادة لاكتشاف الاضطرابات الخلقية في التمثيل الغذائي والهرمونات وأمراض الدم والمناعة والاضطرابات العصبية والعضلية

إذا تُركت دون علاج، فقد تؤدي الأمراض الاستقلابية الخلقية النادرة والهرمونية والدموية والمناعية والعصبية والعضلية إلى تلف الأعضاء أو إعاقة جسدية أو عقلية أو التهابات شديدة أو حتى الوفاة. في معظم الحالات، يتيح الاكتشاف المبكر لهذه الحالات إمكانية الوقاية من عواقب المرض أو التخفيف من آثاره عن طريق تناول الأدوية أو اتباع نظام غذائي أو تنفيذ تدابير محددة أخرى. يتم إجراء الفحص بشكل مثالي في اليوم الثاني أو الثالث من العمر، من خلال أخذ بضع قطرات من الدم ووضعها على بطاقة ورقية مصفاة، والتي يتم إرسالها لاحقًا إلى مختبر الفحص. يتم شرح الإجراء الدقيق للفحص والأمراض الفردية في الصفحة 2.

فحص حديثي الولادة للكشف عن التليف الكيسي (التليف الكيسي)

إلى جانب فحص حديثي الولادة للكشف عن الاضطرابات الخلقية في التمثيل الغذائي والهرمونات وأمراض الدم والمناعة والاضطرابات العصبية والعضلية، لديك خيار إجراء فحص حديثي الولادة للكشف عن التليف الكيسي لطفلك على نفس عينة الدم.

الحالة: يناير 2025

من الذي سيتم إبلاغه بنتائج الاختبار؟

في حالة وجود نتائج اختبار غير طبيعية، سيتم الاتصال بك على الفور. لهذا السبب يجب عليك تدوين رقم هاتفك وكذلك العنوان الذي يمكن التواصل معك من خلاله في بطاقة الاختبار، وذلك في غضون الأيام القليلة الأولى بعد ولادة الطفل. يُرجى التأكد من أن بيانات الاتصال الخاصة بك صحيحة ومقروءة بوضوح على بطاقة طفلك التي بها أيضًا بقع الدم المجفف لطفلك. لا يمكن الكشف المبكر عن الأطفال حديثي الولادة المصابين وعلاجهم إلا إذا تعاونت جميع الأطراف المعنية - الوالدين والعيادة أو طبيب الأطفال ومختبر الفحص - دون تأخير حتى يمكن الحصول على نتائج الفحص وفحصها في الوقت المناسب.

سيتم تزويدك بنتائج الاختبارات التي لا تعتبر مهمة فقط عند الطلب. يمكنك أيضاً العثور على تفاصيل الاتصال بمختبرنا في كتيب الفحص الأصفر الخاص بطفلك.

ماذا تعني نتيجة الاختبار؟

نتيجة فحص حديثي الولادة ليست تشخيصًا طبيًا: يجب استبعاد الأمراض المستهدفة بالفحص إلى حد كبير أو تأكيدها عن طريق إجراء المزيد من الفحوصات الطبية. يلزم إجراء فحوصات مختلفة لكل مرض مستهدف، مثل الفحوصات المتكررة. ومع ذلك، قد يكون من الضروري أيضًا تكرار فحص حديثي الولادة إذا لم يكن توقيت عينة الدم هو الأمثل أو إذا كانت كمية الدم الموجودة على البطاقة غير كافية.

هل هذه الأمراض قابلة للشفاء؟

جميع الأمراض الاستقلابية المذكورة، ونقص المناعة، ومرض فقر الدم المنجلي، واضطرابات الغدد الصماء والاضطرابات العصبية والعضلية هي أمراض خلقية وبالتالي لا يمكن علاجها في معظم الحالات. علاوة على ذلك، لا يمكن للعلاج في الوقت المناسب منع عواقب المرض تمامًا في جميع الحالات الطبية. ومع ذلك، في معظم الحالات، يمكّن العلاج الفوري الطفل المصاب من النمو بشكل طبيعي. يتضمن العلاج نظامًا غذائيًا خاصًا وإعطاء بعض الأدوية، بالإضافة إلى تقديم المشورة والتعليمات للوالدين حول كيفية تنفيذ التدابير الوقائية. يتوفر أخصائيو الأيضالاستقلاب والهرمونات (أخصائيو الغدد الصماء) وأخصائيو أمراض الدم وأطباء الأعصاب للأطفال أو أخصائيو اضطرابات الجهاز المناعي لتقديم المشورة والرعاية في حالات الاشتباه في الإصابة بالمرض أو الإصابة الفعلية به.

منذ أن دخل قانون التشخيص الوراثي حيز التنفيذ في عام 2010، عكفت لجنة التشخيص الوراثي (GEKO) في معهد روبرت كوخ على تقييم الفحوصات الجماعية الجديدة للأمراض الوراثية. وقد أقرت المبادئ التوجيهية للجنة التشخيص الوراثي (GEKO) إدخال اختبارات الفحص للكشف المبكر عن مرض نقص التيروزين في الدم من النوع الأول ونقص المناعة المركب الحاد (SCID) ومرض الخلايا المنجلية وضمور العضلات الشوكي (SMA).

هناك أمراض خلقية نادرة، منها الأمراض الاستقلابية والهرمونية وأمراض الدم والمناعة والاضطرابات العصبية والعضلية التي لا يمكن التعرف عليها من خلال العلامات الخارجية لدى الأطفال حديثي الولادة. تحدث هذه الحالات في واحد من كل 1000 مولود جديد تقريباً. قد تؤدي هذه الحالات، إذا تُركت دون علاج، إلى تلف الأعضاء أو إعاقة جسدية أو عقلية أو التهابات شديدة أو حتى الوفاة. من أجل الكشف عن هذه الأمراض، يوصى بإجراء فحص دم، يُعرف باسم فحص حديثي الولادة، لجميع الأطفال حديثي الولادة كإجراء طبي وقائي لأكثر من 50 عامًا. على مدى السنوات القليلة الماضية، تم تحسين هذه الاختبارات بشكل أكبر، مما مكن من إدراج المزيد من الأمراض القابلة للعلاج كجزء من فحص الأطفال حديثي الولادة.

لماذا يتم إجراء فحص حديثي الولادة؟

يجب الكشف عن هذه الاضطرابات الاستقلابية الخلقية والهرمونية والدموية والمناعية والعصبية العضلية في الوقت المناسب. في معظم الحالات، يمكن تجنب عواقب المرض الخلقي أو تخفيفها عن طريق العلاج المبكر الذي يبدأ في أقرب وقت ممكن بعد الولادة.

متى يتم إجراء الفحص وكيف يتم إجراؤه؟

خلال اليوم الثاني إلى اليوم الثالث من الحياة (من الساعة 37 إلى 72 بعد الولادة)، في موعد لا يتجاوز الفحص الطبي الوقائي الثاني لطفلك، والمعروف باسم U2، يتم وضع بضع قطرات من الدم (من الوريد أو الكعب) على بطاقة ورقية مرشحة وإرسالها على الفور إلى مختبر الفحص بمجرد أن تجف. وبمجرد وصولها إلى المختبر، سيتم تحليل العينات على الفور عن طريق طرق فحص خاصة وحساسة للغاية. يغطي التأمين الصحي تكاليف الفحص.

ما هي الأمراض والحالات التي يتم فحصها للكشف عنها؟

يحدد التوجيه الملزم الصادر عن اللجنة الاتحادية المشتركة للأطباء وصناديق التأمين الصحي (G-BA) الأمراض التي يمكن فحص عينة بقعة الدم للكشف عنها. تتضمن القائمة 13 اضطرابًا استقلابيًا واضطرابين هرمونيين ونقص المناعة المركب الحاد (SCID) ومرض فقر الدم المنجلي (SCD) وضمور العضلات الشوكي (SMA). يتم وصف عواقب وأعراض هذه الأمراض بالتفصيل أدناه.

في المجموع، يصاب واحد من كل 1000 طفل حديث الولادة بأحد هذه الأمراض. لم تمر غالبية العائلات المتضررة بمثل هذه الظروف من قبل. يبدو الأطفال المصابون أصحاء تمامًا عند الولادة، لذا فإن فحص حديثي الولادة هو الطريقة الوحيدة لمنع حدوث إعاقات في النمو العقلي والجسدي. لا يمكن استخلاص أي استنتاجات فيما يتعلق بالمخاطر المتعلقة بالأسرة من هذا الفحص وحده.

بيلة الفينيل الكيتونية
خلل في استقلاب الحمض الأميني الفينيل ألانين: يؤدي إلى إعاقة عقلية إذا لم يتم علاجه. يعتمد العلاج الناجح على نظام غذائي خاص، والتشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة: حوالي 10,000/1 مولود جديد).

داء نقص التيروزين في الدم من النوع الأول
تثبيط تكسير الحمض الأميني التيروزين، مما قد يؤدي إلى قصور شديد في الكبد مع اليرقان وزيادة الميل للنزيف وضعف وظائف الكلى والأزمات العصبية في غياب العلاج منذ الأيام الأولى من الحياة. يعتمد العلاج على الدواء (نيتيسينون) والنظام الغذائي المقيد للبروتين، والتشخيص جيد (معدل الإصابة: حوالي 135,000/1 مولود جديد).

نقص المناعة المركب الحاد (SCID)
الغياب التام للدفاع المناعي: قابلية عالية للإصابة بالعدوى إلى جانب المضاعفات المُعدية، والتي تبدأ بالفعل خلال مرحلة الرضاعة. العلاج بالاحتياطات الصحية الصارمة. العلاج بزراعة نخاع العظم أو زرع الخلايا الجذعية، والعلاج ببدائل الإنزيمات. الامتناع عن الرضاعة الطبيعية أو التطعيمات الحية أو نقل منتجات الدم غير المعالجة. في غياب العلاج، يموت معظم الأطفال المصابين في غضون عام إلى عامين (معدل الإصابة: حوالي 32,500/1 مولود جديد).

مرض فقر الدم المنجلي (SCD)
تشوه خلايا الدم الحمراء (الخلايا المنجلية) مما يؤدي إلى فقر الدم وزيادة لزوجة الدم وانخفاض إمداد الأعضاء بالأكسجين. تلف الأعضاء على المدى الطويل. المضاعفات الحادة بما في ذلك الاحتشاء الدماغي والفشل الكلوي واحتشاء الطحال والإنتان وفقر الدم. يشمل النهج العلاجي تقديم المشورة للمريض وإرشادات حول التدابير السلوكية والوقاية من العدوى (مثل التطعيمات) وإعطاء هيدروكسي يوريا ونقل الدم إذا لزم الأمر وزرع الخلايا الجذعية في بعض الحالات كنهج علاجي إضافي. بدون علاج، قد تظهر الأعراض من الشهر الثالث من العمر تقريبًا (معدل الإصابة: حوالي 6,000/1 مولود جديد).

ضمور العضلات الشوكي (SMA)
يؤدي نقص بروتين معين (بروتين الخلايا العصبية الحركية الناجية (SMN)) إلى ضعف العضلات التدريجي المرتبط بتراجع المهارات الحركية وقصور وظائف الرئة. يعتمد العلاج على الأدوية والأعراض (العلاج الطبيعي، وإعادة التأهيل، وجراحة العظام، والعلاج النفسي). تظهر الأعراض الأولى للمرض لدى الأطفال المصابين بضمور العضلات الشوكي الطفولي (الشكل الأكثر شيوعًا والأكثر حدة) في عمر ستة أشهر. وفي غياب العلاج، يموت هؤلاء الأطفال في غضون عام إلى عامين (معدل الإصابة: حوالي 6,700/1 مولود جديد).

المتلازمة الكظرية التناسلية
هو اضطراب في الغدد الصماء بسبب خلل في قشرة الغدة الكظرية: قد يرفع معدلات الذكورة لدى الفتيات، وقد يصبح مميتاً بسبب أزمات فقدان الملح المهددة للحياة. العلاج بالهرمونات والتشخيص الجيد (معدل الإصابة: حوالي 15,000/1 مولود جديد).

مرض البول القيقبي
عيب في تكسير الأحماض الأمينية: ينتج عنه اختلال عقلي، أو غيبوبة، كما قد يؤدي إلى الوفاة. العلاج يتضمن نظامًا غذائيًا خاصًا، وعادةً ما يكون التشخيص جيدًا (معدل الإصابة: 180,000/1 مولود تقريبًا).

نقص البيوتينيداز
استقلاب غير طبيعي لفيتامين البيوتين: آفات جلدية وأزمات استقلابية وقصور عقلي قد يكون مميتاً. العلاج عن طريق إعطاء البيوتين، التشخيص جيد جداً (معدل الإصابة: حوالي 28,000/1 مولود جديد).

عيوب استقلاب الكارنيتين
التمثيل الغذائي المعيب للأحماض الدهنية: أزمات استقلابية، غيبوبة، قد يكون قاتلاً. يتضمن العلاج نظامًا غذائيًا خاصًا، والتشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة: حوالي 600,000/1 مولود جديد).

مرض نقص الجالاكتوز في الدم
استقلاب معيب لأحد مكونات اللاكتوز (الجالاكتوز): غشاوة في عدسة العين، ضعف جسدي وعقلي، فشل في الكبد، قد يكون مميتاً. يتضمن العلاج نظامًا غذائيًا خاصًا، وعادةً ما يكون التشخيص جيدًا (معدل الإصابة: حوالي 77,000/1 مولود جديد).

بيلة حمض الغلوتاريك من النوع الأول
عيب في تكسير الأحماض الأمينية: أزمة استقلابية مفاجئة مع اضطراب دائم في الحركة. يتضمن العلاج نظامًا غذائيًا خاصًا، وعادةً ما يكون التشخيص جيدًا (معدل الإصابة: 140,000/1 مولود تقريبًا).

قصور الغدة الدرقية
قصور الغدة الدرقية الخلقي: قصور شديد في النمو العقلي والجسدي. العلاج عن طريق إعطاء الهرمونات، التشخيص جيد جداً (معدل الإصابة: حوالي 3000/1 مولود جديد).

حماض الإيزوفاليريك الأسيدي
عيب في تكسير الأحماض الأمينية: ينتج عنه اختلال عقلي، أو غيبوبة، كما قد يؤدي إلى الوفاة. يتضمن العلاج نظامًا غذائيًا خاصًا، والتشخيص جيد جدًا (معدل الإصابة: حوالي 90,000/1 مولود جديد).

نقص إنزيم نازعة هيدروجين الأسيل-كوا طويل السلسلة (LCHAD) ونقص إنزيم نازعة هيدروجين الأسيل-كوا شديد الطول (VLCAD)
استقلاب معيب للأحماض الدهنية طويلة السلسلة: أزمات أيضية وغيبوبة وقصور في العضلات وعضلة القلب، قد يكون قاتلاً. يتضمن العلاج نظامًا غذائيًا خاصًا وتجنب مراحل الجوع، والتشخيص جيد بشكل عام (معدل الإصابة: حوالي 80,000/1 مولود جديد).

نقص إنزيم نازعة هيدروجين الأسيل-كوا متوسط السلسلة (MCAD)
عيب من حيث تحويل الأحماض الدهنية إلى طاقة: نقص سكر الدم، غيبوبة، قد يكون قاتلاً. العلاج عن طريق تجنب مراحل الجوع، والتشخيص جيد جداً (معدل الإصابة: 10,000/1 مولود تقريباً).

وفقًا للمتطلبات القانونية لقانون التشخيص الوراثي، من الضروري أن يناقش الطبيب الأمر معك قبل إجراء فحص التليف الكيسي لطفلك حديث الولادة. في حالة وجود قابلة أو ممرضة توليد عند الولادة، يمكن إجراء فحص التليف الكيسي لدى طفلكِ من قبل الطبيب (على سبيل المثال كجزء من فحص U2) حتى عمر أربعة أسابيع. في هذه الحالة، يلزم أخذ عينة دم إضافية. وعلى النقيض من فحص التليف الكيسي، يجب أن يتم فحص حديثي الولادة للكشف عن الأمراض الاستقلابية الخلقية والهرمونية والدموية والمناعية والاضطرابات العصبية والعضلية خلال الساعة 37 إلى 72 من العمر، حيث أنه على عكس فحص التليف الكيسي، فإن البدء الفوري في العلاج أمر بالغ الأهمية بالنسبة لغالبية الأمراض التي تم فحصها.

سيتم تخزين عينة دم طفلك لمدة ثلاثة أشهر بعد الفحص ثم يتم إتلافها.

من سيبلغك بنتيجة الفحص وما هي إجراءات المتابعة؟

سيبلغك المختبر في غضون 14 يوماً إذا كانت النتائج تتطلب أي إجراء آخر. إذا كانت النتيجة طبيعية، فلن يتم تقديم أي معلومات ما لم تطلبها بشكل صريح. في حالة وجود نتائج تتطلب مزيداً من الفحص، سيقوم الطبيب بإحالتك إلى مؤسسة متخصصة حيث يمكنك إجراء فحص متابعة مع طفلك. لا تعني النتيجة التي تتطلب المزيد من الفحص التشخيصي أن طفلك مصاب بالتليف الكيسي. يعاني طفل واحد فقط من بين كل خمسة أطفال تتطلب نتائجهم المزيد من الفحوصات التشخيصية من التليف الكيسي. ومع ذلك، يزداد احتمال وجود ما يسمى بالاستعداد الوراثي. ويكون حاملو الجينات الوراثية أصحاء، ومع ذلك يمكنهم نقل هذه الصفة إلى نسلهم. ومهما كانت الحالة، سيتم تقديم المشورة الوراثية لك حتى تكون على دراية كاملة بأهمية هذه النتيجة. الخطوة الأولى في مركز التليّف الكيسي هي الفحص التأكيدي، وعادةً ما يكون فحص العرق، وسيتم مناقشة جميع الخطوات الأخرى معك. اختبار العرق آمن وغير مؤلم ولا يسبب أي إجهاد لطفلك. سيتم إبلاغك بالنتيجة بعد الاختبار مباشرة. قد يلزم إجراء مزيد من الفحوصات.

إلى جانب فحص حديثي الولادة للكشف عن الأمراض الاستقلابية الخلقية والهرمونية وأمراض الدم والمناعة والاضطرابات العصبية والعضلية، سيُعرض عليك أيضاً فحص طفلك للكشف عن التليف الكيسي. الغرض من هذا الفحص هو تشخيص التليف الكيسي في مرحلة مبكرة حتى يمكن بدء العلاج في أقرب وقت ممكن، وبالتالي تحسين نوعية الحياة ومتوسط العمر المتوقع للأطفال المصابين بالتليف الكيسي. يخضع فحص التليف الكيسي للوائح الخاصة لقانون التشخيص الوراثي. تهدف المعلومات التالية إلى مساعدتك في الاستعداد لاستشارة طبيبك.

ما هو التليف الكيسي؟

التليف الكيسي هو مرض وراثي يصيب طفلاً واحداً من بين كل 3,300 طفل تقريباً. طفرة جينية في ما يسمى بجين CFTR تؤدي إلى ضعف تبادل الملح في الخلايا الغدية. وهذا بدوره يحفز تكوين المخاط اللزج في الجهاز التنفسي والأعضاء الأخرى، مما يؤدي إلى التهاب دائم. قد تختلف شدة الأعراض حسب نوع الطفرة الجينية. في كثير من الأحيان، يتم تقييد وظيفة البنكرياس. وبالتالي، غالبًا ما يعاني الأطفال المصابون من نقص الوزن ولا يصلون إلى كامل إمكانات نموهم. في الحالات الشديدة، قد تؤدي نوبات الالتهاب الرئوي الحادة المتكررة إلى قصور كبير في وظائف الرئة.

كيف يمكن علاج التليف الكيسي؟

لا يوجد حالياً علاج شافٍ للتليف الكيسي. ومع ذلك، يمكن تحسين أعراض المرض أو التخفيف من حدتها بطرق علاجية مختلفة، بحيث يكون متوسط العمر المتوقع لمرضى التليف الكيسي في تزايد مستمر. يتضمن علاج التليف الكيسي العلاج بالاستنشاق والعلاج الطبيعي والتغذية عالية السعرات الحرارية والأدوية. وعلاوة على ذلك، فإن الفحوصات المنتظمة في عيادات التليف الكيسي المتخصصة ضرورية لضمان بدء العلاج في الوقت المناسب لمواجهة التغيرات المبكرة.

ما أهمية فحص التليف الكيسي؟

يخضع فحص التليف الكيسي للوائح الخاصة لقانون التشخيص الوراثي. إذا بدأ العلاج في مرحلة مبكرة، يمكن تحسين النمو البدني للأطفال المصابين. وبالتالي، تزداد أيضًا إمكانية التمتع بحياة أطول وأكثر صحة.

كيف يتم إجراء فحص التليف الكيسي؟

لا يلزم أخذ عينة دم إضافية لفحص التليف الكيسي. يتم إجراء فحص التليف الكيسي في نفس الوقت ومن نفس عينة الدم المأخوذة لفحص حديثي الولادة للكشف عن أمراض الأيض الخلقية والهرمونات وأمراض الدم والمناعة والاضطرابات العصبية والعضلية لدى طفلك.

ينطوي الإجراء على وضع بضع قطرات من الدم (من الوريد أو الكعب) على بطاقة ورقية مرشحة وإرسالها إلى مختبر الفحص. وهناك، يتم تحديد إنزيم التربسين التفاعلي المناعي (IRT) أولاً. إذا كانت النتيجة تشير إلى زيادة في القيمة، يتم إجراء فحص ثانٍ للبروتين المرتبط بالتهاب البنكرياس (PAP) على عينة الدم نفسها. في حال كانت نتيجة الاختبار الثاني غير طبيعية أيضًا، يتم إجراء اختبار الحمض النووي (اختبار جيني) على نفس العينة لتحديد الطفرات الجينية الأكثر شيوعًا التي تحدث في التليف الكيسي. إذا تم العثور على طفرة جينية واحدة أو اثنتين، فإن نتيجة الفحص تتطلب المزيد من الفحص. ومع ذلك، إذا ثبت أن نتيجة الفحص الأول (IRT) غير طبيعية إلى حد كبير، فإن نتيجة الفحص وحدها تتطلب التحقق ولا يتم إجراء اختبارات أخرى. يتم الجمع بين جميع خطوات الاختبار لضمان أكبر قدر ممكن من الدقة والموثوقية في النتائج. في حالات نادرة جدًا، لا يزال من الممكن أن يكون التليف الكيسي موجودًا لدى الطفل ولكن لم يتم اكتشافه عن طريق اختبار الفحص المبكر هذا.

لديك الحق في طلب معلومات من أي مراقب بيانات حول البيانات الشخصية المخزنة عنك وعن طفلك. يمكنك أيضًا طلب تصحيح البيانات غير الدقيقة أو تقييد المعالجة. لطرح الأسئلة أو الاستفسارات المتعلقة بحماية البيانات فيما يتعلق بفحص حديثي الولادة، يُرجى التواصل مع:

مستشفى هايدلبرغ الجامعي (UKHD)
مركز طب الأطفال والمراهقين
مركز ديتمار هوب للتمثيل الغذائي
فحص حديثي الولادة
إيم نوينهايمر فيلد 669
69120 هايدلبرغ
رقم الهاتف 06221 56-8278، -8475
رقم الفاكس: 06221 56-4069
البريد الإلكتروني: neugeborenenscreening@uni-hd.de
الموقع الإلكتروني: www.ukhd.de/ngs

أو بشكل سري إلى مسؤول حماية البيانات في مستشفى هايدلبرغ الجامعي:

البريد الإلكتروني: datenschutz@med.uni-heidelberg.de

يحق لك أيضًا تقديم شكوى إلى السلطة الإشرافية لحماية البيانات إذا كنت تعتقد أن معالجة بياناتك الشخصية تنتهك قانون حماية البيانات. السلطة الإشرافية المسؤولة عن حماية البيانات في مستشفى هايدلبرغ الجامعي هي:

مفوض الولاية لحماية البيانات وحرية المعلومات (Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit) بادن-فورتمبيرغ
العنوان البريدي: ص.ب. 10 29 32 32, 70025 شتوتغارت
Königstraße 10a, 70173 شتوتغارت، ألمانيا
رقم الهاتف: 0711 615541-0
رقم الفاكس: 0711 615541 15-
البريد الإلكتروني: poststelle@lfdi.bwl.de
الموقع الإلكتروني: www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de

إذا كانت مخاوفك المتعلقة بحماية بياناتك ذات صلة بالمعلومات أو جمع البيانات أو الموافقة أو الرعاية أو التشخيص التوضيحي، يُرجى الاتصال بالشخص المسؤول عنك.

حق الانسحاب

إن الفحص الموسع لحديثي الولادة وفحص التليف الكيسي طوعي. لست مضطرًا لقبول هذه العروض ويمكنك إلغاؤها في أي وقت سواء كليًا أو جزئيًا مع سريان مفعولها في المستقبل. تظل قانونية معالجة البيانات التي تمت بالفعل غير متأثرة بالإلغاء. يُرجى إرسال الإلغاء إلى بيانات الاتصال بمركز ديتمار هوب للاستقلاب (UKHD) - فحص حديثي الولادة المذكورة أعلاه.

أنت صاحب الكلمة الأخيرة بالنسبة لطفلك.

المشاركة في فحص التليف الكيسي طوعية. يغطي التأمين الصحي القانوني تكاليف الفحص. تخضع نتائج الفحص للسرية الطبية ولا يجوز نقلها إلى أطراف ثالثة دون موافقتك. في حالة وجود نتائج اختبار غير طبيعية، سيتم الاتصال بك على الفور. لهذا السبب يجب عليك تدوين رقم هاتفك وكذلك العنوان الذي يمكن التواصل معك من خلاله في بطاقة الاختبار، وذلك في غضون الأيام القليلة الأولى بعد ولادة الطفل. يحق لك سحب موافقتك على فحص التليف الكيسي في أي وقت. يجب اتخاذ قرار لصالح أو ضد فحص التليف الكيسي بعد دراسة شاملة ومستنيرة. نرحب بك دائماً لمناقشة مخاوفك مع الأطباء. تم اعتماد هذا الفحص الجيني للتليف الكيسي من قبل لجنة التشخيص الجيني في معهد روبرت كوخ.

جمع/معالجة البيانات

تتم معالجة البيانات الشخصية المتعلقة بتفاصيل الاتصال بالأوصياء القانونيين والبيانات الصحية لحديثي الولادة لغرض إجراء الفحص الموسع لحديثي الولادة وفقًا لتوجيهات الأطفال (G-BA) بموجب المادة 9، الفقرة 2 القسم "أ" من اللائحة العامة لحماية البيانات. يتم تنفيذ أغراض المعالجة الإضافية مثل إعداد الفواتير وتوثيق خدمات المختبرات وضمان الجودة وفقًا للمادة. المادة 9 الفقرة 2 القسم "ب" من اللائحة العامة لحماية البيانات. وبصرف النظر عن عينة الدم لاختبار الفحص، يتم تضمين المعلومات التالية على بطاقة الفحص: اسم طفلك (لضمان التعيين الصحيح للعينة)، ومعلومات الولادة (لتقييم الصلاحية أو التحقق من صحتها طبياً)، واسمك ومعلومات الاتصال بك (للاتصال بك في حال وجود نتائج غير طبيعية، وإرسال نتائج الاختبار، وإرسال الفواتير، وإدارة التذكير). يتم إرسال بطاقة الفحص التي تتضمن جميع البيانات المذكورة أعلاه إلى المختبر المتعاقد معه، والذي يقوم بإجراء الفحص الموسع لحديثي الولادة و/أو فحص التليف الكيسي. تتم معالجة البيانات الموجودة على بطاقة الاختبار وتخزينها في نظام تكنولوجيا المعلومات الخاص بالمختبر. نتائج الفحص عبارة عن نتائج طبية يتم تخزينها باسم مستعار لمدة 10 سنوات. يتم إتلاف بطاقات الفحص التي تحتوي على الدم المتبقي بعد ثلاثة أشهر من انتهاء الإجراء. لن تتم معالجة بياناتك وبيانات طفلك لأغراض أخرى غير تلك المذكورة ولن يتم الكشف عنها لأطراف ثالثة غير مصرح لها.

فيما يلي المسؤولون عن حماية البيانات بشكل مستقل:

- طبيب التوليد الخاص بك للحصول على المعلومات وجمع البيانات والحصول على الموافقة
- كمتلقي، المختبر المكلف بإجراء فحص حديثي الولادة، ونقل النتائج، وإدارة الاتصال والتذكير
- في حالة وجود نتائج غير طبيعية، يمكنك تحديد مؤسسة متخصصة من اختيارك لتنفيذ التشخيص التوضيحي
- وربما الطبيب المعالج لرعاية طفلك.

إعلان الموافقة على فحص حديثي الولادة

اسم الطفل: _____

تاريخ الميلاد: _____
(أو بطاقة لاصقة)

لقد تم إبلاغي/إبلاغنا بالتفصيل عن فحص حديثي الولادة للكشف عن الأمراض الاستقلابية الخلقية والهرمونية والمناعية وأمراض الدم والاضطرابات العصبية والعضلية وفحص حديثي الولادة للكشف عن التليف الكيسي. تم إبلاغي/إبلاغنا بالعواقب السلبية المحتملة على طفلي/طفلتنا إذا تم رفض أجزاء فردية من فحص حديثي الولادة.

تشمل موافقتي/موافقتنا إجراء الفحص الموسع لحديثي الولادة للأمراض المستهدفة المذكورة أعلاه و/أو إجراء فحص التليف الكيسي. تتضمن الموافقة في كل حالة:

- ✓ نقل بطاقة الفحص (تفاصيل الاتصال وبيانات الولادة وعينة الدم) من طبيب التوليد إلى المختبر المتعاقد معه لغرض إجراء فحص حديثي الولادة.
- ✓ في حالة وجود نتيجة اختبار تتطلب إجراء المزيد من الفحص: الاتصال بين المختبر وبينك لطلب بطاقة اختبار ثانية/عينة دم ثانية لإجراء المزيد من الفحص، بما في ذلك إدارة التذكير.
- ✓ في حالة وجود نتيجة غير طبيعية للاختبار: الاتصال بين المختبر وبينك لغرض تقديم معلومات حول الإجراءات الإضافية واختيار مؤسسة متخصصة لإجراء الفحص التشخيصي، وكذلك
  - نقل نتائج الفحص وتفاصيل الاتصال بك إلى المؤسسة المتخصصة المختارة لغرض حجز موعد لإجراء الفحص التشخيصي في الوقت المناسب وبدون تعقيدات.
  - تحويل نتائج الفحص من المختبر إلى الطبيب المعالج في المستشفى لغرض تنسيق تقديم الرعاية الطبية، شريطة أن يكون طفلك لا يزال في المستشفى وقت الفحص.
  - الاتصال بينك وبين المختبر لغرض إدارة التذكير إذا لم تحضر الفحص التوضيحي.
  - نقل نتائج الفحص التوضيحي من المؤسسة المتخصصة إلى المختبر لأغراض ضمان الجودة.

الموافقة

أوافق على إجراء الفحوصات التالية، بما في ذلك أي عمليات نقل للبيانات وجهات اتصال خارجية مخصصة لهذا الغرض (يُرجى وضع علامة في المربع المناسب):

○ فحص حديثي الولادة للأمراض المستهدفة المدرجة (صفحة 3)

○ فحص التليف الكيسي (صفحة 5)

الموافقة طوعية ويمكن رفضها أو سحبها في أي وقت دون إبداء الأسباب. يمكن الاطلاع على مزيد من المعلومات حول حماية البيانات في الصفحة 6.

التاريخ والأسماء بالأحرف الكبيرة وتوقيعات الأوصياء القانونيين وفقًا للمادة 9، الفقرة 2 القسم "أ" من اللائحة العامة لحماية البيانات (على الأقل لوصي قانوني واحد)

التاريخ والاسم بحروف كبيرة وتوقيع الطبيب الذي يقدم المعلومات وفقًا للمادة 8، الفقرة 1 من GenD

يظل إقرار الموافقة هذا مع مرسل العينة.
يجب تدوين الموافقة على فحص حديثي الولادة أو رفض جزء من برنامج الفحص على البطاقة الورقية المرشحة لفحص حديثي الولادة في الخانات المتوفرة.