وزارة الصحة
Ministry of Health

دليل عمل

البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

١٤٤٥هـ - ٢٠٢٤م

الإصدار الثاني

ح وزارة الصحة، الادارة العامة للبرامج الصحية و الأمراض المزمنة، ١٤٤١هـ.

فهرس مكتبة الملك فهد الوطنية أثناء النشر

وزارة الصحة

دليل عمل البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة

للحد من الإعاقة./ وزارة الصحة - ط ٢ - الرياض، ١٤٤١هـ.

٧٩ ص ؛ ٢٤*١٦ سم

ردمك: ٨-٦٠-٨٢٠٩-٦٠٣-٩٧٨

١- الأمراض - وقاية ٢- الأطفال المعوقون - رعاية أ. العنوان

ديوي ٦٤٦,١٥ ١٤٤١/٦٧٦٠

رقم الإيداع: ١٤٤١/٦٧٦٠

ردمك: ٨-٦٠-٨٢٠٩-٦٠٣-٩٧٨

وزارة الصحة

Ministry of Health

فريق الإعداد

قامت إدارة البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة بمراجعة الإصدار الأول لهذا الدليل مع نخبة من المتخصصين والاستشاريين.

أعضاء اللجنة العلمية والإعداد والمراجعة للدليل

الإعداد	المراجعة
د. شاكر عبدالعزيز العُمري	د. أحمد عبدالعزيز الفارس
أ. سهاد عبدالعزيز المعيقل	د. سعيد حسين القحطاني
أ. هنادي جاري العمري	د. محمد هيثم المدني
أ. هدى أنيس بدر	
أ. إبتهال صالح الشهراني	
أ. الجوهرة سمير العتيبي	
أ. شموخ عبيد الحربي	

الفهرس

المحتويات	الصفحة
مقدمة	٧
الرؤية	٩
الرسالة	٩
مفهوم البرنامج	٩
أهداف البرنامج	٩
الأمراض التي تشملها فحصوات البرنامج	١٠
السياسات والإجراءات	١٥
إجراءات الفحص	١٦
إجراءات سحب العينة في مستشفيات الولادة	١٦
إجراءات الفحص في حالات الخدج وضعيفي الوزن عند الولادة وفي حالات نقل الدم	١٨
إجراءات الفحص في حالة استخدام التغذية الوريدية الشاملة	٢٠
إجراءات الفحص في المختبرات	٢١
إجراءات التبليغ	٢٤
إجراءات تبليغ والدي الطفل من قبل مستشفى الولادة	٢٤
إجراءات تبليغ النتائج من قبل المختبر	٢٥
إجراءات الإحالة والعلاج	٢٦
مسار الفحص	٢٧
الأنشطة التدريبية ومصادر التعلم	٢٨
الأنشطة التدريبية	٢٩
مؤشرات الأداء	٣١
الملاحق	٤٢
ملحق (أ) مهام فريق برنامج فحص المواليد في المستشفيات	٤٣
ملحق (ب) مختبر فحص المواليد التابع لهيئة الصحة العامة	٥٢
ملحق (ج) تصنيف نتائج الفحص ووسائل التبليغ	٥٣
نموذج تقرير لنتيجة سلبية	٥٤
نموذج تقرير لنتيجة إيجابية	٥٥
ملحق (د) النماذج	٥٦
المصادر والمراجع	٦٦

لماذا تم إعداد هذا الدليل؟

تم إعداد هذا الدليل ليكون مرجعاً للإجراءات اللازم اتباعها من قبل القائمين على تنفيذ (البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة) في مستشفيات ومراكز الولادة في المملكة العربية السعودية. ويهدف الدليل - إجمالاً - إلى مايلي:

- تشغيل البرنامج بصورة فاعلة وشاملة وعلى كفاءة عالية ضمن منظومة الرعاية الصحية المتكاملة المقدمة للطفل في المملكة.
- توضيح الخطوات الواجب اتباعها في جميع مراحل فحص المواليد في مراكز الولادة*.
- اتباع معايير الجودة من خلال تطبيق مؤشرات الأداء التي بموجبها يقاس أداء البرنامج.
- رفع مستوى الخدمة المقدمة من قبل البرنامج لتحقيق الأهداف المرجوة منه.

*يقتصر الدليل على الخطوات المتعلقة بإجراءات ماقبل الفحص ومابعد الفحص. أما الخطوات الفنية المتعلقة بإجراءات الفحص فيرجع فيها إلى دليل العمل الخاص بمختبر فحص المواليد.

المقدمة

مقدمة

تعتبر برامج فحص المواليد من البرامج الرائدة التي أصبحت مكونًا أساسيًا في منظومة الرعاية الصحية التي تقدم للطفل حديث الولادة في الدول المتقدمة، بل وفي كثير من دول العالم النامية. وتسعى هذه البرامج إلى الكشف المبكر عن أمراض تسبب مضاعفات صحية خطيرة يمكن تفاديها عند اكتشاف المرض وعلاجه مبكرًا.

وانطلاقًا من اهتمام حكومة المملكة العربية السعودية بتوفير الرعاية الصحية والطبية المتكاملة، فقد صدر المرسوم الملكي رقم: ٣/ب/ ٢٤٢٩٥ وتاريخ ١٤٢٢/١١/٢٧ هـ و برقية رئيس مجلس الوزراء رقم : ٣ / ب / ١٧٧٣٦ وتاريخ ١٤٢٤/٤/١٣ هـ بتطبيق البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة، حيث انطلقت المرحلة الأولى في شهر رجب ١٤٢٦هـ الموافق أغسطس ٢٠٠٥ م.

يهدف البرنامج إلى فحص جميع المواليد في المملكة للكشف المبكر عن أمراض وراثية تسبب مضاعفات صحية خطيرة كالإعاقة العقلية والحركية وضعف النمو والوفاة المبكرة لا قدر الله، ولذا فإن ما يترتب من مضاعفات عند عدم الكشف عن هذه الأمراض وعلاجها مبكرًا يشكل عبئًا اجتماعيًا ونفسيًا على والدي الطفل المصاب يسعى البرنامج إلى منعه أو التخفيف منه بإذن الله. وسيوفر هذا البرنامج مبالغ طائلة تنفق في معالجة الحالات التي تكتشف في وقت متأخر وبعضها لا يمكن شفاؤه وكذلك المبالغ الكبيرة التي تنفق في مجال رعاية الأطفال المعاقين وتأهيلهم نتيجة الأمراض الاستقلابية والهرمونية.

وإيمانًا بأهمية البرنامج فقد صدر قرار وزير الصحة رئيس المجلس الصحي السعودي بإلزام جميع المستشفيات في المملكة سواء الحكومية أو الخاصة بإجراء الفحص لكل المواليد.

يقوم البرنامج بالكشف عن ٢٣ نوعًا من الأمراض التي هي من أكثر الأمراض الوراثية شيوعًا في المملكة، كما أنه يتوفر لها - في حال الاكتشاف المبكر - العلاج الناجح بإذن الله.

الرؤية

السعي لأجل الوصول لمجتمع يتمتع أطفاله بالصحة.

الرسالة

المحافظة على صحة المجتمع من خلال تعزيز البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة وذلك لخفض معدلات المراضة والإعاقة والوفيات بإذن الله.

مفهوم البرنامج:

فحص جميع حديثي الولادة بعد أول (٢٤-٧٢) ساعة من العمر عن الأمراض المشمولة بالبرنامج بغرض الكشف المبكر لتلك الأمراض ومن ثم تقديم الرعاية الطبية اللازمة في أسرع وقت وذلك للوقاية من مضاعفات المرض.

أهداف البرنامج:

الهدف العام:

الفحص المبكر لحديثي الولادة لخفض معدلات المراضة والإعاقة والوفيات الناتجة عن الأمراض الوراثية أمراض التمثيل الغذائي وأمراض الغدد الصماء وأمراض الدم المشمولة بالبرنامج).

الأهداف التفصيلية:

- التوسع في تغطية البرنامج ليشمل كل مستشفيات الولادة في المملكة.
- رفع كفاءة أداء البرنامج على جميع المستويات.
- رفع مستوى الوعي لدى المجتمع عن الأمراض المشمولة في البرنامج وتفعيل المشاركة المجتمعية.
- إنشاء قاعدة بيانات لحصر جميع أنواع الأمراض المشمولة بالبرنامج. التقويم المستمر للبرنامج لتطويره وتحسين أدائه.

الأمراض التي تشملها
فحوصات البرنامج

الأمراض التي تشملها فحوصات البرنامج

أوضحت نتائج المرحلة الاستطلاعية من برنامج فحص المواليد أن معدل الإصابة بواحد من الأمراض المشمولة بالبرنامج هي واحد لكل ألف مولود في المملكة (جدول ١)، وهو أعلى من معدلات الإصابة في الدول الأخرى.

ويرجع السبب في ذلك إلى أن الأمراض المشمولة بالبرنامج هي أمراض وراثية متنحية ترتفع نسبة الإصابة بها مع ارتفاع معدلات زواج الأقارب، ومن المعلوم أن معدل زواج الأقارب في المملكة من أعلى المعدلات في العالم.

جدول (١)

عدد الأمراض التي يتم فحصها	٢٣ مرضًا من الأمراض الوراثية الشائعة في المملكة
المستشفيات المشمولة	جميع مستشفيات وزارة الصحة التى تقدم خدمة الولادة (٢٠٤ مستشفيات)
معدل حدوث الحالات الإيجابية	١/١٠٠٠ مولود

الأمراض التي تشملها فحوصات البرنامج

أولًا: أمراض الغدد الصماء Endocrine Conditions

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالبًا)	المادة التي تفحص	العلاج
١	قصور الغدة الدرقية Congenital Hypothyroidism(CH)	الإعاقة العقلية والحركية، ضعف النمو	الأسابيع الأولى	هرمون TSH	تعويض الهرمون
٢	فرط استنساخ خلايا الغدة الكظرية Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH)	فقدان الأملاح، الجفاف، علامات جنسية ذكورية لدى الإناث، الوفاة	الأيام الأولى	هرمون 17-hydroxpro-gesterone	تعويض الأملاح والهرمونات

ثانيًا: أمراض الأحماض الأمينية Amino Acids Conditions

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالبًا)	المادة التي تفحص	العلاج
٣	بيله الفينايلكيتون Phenylketonuria (PKU)	الإعاقة العقلية	الأسابيع الأولى	Phenylalanine	حمية غذائية، أدوية أحيانًا
٤	مرض داء البول القيقبي Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	الإعاقة العقلية والحركية، ضعف النمو، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الخمسة الأولى	Leucine	حمية غذائية، أدوية
٥	Tyrosinemia	- مشاكل في الكبد - اضطراب عصبي - ضعف النمو	٣ أشهر	Tyrosine in DBS , confirmatory Succhenylacetone in blood or urine	حمية غذائية، أدوية
٦	Homocystinuria	- مشاكل فى العين - مشاكل فى الهيكل العظمى والجهاز العصبى - الجلطات الدموية	بعد السنة الأولى أو أى مرحلة عمرية	Methionine in DBS, Then measurement of Homocystine level in plasma	حمية غذائية، أدوية

ثالثًا: أمراض الأحماض العضوية (Organic Acids Conditions)

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالبًا)	المادة التي تفحص	العلاج
٧	حموضة البروبيونك Propionic Acidemia (PPA)	الإعاقة العقلية والحركية، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	C3 C3/C2	حمية غذائية، أدوية

٨	حموضة ميثايلمالونيك Methylmalonic Acidemia (MMA)	الإعاقة العقلية والحركية، ضعف النمو، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	C3 C3/C2	حمية غذائية، أدوية، فيتامين ب ١٢ (أحيانًا)
٩	نقص إنزيم 3MCC 3-Methylcrotonyl CoA Carboxylase – Deficiency (3MCC)	ضعف النمو، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة (أحيانًا)	الأيام الأولى	C5OH & C4DC	حمية غذائية، أدوية (أحيانًا)
١٠	نقص إنزيم بيوتينيديز Biotinidase Deficiency (BTD)	الإعاقة العقلية والحركية، الصمم، العمى، تساقط الشعر، تحسس الجلد، التشنجات، الوفاة	الأسابيع الأولى	Biotiniddase	فيتامين بيوتين
١١	حموضة جلوتاريك –النوع الأول Glutaric Acidemia type-1(GA)	الإعاقة الحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأشهر الأولى	C5DC	حمية غذائية، أدوية
١٢	حموضة آيزوفالريك IsovalericAcidemia (IVA)	الإعاقة العقلية والحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C5	حمية غذائية، أدوية
١٣	نقص إنزيم HMG – كو أي لاييز HMG-Co Lyase Deficiency (HMG)	الإعاقة العقلية والحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C5OH	حمية غذائية، أدوية
١٤	نقص إنزيم بيتا – كيتوثايوليز Beta-Ketothiolase Deficiency (BKD)	الإعاقة العقلية والحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C5:1 C5OH	حمية غذائية، أدوية

رابعًا: أمراض دورة اليوريا (Urea Cycle Conditions)

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالبًا)	المادة التي تفحص	العلاج
١٥	حموضة أرجنينوسَكسنك. Argininosuccinic Acidemia (ASA)	الإعاقة العقلية والحركية، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	Argininosuccinic Acid Citrulline	حمية غذائية، أدوية
١٦	سترولينيميا Citrullinemia	الإعاقة العقلية والحركية، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	Citrulline	حمية غذائية، أدوية

خامسًا: أمراض الدهون (Fatty Acid Oxidation Conditions)

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالبًا)	المادة التي تفحص	العلاج
١٧	نقص إنزيم إم كاد Medium-chain Acyl CoA dehydroge- nase deficiency	التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C6 C8 C10 C8/C10	وجبات غذائية متكررة
١٨	نقص إنزيم فى إل كاد Very long-chain AcylCoA dehydrogenase deficiency (VLCAD)	ضعف النمو، ضعف عضلات القلب، تضخم الكبد، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C14 & C14:1 C16 & C16:1 C18 &C18:1	وجبات غذائية متكررة، حمية غذائية دواء (أحيانًا)

١٩	مرض عوز الكارنتين الأساسي Primary Carnitine deficiency	فشل بالقلب، مشاكل بالكبد، غيبوبة، الوفاة		CO	دواء Carnitine

سادسًا: أمراض السكريات (Carbohydrate Conditions)

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالبًا)	المادة التي تفحص	العلاج
٢٠	مرض سكر اللبن فى الدم Galactosemaia (GALT)	ضعف النمو، ضعف القدرات العقلية، الماء الأبيض فى العين، ضعف وظائف الكبد، الوفاة	الأسبوع الأول	Galactosemia enzyme (GALT)	حمية غذائية

سابعًا: أمراض الدم (Hematology Diseases)

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالبًا)	المادة التى تفحص	العلاج
٢١	فقر الدم المنجلى sickle cell anemia	فقر الدم (إنخفاض عدد كريات الدم الحمراء) – الإلتهابات المتكررة فى الجسم – نوبة الإنسداد الوعائى – ضيق التنفس – أمراض دماغية وعائية تؤثر على تدفق الدم للدماغ – موت أنسجة العظام نتيجة لنقص إمدادها بالدم (هشاشة العظام) – فشل الأعضاء المتعدد.	٤ – ٦ أشهر	HPLC	• Full history and medical examination including spleen size. • Repeat test within 10-12 weeks of delivery. • Inform parents/parent education about red flags (Screening Clinic). • Teach spleen examination. • Start prophylactic penicillin (penicillin V potassium125 mg Oral twice daily) at diagnosis. • Start folic acid 1mg Oral, Once daily at diagnosis. • Advise hydration. • Encourage full immunization. • Refer to pediatric Hematologist if available.
٢٢	أنيميا البحر الأبيض المتوسط Thalassemia anemia	فقر الدم – انحلال الدم أو تكسر الدم – تضخم الطحال والكبد – فرط نشاط نقى العظام (تضخم العظام) – اليرقان.	٤ – ٦ أشهر	HPLC	• Full history and medical examination including spleen size • Repeat test within 10-12 weeks of delivery • Inform parents/parent education about red flags (Screening Clinic) • Parent education about red flags • Start folic acid 1mg Oral, Once daily at diagnosis • Blood transfusion regimen to be decided according to disease severity (usually do not need transfusion at birth) • Encourage full immunization • Refer to pediatric Hematologist if available.
٢٣	أنيميا الفول G6PD deficiency anemia	فقر الدم – فقر الدم الانحلالى – صدمة نقص حجم الدم – اليرقان.	عند الولادة	G6PD enzyme assay	Parents are notified and referred to a dietitian or general pediatrician for health education.

السياسات والإجـراءات

إجراءات الفحص

إجراءات سحب العينة في مستشفيات الولادة :

١. يجب أن تسحب العينة عندما يكون عمر المولود بين (٢٤) و (٧٢) ساعة.
٢. تستكمل كتابة بيانات المولود على الجزء المخصص لذلك على بطاقة الفحص وتشمل:

- الاسم منسوباً للأم .
- رقم ملف المولود أو الأم .
- رقم السجل المدني للأم .
- جنس المولود .
- تاريخ الولادة .
- فترة الحمل بالأسابيع .
- تاريخ سحب العينة (بالتقويم الميلادي) .
- وقت سحب العينة بالدقيقة والساعة (بنظام ٢٤ ساعة) .
- تاريخ الأسرة المرضي (عند وجود قريب مصاب بمرض وراثي في الأسرة) .

٣. يتولى فريق البرنامج في مستشفى الولادة إدخال بيانات المولود في نظام البرنامج الإلكتروني.
٤. تجهيز الطفل لسحب العينة وذلك بإرضاعه وعمل ما يمكن لإراحته.
٥. الأخذ باحتياطات السلامة من قبل طاقم التمريض عند سحب العينة.
٦. تسحب العينة من خلال وخز أحد جانبي عقب المولود بعد تدفئة العقب وتطهير مكان الوخز.
٧. بعد الوخز، يتم التخلص من أول قطرة دم.
٨. توضع قطرات الدم التالية على الأماكن الدائرية المخصصة لذلك في بطاقة الفحص على أن يترك الدم لملء الدائرة عن طريق التدفق الطبيعي، بحيث يتشرب الورق النشاف قطرات الدم التي يجب أن تنتشر لتغطي الدائرة كاملة إلى أن يتسرب الدم إلى الجزء الخلفي من البطاقة.
٩. يجب ألا تُشرّب قطرات الدم مرتين متتاليتين على نفس الدائرة لأنه قد يؤثر على نتيجة الفحص سلباً،كما يجب ألا تُشرّب الدائرة من الجهة الأخرى للورق النشاف.
١٠. يجب تشريب الدوائر الخمس كاملة على الورق النشاف، ولإكمال هذا الإجراء

فإنه من الممكن القيام بتدليك جانبي القدم للحصول على مزيد من قطرات الدم. وفي حالة عدم نجاح هذه الخطوة فإنه يعاد الوخز مرة أخرى في الجانب الآخر للقدم نفسها، أو وخز القدم الأخرى حتى يكتمل عدد الدوائر المطلوبة.

١١. التخلص من جميع إبر الوخز والأدوات الأخرى المستعملة في الأماكن المخصصة
للتخلص من النفايات الطبية.

١٢. مسح المتبقي من الدم على قدم الطفل بعد الانتهاء من الإجراء وتغطيته بقطن نظيف.

١٣. تترك بطاقة الفحص لتجف على حامل خاص لمدة (٤) ساعات.

١٤. توضع البطاقات - بعد التأكد من جفافها - بالتبادل داخل المظروف المخصص للشحن، ويفضل عدم استخدام الأكياس البلاستيكية للشحن منعًا لتكاثف البخار الذي قد يؤدي إلى تميع العينات في حال استخدام الأكياس البلاستيكية يجب ارفاق ماصات الرطوبة في كل كيس.

١٥. يكتب العنوان واضحًا على المظروف قبل إرساله للمختبر لإجراء الفحص.

١٦. لا يجوز أن يتأخر إرسال العينات إلى المختبر عن (٢٤) ساعة من وقت سحبها.

١٧. يحتفظ فريق البرنامج في مستشفى الولادة بسجل خاص يوضح بيانات العينات المرسلة وأرقام شحنات الإرسال وتواريخ إرسالها.

١٨. يحتفظ فريق البرنامج في مستشفى الولادة بسجل خاص يوضح بيانات المواليد الذين خرجوا من مستشفى الولادة دون أن تسحب لهم عينات الفحص مع توثيق أسباب ذلك، ويتولى منسق البرنامج في مستشفى الولادة إرسال تقرير عن هذه الحالات كل ثلاثة أشهر إلى إدارة برنامج فحص المواليد يرفق مع تقرير المؤشر الأول.

١٩. يسعى فريق البرنامج في المستشفى لتوفير كل الوسائل التي تضمن فحص كل مولود.

٢٠. لضمان إجراء الفحص لكل مولود فإن شهادة تبليغ الولادة لا تسلم لوالد الطفل إلا بعد التأكد من سحب عينة الفحص.

٢١. في الحالات التي يتعذر فيها سحب عينة المولود ما بين (٢٤-٧٢) ساعة بسبب خروج والدته من المستشفى قبل (٢٤) ساعة من عمره، فإن المولود يعطى موعداً خلال (٣) أيام للتطعيم ولسحب العينة على ألا تصرف شهادة تبليغ الولادة إلا بعد هذين الإجرائين.

٢٢. في الحالات التي يكتشف فيها أن طفلاً لم تسحب له عينة فحص المواليد فإنه يجب أخذ العينة وإرسالها إلى المختبر حال اكتشاف ذلك بغض النظر عن عمر الطفل.

إجراءات الفحص

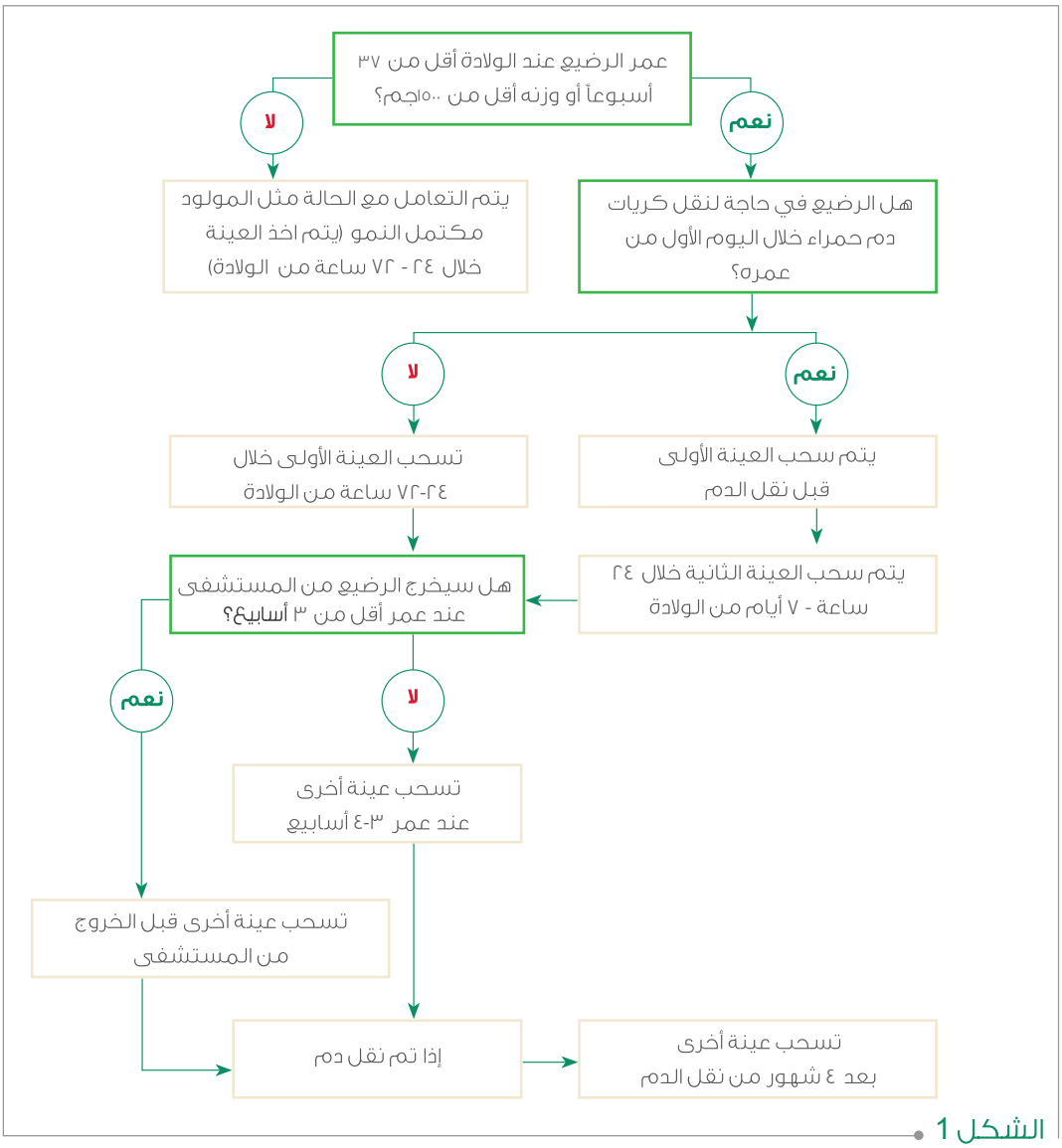
إجراءات الفحص في حالات الخدج و ضعيفي الوزن عند الولادة وفي حالات نقل الدم (الشكل ١)

عندما يكـون وزن الطفل عند الولادة أكثـر من (١٥٠٠) جـرام أو عمر الحمل أكبر من (٣٧) أسبوعاً فإن عينة الفحص الأولى تسحب عندما يكون عمر المولود (٢٤-٧٢) ساعة.

تطبق الإجـراءات التالية عنـدما يكون وزن الطفـل عند الولادة دون (١٥٠٠) جرام أو عمر الحمل أقل من (٣٧) أسبوعاً.

- إذا لم يكن المولود الخديج في حاجة إلى نقل لكريات الدم الحمراء فتسحب العينة الأولى عندما يكون عمر المولود بين (٢٤-٧٢) ساعة.
- إذا كان المولود الخديج الذي لم يحتاج إلى نقل لكريات الدم الحمراء سيخرج من المستشفى قبل (٣) أسابيع من عمره فتسحب العينة الثانية قبل الخروج مباشرة.
- إذا كان المولود الخديج الذي لم يحتاج إلى نقل لكريات الدم الحمراء سيبقى في المستشفى لأكثر من (٣) أسابيع فتسحب العينة الثانية عند (٣) إلى (٤) أسابيع من العمر.
- إذا احتاج المولود الخديج إلى نقل لكريات الدم الحمراء خلال اليوم الأول من عمره فتسحب العينة الأولى قبل نقل الدم علـى أن تسحب عينة ثانية خلال (٢٤) سـاعة إلـى (٧) أيام. كما تسحب عينة ثالثة قبل الخروج على ألا يتجاوز عمر المولود عن (٣) إلى (٤) أسابيع، وتسحب عينة رابعة بعد (٤) أشهر.

إجراءات الفحص في حالات الخدج
و ضعيفي الوزن عند الولادة وفي حالات نقل الدم*



الشكل 1

* Modified from: Newborn Screening Manual A Guide for Newborn Care Providers, edition 1.1, Newborn Screening Ontario, 2015.

إجراءات الفحص
في حالة استخدام التغذية الوريدية الشاملة
(Total Parenteral Nutrition)

- قد يؤدي استخدام التغذية الوريدية الشاملة إلى نتائج إيجابية خاطئة (false positive) خاصة فيما يتعلق بأمراض الأحماض الأمينية.
- التغذية الوريدية الشاملة لا تؤدي إلى نتيجة سلبية خاطئة لفحص المواليد (false negative).
- عند استخدام التغذية الوريدية الشاملة فإنه يراعى أن تسحب عينة الفحص الأولى عند (٢٤-٧٢) ساعة بينما يتلقى المولود أقل كمية ممكنة من الأحماض الأمينية (لا تتجاوز ١.٥ جرام/كيلوجرام).
- ينبغي ألا تتأخر عينة الفحص الأولى عن (٧٢) ساعة بغض النظر عن كمية الأحماض الأمينية التي يتلقاها المولود.
- في حالة وجود نتيجة إيجابية يشتبه في أنها خاطئة بسبب التغذية الوريدية الشاملة فإن الفحص يعاد بعينة جديدة بعد التشاور بين الطبيب المعالج وبين المشرف على مختبر فحص المواليد، حيث تقرأ نتيجة الفحص مع مراعاة عمر المولود، وحالته الصحية، وفحوصاته المخبرية الأخرى (مثل وظائف الكبد)، وكمية الأحماض الأمينية التي يتناولها، ونتيجة الفحص الأولي.
- في الحالات التي لايتضح فيها أن فحص المولود سليم أو غير سليم، فإن الطبيب المعالج يتولى مسؤولية استشارة طبيب وراثة متخصص .
- اذا كان الطفل على تغذية وريدية يجب ذكر ذلك في بيانات الطفل الموجود، على الكرت.

إجراءات الفحص في المختبرات:

١- عند استلام المختبر للعينات المرسلة فإن الموظف المختص يتأكد من صلاحيتها للفحص.

٢- عند الاكتشاف بأن عينة ما غير صالحة للفحص فإن المختبر يبلغ منسق البرنامج ليقوم بدوره بإبلاغ المستشفى الذي سحبت منه العينة في نفس اليوم، على أن يتم توثيق ذلك في سجل خاص لدى المختبر، وتعاد العينة إلى المستشفى الذي سحبت فيه.

٣. تعتبر العينة غير صالحة للفحص في الحالات التالية (الشكل٢):

- عدم كتابة بيانات المولود على بطاقة الفحص.
- عدم إدخال بيانات المولود في نظام المختبر الالكتروني.
- كمية الدم غير كافية للفحص.
- عدم تشريب الدم على الدوائر الخمس بشكل كامل.
- عدم تشريب الدم من وجهي الورق النشاف.
- رطوبة العينة أو تغير لونها بحيث تكون مركزة أو مخففة.
- تشبع الورق النشاف بالدم بشكل كبير بسبب تكرار وضع قطرات الدم على الدوائر أو بسبب وضع قطرات الدم باستخدام إبرة السحب بدلاً من وخز قدم المولود
- وجود دوائر مصل (serum rings) حول العينة.
- وجود تجلطات (clots) في العينة.

٤- تسجل العينات المستلمة في نظام المختبر الالكتروني.

٥ - يقوم المختبر بإجراءات تحضير العينة وفحصها عن الأمراض المشمولة بالبرنامج وذلك وفق دليل العمل الخاص بالمختبر.

٦- تسجل النتائج في النموذج المعتمد (أنظر الملحق جـ) وتتم مراجعتها ثم التوقيع عليها من قبل مدير المختبر.

٧- لا يجوز تأخير النتائج عن يومي عمل سواء أكانت طبيعية أم غير طبيعية.

٨- تبلغ النتائج غير الطبيعية للمستشفى الذي ولد به الطفل في نفس اليوم الذي تظهر به النتائج على أن تتبع إجراءات التبليغ المعتمدة في هذا الدليل (انظر اجراءات التبليغ)

٩- تكون تقارير النتائج جاهزة في النظام البرنامج الإلكتروني فور اعتمادها من قبل طبيب البرنامج في المختبر، ليطلع عليها منسق البرنامج في المستشفى الذي ولد به الطفل.

١٠- عند الحاجة إلى سحب عينة جديدة فإن المختبر يتولى تبليغ منسق البرنامج على أن تتبع إجراءات التبليغ المعتمدة في هذا الدليل.

١١- الحالات التي تستوجب سحب عينة جديدة لتأكيد الإصابة من عدمها هي:

- نتيجة العينة الأولى غير طبيعية.
- نتيجة العينة الأولى غير واضحة.

١٢- الالتزام بمعايير الجودة المعتمدة في الأداء والأمن والسلامة داخل المختبرات.

١٣- إعداد تقرير كل ثلاثة أشهر المؤشرات الأداء الخاصة بالمختبرات المؤشر الثالث والرابع والخامس والسادس) وإرسالها إلى إدارة البرنامج.

١٤- إعداد تقرير شهري بالحالات المكتشفة يوضح عدد الحالات وبيانات المولود المصاب ونوع المرض، وإرساله إلى إدارة البرنامج.

١٥- الاحتفاظ بسجل شامل للعينات التي تصل إلى المختبر بحيث يوضح:

- العينات المستلمة.
- العينات المرفوضة بسبب عدم صلاحيتها للفحص.
- عينات المواليد الأولى التي تم فحصها.
- عينات المواليد التأكيدية التي تم فحصها.
- النتائج الأولية التي تحتاج إلى إعادة سحب عينات جديدة وتم استلامها.
- النتائج الأولية التي تحتاج إلى إعادة سحب عينات جديدة ولم يتم استلامها من مستشفيات الولادة.

عينة مقبولة

الشكل 2

عينات مرفوضة

العينة		سبب الرفض
الصفحة الخلفية	الصفحة الأمامية للورق النشاف	كمية الدم غير كافية للفحص
الصفحة الخلفية	الصفحة الأمامية للورق النشاف	عدم تشريب الدم على الدوائر الخمس بشكل كامل
الصفحة الخلفية	الصفحة الأمامية للورق النشاف	رطوبة العينة أو تغير لونها بحيث تكون مركزة أو مخففة
الصفحة الخلفية	الصفحة الأمامية للورق النشاف	تشبع الورق النشاف بالدم بشكل كبير
الصفحة الخلفية	الصفحة الأمامية للورق النشاف	وجود دوائر مصل (serum rings) حول العينة
الصفحة الخلفية	الصفحة الأمامية للورق النشاف	وجودتجلطات (clots) في العينة

إجراءات التبليغ

إجراءات تبليغ والدي الطفل من قبل مستشفى الولادة:

١. يتولى منسق البرنامج أو من ينوب عنه مسؤولية تبليغ والدي الطفل عند الحاجة إلى سحب عينة جديدة.

٢. عند اكتشاف إصابة المولود بأحد الأمراض المشمولة سواء عن طريق العينة الأولى أو التأكيدية فإن منسق البرنامج هو من يتولى مسؤولية تبليغ والدي الطفل.

٣. يكون التبليغ في نفس اليوم الذي تصل فيه النتيجة من المختبرات مع مراعاة اختيار الوقت المناسب والمحافظة على الخصوصية.

٤. يتم الاتصال بالأهل هاتفيًا عن طريق أرقام الهواتف الموجودة في ملف الأم أو ملف المولود للحضور للعيادة ومن ثم تبليغهم بالنتائج عن طريق الطبيب داخل العيادة.

٥. عند عدم الرد من قبل والدي الطفل باستخدام كل الأرقام الموجودة في ملف الأم أو المولود فإن محاولة الاتصال تعاد أكثر من مرة وفي أوقات مختلفة لمدة يومين متتاليين، وعند عدم الرد بعد مضي (٤٨) ساعة من وقت ظهور النتيجة فإن منسق البرنامج يبلغ علاقات المرضى في المستشفى .

٦. إذا لم يصل أي رد من والدي الطفل بعد أسبوع من ظهور النتيجة فإن المنسق يبلغ إدارة برنامج فحص المواليد بإرسال النموذج المعتمد (نموذج إبراء الذمة) .

٧. يطلب المنسق من الأهل إحضار المولود في أسرع وقت للمستشفى للكشف عليه ومعرفة مدى الحاجة إلى علاجه، وكذلك لسحب عينة جديدة لتأكيد الإصابة بالمرض من عدمها.

٨. عند عدم ثبوت المرض بعد العينة التأكيدية، فإن المنسق أو من ينوب عنه يتولى إبلاغ أهل الطفل لطمأنتهم .

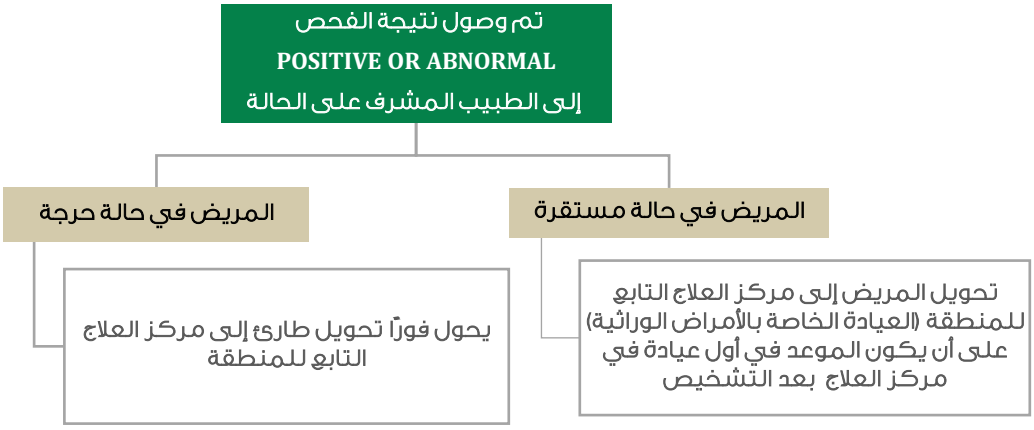
٩. يحتفظ المستشفى بسجل يوثق الحالات التي تحتاج إلى تبليغ، ونتائج التبليغ من حيث تجاوب الأهل، ويوضح أسباب عدم تجاوبهم، وكذلك نتائج العينة التأكيدية وترسل إلى إدارة البرنامج في نهاية كل شهر مع إحصائيات البرنامج.

إجراءات تبليغ النتائج من قبل المختبر:

١. يتولى مختبر فحص المواليد مسؤولية تبليغ النتائج لمنسق البرنامج في الشؤون الصحية.
٢. يتولى منسق الشؤون الصحية تبليغ مستشفيات الولادة في منطقته.
٣. تكون نتيجة الفحص سلبية (Negative) أو إيجابية (Positive) - انظر إلى تفصيل هذا التعريف في الملحق (جـ)-.
٤. إذا كانت النتيجة إيجابية، فهذا لا يعني بالضرورة تأكيد الإصابة، بل يشير إلى أن نتيجة الفحص الأولى (Screening) غير طبيعية ولابد من إجراءات أخرى للتأكد من الإصابة من عدمها.
٥. يكون التبليغ في الحالات الإيجابية في نفس اليوم الذي تظهر فيه النتيجة.
٦. إذا كانت نتيجة العينة الأولى سلبية فإن التبليغ يكون عن طريق إصدار النتيجة آليًا على نظام البرنامج الإلكتروني، على ألا تتجاوز الفترة ما بين ظهور النتيجة وإصدار التقرير للنتائج السلبية يومي عمل.
٧. إذا كانت العينة الأولى إيجابية فإن التبليغ يكون عن طريق إصدار تقرير النتيجة آليًا على نظام البرنامج الإلكتروني بالإضافة إلى إرسال جميع النتائج الإيجابية عبر البريد الإلكتروني الرسمي والرسائل الالكترونية.
٨. التواصل مع المنسق الرئيسي في حال وجود أي مشاكل من أي مستشفى فرعي تابع له، وهو بدوره يقوم بالتواصل مع المنسق الفرعي. ملحق (ب).
٩. يوجد بريد الكتروني رسمي للمختبر للتواصل وسيتم الرد فورًا خلال أوقات الدوام.
١٠. يوجد رقم هاتف للمختبر للاستفسارات وسيتم الرد خلال أوقات الدوام. ملحق (ب).

إجراءات الإحالة والعلاج:

١. يتولى علاج المولود المصاب استشاري متخصص بالأمراض الوراثية أو الغدد الصماء (بناءً على نوع المرض)، لذا عند عدم وجود طبيب استشاري متخصص فإن الطبيب المشرف على علاج المولود يتولى تحويل الحالات المرضية للمواليد فور تشخيصهم في أي مستشفى من مستشفيات وزارة الصحة المشمولة بالبرنامج وكذلك الحالات المرضية المشخصة في القطاع الصحي الخاص حفاظًا على حياتهم، ومنع استمرار معالجة الحالات المشخصة في المستشفيات التابعة للبرنامج أو في عيادة حديثي الولادة أو عيادات الأطفال في المناطق غير مراكز العلاج التابعة لوزارة الصحة وهي مراكز علاجية للأمراض المشمولة بالبرنامج حيث يتواجد بها استشاري الأمراض الوراثية والاستقلابية والغدد الصماء وأخصائي التغذية المتخصص و توفر عناية مركزة لحديثي الولادة ومختبرات تخدم خطة علاج هذه الأمراض. حسب الآلية الموضحة:

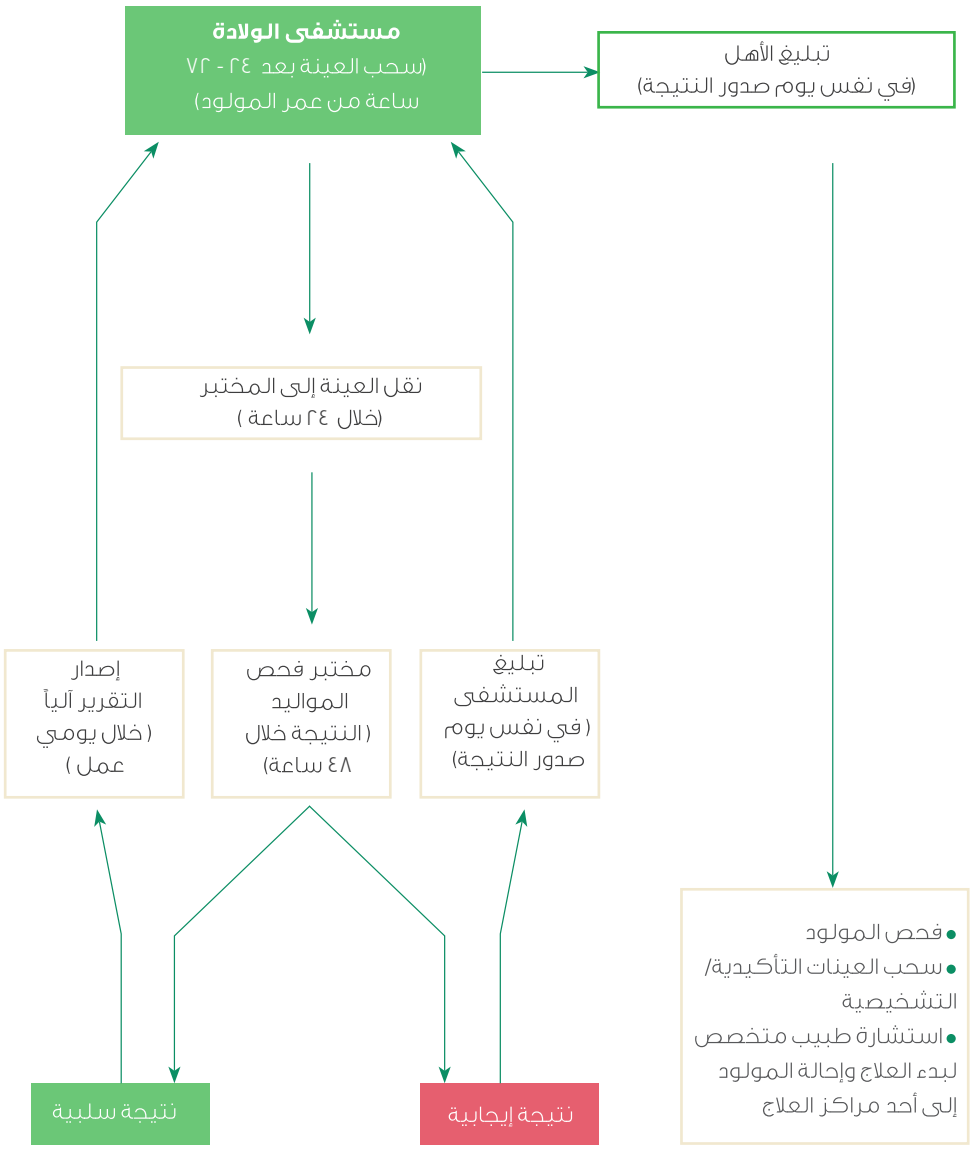


- يتم التحويل عن طريق نظام الإحالة المعتمد من وزارة الصحة عن طريق الاتصال بالرقم ١٩٣٧ واتباع اللازم.

٢. في بعض الحالات التي يكون فيها نقل المولود إلى مستشفى مرجعي متعذرًا إما بسبب حالته الصحية الحرجة أو لعدم توفر سرير في وحدة العناية المركزة في المستشفى المرجعي فإن الطبيب المشرف على علاج المولود يتولى التواصل مع استشاري متخصص للإفادة عن رأيه في الخطوات العلاجية التي ينص باتباعها إلى حين نقل المولود إلى المستشفى المرجعي ويوفر مستشفى صحة الافتراضي خدمة الخط الساخن لمناقشة الحالات المشخصة بالأمراض الوراثية والاستقلابية لحديثي الولادة على الرقم ٠١١٢١٢٥٠٧١ ويمكن مناقشة خطة العلاج مع الاستشاري المتخصص في أقرب مركز علاجي.

٣. نظرًا إلى خطورة الحالات المشمولة في البرنامج فإن الطبيب المشرف على العلاج يتولى التواصل مع استشاري متخصص في نفس اليوم الذي يبلغه فيه المختبر عن النتيجة وذلك للبدء بالخطوات العلاجية الإسعافية دون تأخير.

مسار الفحص



الشكل 3

الأنشطة التدريبية ومصادر التعلم

الأنشطة التدريبية

يقوم على أداء البرنامج في مستشفيات الولادة فرق طبية تتكون من أطباء وأخصائيي تغذية وصيادلة وطاقم تمريضي يكون مسؤولاً على مدار العام وبصورة يومية عن تطبيق البرنامج بكفاءة عالية بحيث يجرى الفحص لكل مولود في وقت محدد وترسل العينة إلى المختبر في وقت محدد لتصل النتيجة في الوقت المطلوب دون تأخير. ولضمان أداء الفريق الطبي لمهامه على الشكل المطلوب فإنه لا بد من تدريب كل من يلتحق بهذا الفريق لأول مرة. ولذا فإن إدارة البرنامج تقوم بعقد ورش عمل تدريبية بصورة دورية بالتعاون مع المشرفين على البرنامج في مستشفيات وزارة الصحة، بحيث يقوم فريق طبي ذو خبرة طويلة في مجال الفحص بتدريب الملتحقين الجدد بالبرنامج. وتعقد هذه الدورات في الرياض أو في مراكز الفحص الكبرى في مناطق المملكة، بحيث تغطي جوانب الفحص النظرية والعملية.

ويمكن الاطلاع في الملحق (د) على نموذج وصف ورش العمل الموجهة لتدريب العاملين في البرنامج والجوانب التي ينصح أن تتم تغطيتها أثناء الورشة والإفادة منها سواء تلك الموجهة إلى الأطباء والصيادلة والمنسقين والممرضات ومدخلي البيانات أو تلك الموجهة إلى أخصائيي التغذية. ولأهمية القيام بأنشطة تدريبية بصورة دورية فقد اعتمد تطبيق مؤشر قياس أداء في مراكز الفحص الإشرافية ليكون خاصًا بقياس النشاط التدريب المهني المؤشر الثاني عشر) بحيث يلتزم المركز بالقيام بنشاط تدريب يشارك فيه المهنيون المعنيون بالبرنامج في مراكز الفحص التابعة للمنطقة الصحية الإدارية.

مصادر التعلم

توصي إدارة البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة بالاطلاع على الإرشادات المتعلقة بالفحص والعلاج الصادرة من الجمعيات المهنية العلمية ومن المراكز الطبية التي لها خبرات طويلة في هذا المجال محليًا ودوليًا.

كما توصي إدارة البرنامج بمتابعة ما يستجد طبيًا في مجال فحص المواليد في كل ما من شأنه تحسين الأداء في مختلف جوانب الفحص التشخيصية والعلاجية والتعليمية والتقويمية، وعلى وجه الخصوص ما تنشره

الجمعية الدولية لفحص المواليد (international society of Neonatal Screening) بشكل دوري.
كما أنه من الأهمية بمكان المشاركة في المؤتمرات واللقاءات العلمية المحلية والدولية عن فحص المواليد مما يسهم في تحسين أداء العاملين في البرنامج وتطوير مهاراتهم.

المواد التوعوية

قامت إدارة البرنامج بإعداد مواد توعوية وتعليمية موجهة للمهنيين وللمجتمع ولذوي الطفل المصاب. وهذه المواد هي:

- المطويات (مطويات توعوية عن كل مرض - الكتيب التعريفي للبرنامج)
- كتيبات الحمية الغذائية لكل مرض.
- الأفلام التوعوية.
- الأدلة.
- الأيام التوعوية.

ويمكن الاطلاع عليها من موقع البرنامج على الشبكة العنكبوتية:
https://www.moh.gov.sa/awarenessplateform/ChildsHealth/Pages/NewbornBabies.aspx
وتوجد نسخ الكترونية لهذه المواد يمكن الحصول عليها من خلال زيارة موقع البرنامج الإلكتروني. و في حال الرغبة في الحصول على نسخ ورقية يمكن التواصل مع إدارة البرنامج: NBS@moh.gov.sa

مؤشرات الأداء

مؤشرات الأداء
Key Performance Indicators

مقدمة

يهدف برنامج فحص المواليد بالدرجة الأولى إلى منع أو تقليل مضاعفات الأمراض التي يشملها البرنامج. وحتى يتحقق هذا الهدف فلا بد من أن يتم إجراء الفحص بدرجة عالية من الإتقان وفي أسرع وقت ممكن حتى يتسنى البدء بالعلاج فوراً عند اكتشاف الإصابة.

إن برامج فحص المواليد لا يمكن أن تحقق أهدافها إلا من خلال منظومة متكاملة مع وجود تنسيق مستمر فيما بين مكوناتها كافة. ومن ثمّ فإنه يتعين للقيام بأداء مهام هذه البرامج التي تتسم بتعدد المكونات بكفاءة عالية أن يتم تقويم أدائها دورياً بحيث يكون التقويم شاملاً، وقابلاً للتطبيق، ومراعياً للأولويات.

ونظراً إلى أن نسبة الإصابة المتوقعة في المملكة العربية السعودية هي واحد لكل ألف مولود تقريباً، فإنه يتعين فحص جميع المواليد، وعند تعذر ذلك فإنه من المهم معرفة الأسباب التي أدت إلى حرمان المولود من الفحص.

وبالنظر إلى الحاجة الماسة لإتقان الأداء في وقت قصير فقد صاغت العديد من البرامج في العالم مؤشرات أداء key performance indicators يمكن من خلالها قياس أدائها، وتقويمها، وتطويرها. وحيث إن البرامج تهدف بالدرجة الأولى إلى الحد من الإعاقة فإن قياس نجاحها لا يمكن أن يكتمل دون وجود مؤشرات بعيدة المدى، غير أن مؤشرات الأداء قصير المدى تعكس بشكل كبير إمكانية تحقيق الأهداف بعيدة المدى للبرامج.

وفيما يلي جداول توضح مؤشرات أداء البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة التي تمت مراجعتها واعتمادها من قبل اللجنة العلمية الاستشارية للبرنامج. وقد روعي أثناء إعداد هذه المؤشرات الإفادة من تجارب البرامج الأخرى خاصة في نيوزيلندا والولايات المتحدة والمملكة المتحدة.

KPI # 1: Newborn Screening Coverage		المؤشر الأول : تغطية البرنامج المواليد	
Description	The proportion of newborns who have had newborn screening	نسبة المواليد اللذين تم إجراء الفحص لهم.	الوصف
Rationale	Since all newborns should have screening, this KPI determines the reasons why some babies were not screened	ينبغي إجراء الفحص لكل الأطفال اللذين يولدون في مراكز الفحص، ولذا يهدف هذا المؤشر إلى معرفة الأسباب التي منعت إجراء الفحص لبعض المواليد	الغرض
Standard	95%-of newborns are screened	٩٥ % على الأقل من المواليد يتم فحصهم	المعيار
Green Zone	At least %95 of newborns are screened	فحص ٩٥ % من المواليد على الأقل	النطاق الأخضر
Yellow Zone	95 - 80 % of newborns are screened	فحص ٨٠ % - ٩٥ % من المواليد	النطاق الأصفر
Red Zone	Less than %80 of newborns are screened	فحص أقل من ٨٠ % من المواليد على الأقل	النطاق الأحمر

KPI # 2: Time of Newborn Screening Sampling		المؤشر الثاني: وقت سحب عينة فحص المواليد	
Description	The proportion of babies who have a newborn screening sample taken between 24 and 72 hours of birth	نسبة المواليد الذين تسحب عينة الفحص لهم خلال ٢٤-٧٢ ساعة بعد الولادة	الوصف
Rationale	Some of the disorders can be fatal within the first week On other hand, the baby must have been on breast milk regular formula long enough for the biochemical indicators to show an abnormality	بعض الأمراض التي تفحص في البرنامج قد تؤدي إلى الوفاة إذا لم تعالج خلال الأسبوع الأول من الولادة. وفي المقابل فإن بعض الأمراض لا تظهر علاماتها الدالة عليها في نتيجة الفحص إلا بعد أن يتعرض المولود لحليب طبيعي لفترة كافية تسمح بظهور المؤشرات الكيميائية الدالة على المرض في عينة الفحص.	الغرض
Standard	95%-of first NBS samples are taken between 24 and 72 hours of birth	٩٥ % على الأقل من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين ٢٤-٧٢ ساعة من الولادة.	المعيار
Green Zone	-%95At least of newborns are screened	٩٥ % على الأقل من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين ٢٤-٧٢ ساعة من الولادة.	النطاق الأخضر
Yellow Zone	80-95%-of newborns are screened	٨٠ % - ٩٥ % من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين ٢٤-٧٢ ساعة من الولادة.	النطاق الأصفر
Red Zone	Less than %80 of newborns are screened	أقل من ٨٠% من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين ٢٤-٧٢ ساعة من الولادة.	النطاق الأحمر

KPI # ٣: Quality of newborn screening blood samples		المؤشر الثالث: جودة عينات فحص المواليد	
Description	The quality of the blood spot sample which reflect proper collection and transport	جودة عينات فحص المواليد تعكس الطريقة الصحيحة لسحب العينات وإرسالها	الوصف
Rationale	Unsatisfactory samples require a repeat which could lead to a .delay in the management	يؤدي وصول عينات فحص المواليد إلى المختبر بحالة غير جيدة إلى ضرورة سحب عينات جديدة مما قد يسبب في تأخير بدء العلاج.	الغرض
Standard	%1of blood spot samples are of unsatisfactory quality	١ % من عينات فحص المواليد في حالة غير قابلة للفحص.	المعيار
Green Zone	Not more than 1% of blood spot samples are of unsatis-factory quality	١ % على الأكثر من عينات فحص المواليد في حالة غير قابلة للفحص.	النطاق الأخضر
Yellow Zone	More than %1 to %5 of blood spot samples are of unsatisfactory quality	أكثر من ١ % إلى ٥ % من عينات فحص المواليد في حالة غير قابلة للفحص.	النطاق الأصفر
Red Zone	More than %5 of blood spot samples are of unsatisfactory quality	أكثر من ٥ % من عينات فحص المواليد في حالة غير قابلة للفحص	النطاق الأحمر

KPI # 4: Sample Transport to the NBS laboratory		المؤشر الرابع: نقل العينات إلى مختبر فحص المواليد	
Description	The time taken for the sample to be received by the laboratory after being taken	الوقت الذي يستغرقه نقل العينة إلى مختبر فحص المواليد	الوصف
Rationale	Samples must be sent to and received by the laboratory as soon as possible after they are taken	يجب إرسال العينات إلى مختبر فحص المواليد في أسرع وقت بعد سحبها.	الغرض
Description	The time taken for the sample to be received by the laboratory after being taken	الوقت الذي يستغرقه نقل العينة إلى مختبر فحص المواليد	الوصف
Standard	95% of samples are received by the laboratory within two calendar days of being taken	٩٥ % على الأقل من العينات تصل إلى المختبر في مدة أقصاها يومان من وقت سحبها.	المعيار
Green Zone	of samples are received % 95 by the laboratory within two calendar days of being taken	٩٥ % على الأقل من العينات تصل إلى المختبر في مدة أقصاها يومان من وقت سحبها.	النطاق الأخضر
Yellow Zone	Yellwo Zone: %95 of samples are received by the laboratory within (7 - 2) calendar days of being taken	النطاق الاصفر: ٩٥% على الأقل من العينات تصل إلى المختبر خلال (٢ - ٧ أيام) من وقت سحبها	النطاق الأصفر
Red Zone	Less than %95 of samples are received by the laboratory within two calendar days of being taken	أقل من ٩٥ % من العينات تصل إلى المختبر في مدة أقصاها يومان من وقت سحبها.	النطاق الأحمر

KPI # 5: Laboratory Testing Turnaround Time		المؤشر الخامس: الوقت اللازم للحصول على نتيجة الفحص	
Description	The time taken by the NBS laboratory to test each sample for all of the 17 disorders specified in the NBS Program	الوقت الذي يستغرقه مختبر فحص المواليد لإجراء الفحص لجميع الأمراض السبعة عشر المحددة في البرنامج	الوصف
Rationale	Samples should be tested as soon as possible to reduce/eliminate mortality/morbidity	يجب فحص العينات في أسرع وقت ممكن لتقليل / منع مضاعفات المرض.	الغرض
Standard	100% of samples meet the turnaround time of 2 working days	نتيجة الفحص متوفرة خلال يومي عمل لكل العينات (١٠٠ % من العينات)	المعيار
Green Zone	100% of samples meet the turnaround time of 2 working days	نتيجة الفحص متوفرة خلال يومي عمل لكل العينات (١٠٠ % من العينات)	النطاق الأخضر
Yellow Zone	Not less than %95 of samples meet the turnaround time of 2 working days	نتيجة الفحص متوفرة خلال يومي عمل لـ ٩٥ % من العينات على الأقل	النطاق الأصفر
Red Zone	Less than %95 of samples meet the turnaround time of 2 working days	نتيجة الفحص متوفرة خلال يومي عمل لأقل من ٩٥ % من العينات	النطاق الأحمر

KPI # 6: Time of notification of positive results		المؤشر السادس: الوقت اللازم للإبلاغ عن النتيجة الإيجابية	
Description	The time taken to refer a baby with a positive screening result for diagnostic testing	الوقت الذي تستغرقه إحالة مولود نتيجة فحصه الأولي إيجابية حتى تجرى له الفحوصات التشخيصية	الوصف
Rationale	Reduce/eliminate mortality/morbidity	تقليل/ منع المراضة أو الوفاة	الغرض
Standard	100% of babies with positive results are notified to their referring physicians by the laboratory within two calendar days (from the receipt in lab test result)	عند وجود نتيجة فحص إيجابية فإنه يُبلغ الطبيب الذي أرسل العينة خلال يومين وذلك لكل العينات الإيجابية (١٠٠ % من العينات)	المعيار
Green Zone	100% of babies with positive results are notified to their referring physicians by the laboratory within two calendar days (from the receipt in lab test result)	عند وجود نتيجة فحص إيجابية فإنه يُبلغ الطبيب الذي أرسل العينة خلال يومين وذلك لكل العينات الإيجابية (١٠٠ % من العينات)	النطاق الأخضر
Yellow Zone	Not less than %95 of babies with positive results are notified to their referring physicians by the laboratory within two calendar days (from the receipt in lab test result)	عند وجود نتيجة فحص إيجابية فإنه يُبلغ الطبيب الذي أرسل العينة خلال يومين وذلك لـ ٩٥ % على الأقل من العينات الإيجابية.	النطاق الأصفر
Red Zone	Less than %95 of babies with positive results are notified to their referring physicians by the laboratory within two calendar days (from the receipt in lab test result)	عند وجود نتيجة فحص إيجابية فإنه يُبلغ الطبيب الذي أرسل العينة خلال يومين وذلك لأقل من ٩٥ % من العينات الإيجابية.	النطاق الأحمر

KPI # 7: Time of Commencement of Treatment		المؤشر السابع: الوقت اللازم لبدء العلاج	
Description	The time that is required for the commencement of treatment for babies with positive test results	الوقت الذي يستغرقه بدء العلاج للمواليد الذين تبين أن فحوصاتهم إيجابية	الوصف
Rationale	The timely commencement of treatment reduce/eliminate morbidity and mortality	بدء العلاج في وقت مناسب يقلل / يمنع مضاعفات المرض	الغرض
Standard	100% of babies with positive test result are commenced on treatment by 10 days of age	كل المواليد (١٠٠ %) الذين تبين أن فحوصاتهم إيجابية يتلقون العلاج خلال ١٠ أيام من ولادتهم	المعيار
Green Zone	100% of babies with positive test result are commenced on treatment by 10 days of age	كل المواليد (١٠٠ %) الذين تبين أن فحوصاتهم إيجابية يتلقون العلاج خلال ١٠ أيام من ولادتهم	النطاق الأخضر
Red Zone	Not all (%100) babies with positive test result are commenced on treatment by 10 days of age	ليس كل المواليد (١٠٠ %) الذين تبين أن فحوصاتهم إيجابية يتلقون العلاج خلال ١٠ أيام من ولادتهم	النطاق الأحمر

KPI # 8 : Percent of loss to follow-up : -1following the receipt of an invalid specimen. 2-following an out-of-range test result .	**المؤشر الثامن:** نسبة الحالات التي فُقدت متابعتها: ١ - بعد استلام عينات غير صالحة للفحص. ٢ - بعد الحصول على نتيجة غير طبيعية.
KPI # 9 : Percent of out-of-range results that need referral for evaluation.	المؤشر التاسع: نسبة النتائج الغير طبيعية التي يلزم إحالتها للفحص.
KPI # 10 : Prevalence of each disorder detected by newborn screening .	المؤشر العاشر: معدل انتشار كل مرض من الأمراض المشمولة في البرنامج .
KPI # 11 : (Percent of missed cases) false negatives: -1Percent of babies with disease who were not identified on NBS but had a valid newborn screen -2Percent of babies with disease who were not identified on NBS because they did not have a valid screen	المؤشر الحادي عشر: نسبة الحالات التي لم يتمكن البرنامج من تشخيصها بسبب نتيجة فحص سلبي خاطئة: ١ - نسبة المواليد المصابين الذين لم تكتشف إصابتهم على الرغم من إجراء الفحص لهم. ٢ - نسبة المواليد المصابين الذين لم تكتشف إصابتهم بسبب عدم إجراء الفحص لهم بالشكل المطلوب.

KPI # 12 : Professional and Public Educational Activities		المؤشر الثاني عشر: الأنشطة التوعوية المهنية والمجتمعية في المراكز الإشرافية	
Description	Organize professional and public educational activities in the Supervisory Regional Center of NBS in the ٢٠ Health Directorates in the Kingdom	القيام بأنشطة توعوية موجهة للمهنيين وللمجتمع في المراكز الإشرافية لبرنامج فحص المواليد في المناطق الصحية الإدارية العشرين في المملكة	الوصف
Rationale	Improve professional education and public awareness about NBS	رفع مستوى الوعي حول برنامج فحص المواليد لدى المهنيين والمجتمع.	الغرض
Definition	**Professional Educational Activity :** A workshop with participation from professionals working in all the NBS centers within the Health Directorate **Public Awareness Activity :** Participation in the Annual NBS Awareness Day with organizing a regional public educational activity within the region of the Health Directorates	النشاط التوعوي المهني: ورشة عمل يشارك فيها المهنيون المعنيون بالبرنامج في كل مراكز الفحص التابعة للمنطقة الصحية الإدارية. النشاط التوعوي العام: المشاركة في اليوم التوعوي السنوي للبرنامج وذلك بتنظيم فعالية توعوية موجهة للمجتمع في المنطقة الصحية الإدارية.	التعريف
Standard	Organize – at least – one professional educational activity and one public awareness activity in the Supervisory Regional Center of NBS in the Health Directorate within a maximum of ١٢ months	القيام - على الأقل - بنشاط توعوي واحد موجّه للمهنيين ونشاط توعوي آخر موجه للمجتمع في المركز الإشرافي لبرنامج فحص المواليد في المنطقة الصحية الإدارية وذلك في مدة لا تتجاوز اثني عشر شهراً.	المعيار
Green Zone	Organize both activities within a maximum of ١٢ months	القيام بكلا النشاطين خلال مدة لا تتجاوز اثني عشر شهراً. .	النطاق الأخضر
Yellow Zone	Organize one activity within a maximum of ١٢ months	القيام بنشاط واحد فقط خلال مدة لا تتجاوز اثني عشر شهراً.	النطاق الأصفر
Red Zone	No educational activities within ١٢ months	عدم القيام بأي أنشطة توعوية خلال اثني عشر شهراً.	النطاق الأحمر

الملاحق

الملحق (أ)
مهام فريق برنامج فحص المواليد في المستشفيات

الهيكل التنظيمي لبرنامج فحص المواليد في المستشفيات التابعة لوزارة الصحة يتبع التقسيم الإداري لمديريات الشؤون الصحية في المناطق حيث يوجد مركز إشرافي واحد في المستشفيات الرئيسة في جميع المناطق والمحافظات والتجمعات بحيث يتبعها مراكز الفحص الطرفية في المنطقة نفسها أما بالنسبة للقطاع الصحي الخاص فكل منسق مسؤول عن المستشفى الذي يتبع له.

يتكون فريق البرنامج في المراكز الإشرافية الرئيسة العشرين من:

١. المشرف على البرنامج في المنطقة: وتكون الأولوية في تولي هذه المسؤولية لاستشاري في طب الأمراض الوراثية أو أمراض الغدد لدى الأطفال أو طب حديثي الولادة. وفي حال عدم وجود طبيب متخصص في أحد هذه التخصصات فيتولى مسؤولية الإشراف طبيب أطفال على ألا يقل مستواه الوظيفي عن أخصائي.

٢. نائب المشرف على البرنامج: وتكون الأولوية في تولي هذه المسؤولية لاستشاري في طب الأمراض الوراثية أو أمراض الغدد لدى الأطفال أو طب حديثي الولادة. وفي حال عدم وجود طبيب متخصص في أحد هذين التخصصين فيتولى مسؤولية النيابة على الإشراف طبيب أطفال على ألا يقل مستواه الوظيفي عن أخصائي.

٣. صيدلاني: يقوم المشرف على البرنامج بالتنسيق مع إدارة الصيدلية في المستشفى لاختيار صيدلاني ليكون ضمن فريق البرنامج.

٤. أخصائي تغذية علاجية.

٥. مساعد إداري.

٦. طاقم تمريضي بنسبة لا تقل عن ممرضة لكل (٣٠٠٠) مولود على ألا يقل العدد عن ممرضتين.

فريق البرنامج في المراكز الطرفية يتكون من:

- منسق البرنامج في المستشفى.
- نائب المنسق.
- مساعد إداري.
- طاقم تمريضي بنسبة لا تقل عن ممرضة لكل ٣٠٠٠ مولود على ألا يقل العدد عن ممرضتين).

أولاً: مهام فريق برنامج فحص المواليد في المراكز الإشرافية الرئيسية العشرين:

- **مهام المشرف على البرنامج في المركز الإشرافي:**

١. المهام الطبية:

- إبلاغ والدي الطفل بعد حضورهم للعيادة عند وصول نتيجة مشتبه بها أو مؤكدة.
- التأكد من بدء العلاج في الحالات المصابة في أسرع وقت.
- التأكد من أن الطفل المصاب يتلقى العلاج والمتابعة من قبل استشاري أطفال متخصص. وعند عدم وجود استشاري متخصص فإن الطفل المصاب يحال إلى أقرب مستشفى يوجد به التخصص المطلوب.
- مراعاة تطبيق إرشادات العلاج المقترحة في دليل العمل.

٢. المهام الإدارية

- الإشراف على فريق عمل البرنامج في المستشفى الذي يعمل به.
- الإشراف على جمع وإرسال العينات الأولية والتأكيدية لجميع المواليد في المستشفى الذي يعمل به مع مراعاة الإجراءات المنصوص عليها في دليل العمل
- متابعة نتائج الفحص والتأكد من وصولها من المختبر.
- الحفاظ على سجل لتتبع عينات الفحص من حيث جمعها وإرسالها ونتائجها
- إعداد مؤشرات الأداء في المستشفى الذي يعمل به وتسليمها لإدارة البرنامج كل (٣) أشهر.
- متابعة إعداد مؤشرات الأداء من قبل المنسقين في المستشفيات الطرفية التابعة للمنطقة وتسليمها لإدارة البرنامج كل (٣) أشهر.
- تطبيق معايير الجودة من خلال تحقيق الأهداف المطلوبة من كل مؤشر من مؤشرات الأداء (المؤشر الأول والثاني والسابع والثاني عشر).
- متابعة أداء البرنامج في المستشفيات التابعة للمركز الإشرافي من حيث التنفيذ والاستمرارية والجودة.

- الإشراف على إنشاء قاعدة بيانات للحالات المكتشفة في المركز الإشرافي وتحديثها بشكل مستمر.
- إقامة اجتماعات دورية مع المنسقين في المستشفيات الطرفية التابعة للمنطقة للتأكد من تطبيق البرنامج واستمراريته ومراعاة معايير الجودة فيه و كذلك لاكتشاف المشكلات التي تعيق تحقيق البرنامج لأهدافه والعمل على إيجاد حلول لها قدر الإمكان.
- تحديد الاحتياجات السنوية للمنطقة من أنواع الحليب والأدوية الخاصة بالبرنامج وإرسالها لإدارة البرنامج عند طلبها.
- التأكد من توفر أنواع الحليب والأدوية الخاصة بالبرنامج في المستشفى وإرسال تقرير بالكميات الموجودة كل ثلاثة أشهر لإدارة البرنامج.
- التأكد من وجود مخزون كافي من بطاقات جمع العينات وإبر الوخز وغيرها من مستلزمات عمل الفحص.

٣. المهام التثقيفية والتوعوية

- وضع خطة التوعية السنوية للمركز الإشرافي وفقاً للاحتياجات وبالتوافق مع إدارة البرنامج
- مراعاة أن تكون الخطة التثقيفية موجهة للمهنيين ولوالدي الأطفال المصابين وكذلك العامة الناس.
- مراعاة تحقيق الهدف المطلوب من المؤشر الثاني عشر من مؤشرات الأداء.

٤. التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
٥. القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

- **مهام نائب المشرف على البرنامج في المركز الإشرافي:**

القيام بأعمال المشرف على البرنامج في حالة عدم تواجده على رأس العمل.

- **مهام الصيدلاني ومسؤول التموين الطبي في المركز الاشرافي:**

- التأكد من توفير ما يطلبه المشرف على البرنامج من الأدوية، وإذا لم تكن متوفرة في المستشفى فإنه يتولى مسؤولية طلبها من تموين المنطقة - أو من المناطق الأخرى من خلال تموين المنطقة ومتابعة وصول الأدوية للمستشفى.
- التأكد من صلاحية الأدوية الخاصة بالبرنامج ومتابعة ذلك، وعند وجود الأدوية والأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي الخاص قريبة انتهاء الصلاحية أو فائضة عن حاجة المستشفى فإنه يتولى مسؤولية الإبلاغ عن ذلك والتنسيق مع المشرف ليتم الاستفادة منها عبر توزيعها على المناطق التي تحتاجها.
- اتباع الإجراءات النظامية في حالة اكتشاف الأدوية والأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي الخاص منتهية الصلاحية.
- التنسيق مع المشرف على البرنامج لتحديد الاحتياجات السنوية للمنطقة من الأدوية والأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي الخاص الخاصة بالبرنامج.
- التواصل مع التموين التابع للمنطقة وإدارة التموين في الوزارة إذا لزم الأمر لمعرفة تواريخ التوريد لكل بنود أدوية البرنامج المسؤول عنها، والمتابعة مع التموين لاستلام الأدوية في التواريخ المحددة دون تأخير.
- اتباع الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل في حالة وجود تأخر في توفير أي من الأدوية والأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي الخاص بالبرنامج.
- التنسيق مع المشرف على البرنامج لطلب الشراء المباشر للأدوية الضرورية غير المتوفرة في المنطقة أو المناطق الأخرى أو التموين المركزي.
- إعداد تقرير كل ثلاثة أشهر يوضح كميات الأدوية والأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي الخاص المتوفرة في المستشفى وإرساله إلى إدارة البرنامج عن طريق المشرف على البرنامج.
- المشاركة في الأنشطة التوعوية والتدريبية الخاصة بالبرنامج في المنطقة.
- التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
- القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

مهام أخصائي التغذية العلاجية في المركز الإشرافي

- صياغة وحساب نظم تغذية مرضى التمثيل الغذائي الموروث (IMD) لجميع المرضى.
- وصف المنتجات الغذائية الأيضية المتخصصة لاستخدامها في العلاج.
- المراقبة المكثفة (البيو كيميائية والنمو وتقبل الحليب الطبي) للاستجابة للعلاج الغذائي مع التعديل الضروري من خلال زيارات العيادة والمكالمات الهاتفية.
- المتابعة والتقييم على المدى الطويل، وتعديل النظام الغذائي وفقاً للنمو والنتائج البيوكيميائية والتقدم السريري.
- تقديم الدعم الغذائي للمرضى الذين يعانون من الأمراض الوراثية الأخرى بما في ذلك اضطراب الميتوكوندريا.
- الرد على العديد من الاستشارات الغذائية من المراكز الطبية الأخرى في جميع أنحاء المملكة بما فيها مستشفيات القطاع الصحي الخاص حول الاضطرابات الأيضية المختلفة.
- تقديم المشورة والدعم العاطفي للمرضى وأسرهم بشأن التنفيذ العملي وإدارة النظام الغذائي المعقد للغاية.
- المشاركة في برنامج خدمات التعاون الصحي (outreach program) (زيارة المستشفيات إلى جانب استشاريي الأمراض الوراثية للوقوف على الحالات في المناطق الأخرى).
- متابعة الإحالات من المستشفيات الأخرى لجميع الحالات التي تم تشخيصها حديثاً من خلال برنامج فحص حديثي الولادة.
- الإحالة إلى متخصصين آخرين حسب الحاجة مثل (أخصائيي النطق والسمع).
- المشاركة في ورش وندوات ونشاطات التمثيل الغذائي.
- تطوير الكتيبات الغذائية العلاجية، وكتيبات التعليمات للممارسين الصحيين والمرضى / العائلات على التوالي
- تثقيف الوالدين باستخدام مجموعة من مهارات الاتصال.
- المشاركة في الدراسات البحثية.
- اقامة الأيام التوعية الأسرية الخاصة بمرضى التمثيل الغذائي بمشاركة مجموعات الاهتمام في الوزارة.

- متابعة توفير الحليب الطبي والأطعمة الخالية من البروتين في مستودعات المستشفيات ومع التموين المركزي في الوزارة.
- متابعة صلاحية الأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي الخاص بالبرنامج.
- طلب الأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي حسب حاجة المنطقة وذلك كل (٣) أشهر.
- المشاركة في اعداد الإحصائيات الخاصة في مناقصات الحليب الطبي.
- اتباع الإجراءات النظامية في حالة اكتشاف الأطعمة الخالية من البروتين والحليب الطبي الخاص منتهية الصلاحية.
- التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
- القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

- **مهام المساعد الإداري في المركز الإشرافي في حالة تواجده:**

- متابعة استلام العينات من قبل الشركة الناقلة وإرسالها بشكل يومي (خلال أيام العمل الرسمي).
- توثيق الحالات التي لم تستكمل إجراءات الفحص إما بسبب رفض الوالدين أو عدم القدرة على التواصل معهم.
- إعداد تقارير مؤشرات الأداء تحت إشراف المشرف على البرنامج.
- التنسيق مع المشرف في إعداد إحصاءات ربع سنوية لاحتياجات البرنامج من مستلزمات الفحص.
- إنشاء قاعدة بيانات للحالات المكتشفة في المركز الإشرافي وتحديثها بشكل مستمر
- التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
- القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

- **مهام التمريض في المركز الإشرافي:**

- القيام بسحب عينات الفحص بعد تعبئة البيانات الخاصة بالمولود على بطاقات الفحص.
- التأكد من أن بيانات المولود بما فيها أرقام التواصل مع الوالدين صحيحة.
- إدخال بيانات بطاقات الفحص في نظام المختبرات الإلكتروني.
- التأكد من اتباع الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل فيما يتعلق بسحب العينات ووضع قطرات الدم على بطاقات الفحص، وتجفيف العينات، وطريقة حفظها، وإرسالها.
- القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

ثانيًا: مهام فريق برنامج فحص المواليد في المستشفيات الطرفية

- **مهام منسق البرنامج في المستشفى الطرفي:**

ا. المهام الطبية

- إبلاغ والدي الطفل عند وصول نتيجة مشتبه بها أو مؤكدة.
- التأكد من بدء العلاج في الحالات المصابة في أسرع وقت.
- التأكد من أن الطفل المصاب يتلقى العلاج والمتابعة من قبل استشاري أطفال متخصص. وعند عدم وجود استشاري متخصص فإن الطفل المصاب يحال إلى أقرب مستشفى يوجد به التخصص المطلوب.
- مراعاة تطبيق إرشادات العلاج المقترحة في دليل العمل

٢ . المهام الإدارية

- الإشراف على فريق عمل البرنامج في المستشفى الذي يعمل به.
- الإشراف على جمع وإرسال العينات الأولية والتأكيدية لجميع المواليد في المستشفى الذي يعمل به مع مراعاة الإجراءات المنصوص عليها في دليل العمل.
- متابعة نتائج الفحص والتأكد من وصولها من المختبر.
- الحفاظ على سجل لتتبع عينات الفحص من حيث جمعها وإرسالها ونتائجها.
- إعداد مؤشرات الأداء في المستشفى الذي يعمل به وتسليمها للمشرف على البرنامج في المنطقة كل (٣) أشهر.
- تطبيق معايير الجودة من خلال تحقيق الأهداف المطلوبة من كل مؤشر من مؤشرات الأداء المؤشر الأول والثاني والسابع).
- إنشاء قاعدة بيانات للحالات المكتشفة في المستشفى وتحديثها بشكل مستمر.
- المشاركة في الاجتماعات الدورية مع المنسقين في المستشفيات الطرفية التابعة للمنطقة للتأكد من تطبيق البرنامج واستمراريته ومراعاة معايير الجودة فيه وكذلك لاكتشاف المشكلات التي تعيق تحقيق البرنامج لأهدافه والعمل على إيجاد حلول لها قدر الإمكان.
- التأكد من وجود مخزون كاف من بطاقات جمع العينات وإبر الوخز وغيرها من مستلزمات عمل الفحص.

٣. المهام التثقيفية والتوعوية

- المشاركة في البرنامج التوعوي حول البرنامج بالتوافق مع المركز الإشرافي وإدارة البرنامج.
- مراعاة أن تكون الخطة التثقيفية موجهة للمهنيين ولوالدي الأطفال المصابين وكذلك للعامة.
- القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

- **مهام نائب منسق البرنامج في المستشفيات الطرفية**

القيام بأعمال المنسق على البرنامج في حالة عدم تواجده على رأس العمل.

- **مهام المساعد الإداري في المستشفيات الطرفية في حالة تواجده:**

- متابعة استلام العينات من قبل الشركة الناقلة وإرسالها بشكل يومي (خلال أيام العمل الرسمي).
- توثيق الحالات التي لم تستكمل إجراءات الفحص إما بسبب رفض الوالدين أو عدم القدرة على التواصل معهم.
- إعداد تقارير مؤشرات الأداء تحت إشراف المنسق على البرنامج.
- مساعدة المنسق في إعداد إحصاءات ربع سنوية لاحتياجات البرنامج من مستلزمات الفحص.
- إنشاء قاعدة بيانات للحالات المكتشفة في المستشفى وتحديثها بشكل مستمر.
- التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
- القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

- **مهام التمريض في المستشفيات الطرفية:**

- القيام بسحب عينات الفحص بعد تعبئة البيانات الخاصة بالمولود على بطاقات الفحص.
- التأكد من أن بيانات المولود بما فيها أرقام التواصل مع الوالدين صحيحة.
- إدخال بيانات بطاقات الفحص في نظام المختبرات الإلكتروني.
- التأكد من اتباع الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل فيما يتعلق بسحب العينات ووضع قطرات الدم على بطاقات الفحص، وتجفيف العينات، وطريقة حفظها، وإرسالها.
- القيام بأي مهام أخرى حسب ما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

الملحق (ب)

مختبر فحص المواليد التابع لهيئة الصحة العامة

المختبر	المدينة	بيانات التواصل
مختبر الصحة العامة	الرياض	NBS-Lab@pha.gov.sa 011 252 8190

الملحق (ج)

تصنيف نتائج الفحص ووسائل التبليغ

Unremarkable Results	Remarkable Results
Results are available in the system. No follow-up required.	Results are available to the health care provider through all of the following: 1- system 2- Email To recommend repeat newborn screening specimen or diagnostic testing

نموذج تقرير لنتيجة سلبية

وقاية
هيئة الصحة العامة
PUBLIC HEALTH AUTHORITY

Date reported: 01/12/2024

Newborn Screening Test Report

Submitter

Resp. doctor *

King Faisal General Hospital - Alhassa

Patient

Name:		Barcode:	
		Sample Type	
D.O.B:		Weight:	
Sex:		Date sample collected:	
Baby MRN:		Mother name:	
Family phone:		Mother NID:	
		Mother MRN	
		Mother phone:	

Test	Resultcode	Screening result
TSH	NTSH-I-N	Normal
GALT	GALT-I-N	Normal
N17P	17OHP-I-N	Normal
G6PD	G6PD-I-N	Normal
BTD	BTDG-I-N	Normal
HGBE	HGBE-I-N	Normal

	Screening Result
MS/MS Disorders: PKU, MSUD, ASA, CIT, HMG, MMA, PA, BKT, GA1, IVA, MCAD, 3MCC, VLCAD, HCU	Normal

PHL, 7090 King Abdulaziz Rd - Al Arid Dist. Riyadh 13351 - 5210

Page 1 of 2

نموذج تقرير لنتيجة إيجابية

وقاية Weqaya
المركز الوطني للوقاية من الأمراض ومكافحتها
Saudi Center for Disease Prevention and Control

وزارة الصحة
Ministry of Health

Date reported05/05/2023

Early Screening Program For Newborns to Reduce Disability

Submitter

Tel:
Fax:

KAAUH - PNU

Patient

Name:		Barcode:	
		Resp. doctor	
D.O.B:		Weight:	
Sex:		Date sample collected:	
Baby MRN:		Mother name:	
Family phone:		Mother NID:	
		Mother MRN	
		Mother phone:	

Test	Resultcode	Screening result
TSH	NTSH-I-N	Normal
GALT	GALT-I-N	Normal
N17P	17OHP-I-N	Normal
G6PD	G6PD-I-N	Normal
BTD	BTDG-I-N	Normal
HGBE	HGBE-I-N	Normal

	Screening Result	Test	Concentration Unit	Cutoff
MS/MS Disorders: PKU, MSUD, ASA, CIT, HMG, MMA, PA, BKT, GA1, IVA, MCAD, 3MCC, VLCAD, HCU	High		µmol/L	

Comments

The newborn screening results show risk of having one or more of the conditions included in the newborn screening panel, repeat NBS testing must be performed immediately.

PHL, 7090 King Abdulaziz Rd - Al Arid Dist. Riyadh 13351 - 5210

Page 1 of 2

الملحق (د)
النماذج

نموذج كتيب توعوي

١

٢

وزارة الصحة
Ministry of Health

ماهي الأمراض المشمولة في برنامج فحص المواليد؟

يقوم البرنامج بالفحص عن 21 نوع من الأمراض الوراثية.

وبشكل عام، فإن الفحوصات هي عن:

- الأمراض الاستقلابية، التي تؤثر في كيفية هضم الجسم للطعام.
- أمراض الغدد الصماء، التي تؤثر على مستوى الهرمونات الضرورية.

كيف يجري فحص المواليد للأمراض الوراثية؟

تؤخذ قطرات قليلة من دم طفلك من عقب القدم، وتوضع على بطاقة تحليل مخصصة لهذا الفحص ثم ترسل إلى المختبر لتحليلها لكن يجب التنويه على أنه من الممكن طلب إعادة التحليل للطفل لمجرد التأكيد.

متى يجب سحب عينة الدم؟

تسحب عينة الدم خلال (24 - 72) ساعة من عمر الطفل وقبل مغادرته مستشفى الولادة.

لا يوجد في أسرتي طفل مصاب بمرض وراثي، فهل هناك حاجة لإجراء هذه الفحوصات؟

نعم، حيث يولد معظم الأطفال الذين يعانون من أحد هذه الأمراض من أسر ليس لها تاريخ طبي يشير إلى وجود قريب مصاب بمرض وراثي، كما أن الأطفال المصابين بهذه الأمراض يكونون في كامل صحتهم عند الولادة، وبالتالي فإن فحص الدم هو الوسيلة الوحيدة لاكتشاف هذه الأمراض.

وزارة الصحة
Ministry of Health

ماذا يعني طلب إعادة الفحص لطفلي؟

إذا كانت النتيجة غير سليمة فمن المهم إعادة الفحص للتأكد، كما أنه قد يطلب إعادة الفحص إذا كانت عينة الدم غير كافية أو غير صالحة للتحليل، مع العلم أن طلب إعادة الفحص لا يعني بالضرورة إصابة الطفل بأحد الأمراض الوراثية.

وعند طلب إعادة الفحص فمن المهم أن يقوم الوالدان بإحضار الطفل إلى المستشفى في أقرب وقت حيث إن هذا الإجراء ضروري لتأكيد النتيجة أو لطمأنه الوالدين بإذن الله.

كيف أعرف نتيجة تحليل طفلي؟

إذا كانت النتيجة إيجابية فذلك يعني أن الطفل مصاب بأحد الأمراض الوراثية أو أمراض الغدد الصماء وعندها سيتم التواصل مع الوالدين هاتفياً وإخبارهم بالنتيجة.

وحتى يتلقى الطفل العلاج المناسب من قبل الفريق الطبي المختص فإنه من المهم إحضار الطفل إلى المستشفى بعد الحصول على النتيجة مباشرة.

أما إذا كانت النتيجة سلبية فذلك يعني أن الطفل سليم ولن يتم الاتصال بالوالدين في هذه الحالة، وعند رغبة الوالدين الاطمئنان والتأكد فبالإمكان الاتصال على المستشفى الذي تمت فيه الولادة للاستفسار عن النتيجة.

لذلك من المهم ترك أرقام تواصل صحيحة لإبلاغكم بنتيجة الفحص وطمأنتكم بإذن الله.

وزارة الصحة
Ministry of Health

كيف يكون العلاج من هذه الأمراض؟

يختلف علاج كل مرض عن الآخر فقد يشمل الحمية الغذائية أو تناول الأدوية أو كليهما معًا.

في حال كان طفلك يعاني من أحد هذه الأمراض فمن الضروري جداً أن يبدأ في تلقي العلاج بأسرع وقت ممكن.

عزيزتي الأم
عزيزي الأب...

لا يوجد إطلاقًا ما يدعو للتخوف من إجراء التحليل لطفلك، فالاكتشاف المبكر للمرض يحافظ على حياة طفلك وصحته بإذن الله.

كما أنه من الضروري جداً ترك أرقام صحيحة وواضحة للتواصل.

وزارة الصحة
Ministry of Health

قصة نجاة طفل

كانت فرحة عظيمة تلك التي استقبلت بها الأسرة مولودتها الجديدة، عينين حلوتين وخدان مورّدين ووجه يشبه وجه أمها الجميل، بعد يوم من الولادة أخبرها الطبيب أنه سيسحب عينة دم من عقب طفلتها للفحص عن بعض الأمراض الوراثية، شرح لها الطبيب عن أهمية إجراء هذا الفحص للكشف المبكر عن الأمراض ومن ثم البدء بالعلاج قبل ظهور الأعراض التي قد يكون من بينها الإعاقة العقلية.

بعد أسبوع، اتصل الطبيب على الأم ليخبرها بأن الفحص إيجابي وأنه يتعين إحضار الطفلة لإعادة الفحص والتأكد من النتيجة، كان خبراً مفزعاً للأسرة كلها لكنه - حرصاً على الطفلة - أعيد إجراء الفحص الذي أثبت الإصابة بمرض: بيله الفينيل كيتون Phenyiketonuria (بي كي يو)، بدأت الطفلة العلاج الذي كان عبارة عن حمية غذائية خاصة.

مرت السنوات سريعاً، كانت الأم خلالها حريصة جداً على متابعة إرشادات الطبيب وإخصائية التغذية بدقة. قبل أيام كانت الطفلة مع أمها في زيارتها الدورية إلى الطبيب. تبلغ الآن 10 سنوات وهي في أجمل ما يكون في صحتها وذكائها وحيويتها، وفي عينيها الحلوتين وخديها الموردين، خلال الزيارة نفسها كانت في العيادة طفلة أخرى تبلغ من العمر 14 سنة مصابة بنفس المرض لكنها تعاني من إعاقة عقلية شديدة إذ لم تفحص بعد ولادتها.

وزارة الصحة
Ministry of Health
www.moh.gov.sa | 937 | SaudiMOH | MOHPortal | SaudiMOH | Saudi_Moh

٧

جدول الورشة التدريبية

The Saudi National Newborn Screening Program

Professional Education Workshop

DAY 1		
Time	**Subject**	**Speaker**
8:30-9:00	Registration	
9:00-9:15	Welcome / Introduction	
9:15-10:00	General aspects of Metabolic disorder	
10:00- 10:15	BREAK	
MMA/PA		
10:15 11:00	Nutritional Assessments	
11:00-12:00	Aspects of metabolic nutrition for MMA/PA	
IVA/ HMG		
12:00-1:00	Aspects of metabolic nutrition for IVA/ HMG	
1:00 - 2:00	Lunch	
2;00—2:45	Case presentation	
PKU		
2:45 -3:30	Aspects of metabolic nutrition for PKU	
3:30- 4:14	PKU case presentation	
DAY 2		
UCD		
9:00- 9:40	Aspects of metabolic nutrition for UCD	
9:40-10:30	UCD case presentation	
MSUD		
10:30 -11:15	Aspects of metabolic nutrition for MSUD	
11:30-12:30	Case presentation for MSUD	
Galactosemia		
12:30-1:30	Diagnosis / clinical presentation / treatment	
1:30-2:30	Lunch	
FAOD		
2:30-3:30	Diagnosis / clinical presentation / treatment	
3:30-4:30	Aspects of metabolic nutrition for FAOD	

DAY 2		
Time	**Subject**	**Speaker**
5th Session: Management of Detected Cases III: Amino Acids Disorders		
08:30-09:00	Clinical Scenarios in AA disorders	
09:00-09:30	Nutritional Management in AA disorders	
09:30-09:45	Discussion	
09:45-10:00	Coffee Break	
6th Session: Management of Detected Cases IV: FAOD		
10:00-10:20	Clinical Scenarios in FAOD	
10:20-10:40	Nutritional Management in FAOD	
10:40-11:50	Discussion	
11:50-13:00	Prayer & Lunch	
7th Session : Management of Detected Cases V		
13:00-13:20	Clinical Scenarios in galactosemia & biotinidase deficiency	
13:20-13:35	Nutritional Management in galactosemia	
13:35-14:00	Clinical Scenarios in CH & CAH	
14:00-14:15	Discussion	
8th Session: Counseling & Education		
14:15-14:45	Talking to parents: genetic counseling aspects	
14:45-15:15	Talking to parents: Educational aspects	
15:15-15:30	Discussion	
15:30-15:35	Closing Remarks	

جدول الورشة التدريبية الموجهة لأخصائيي التغذية

Nutrition Therapy for Metabolic Disorders Workshop

DAY 1		
Time	**Subject**	**Speaker**
8:30-9:00	Registration	
9:00-9:15	Welcome / Introduction	
9:15-10:00	General aspects of Metabolic disorder	
10:00- 10:15	BREAK	
MMA/PA		
10:15 11:00	Nutritional Assessments	
11:00-12:00	Aspects of metabolic nutrition for MMA/PA	
IVA/ HMG		
12:00-1:00	Aspects of metabolic nutrition for IVA/ HMG	
1:00 - 2:00	Lunch	
2;00—2:45	Case presentation	
PKU		
2:45 -3:30	Aspects of metabolic nutrition for PKU	
3:30- 4:14	PKU case presentation	
DAY 2		
UCD		
9:00- 9:40	Aspects of metabolic nutrition for UCD	
9:40-10:30	UCD case presentation	
MSUD		
10:30 -11:15	Aspects of metabolic nutrition for MSUD	
11:30-12:30	Case presentation for MSUD	
Galactosemia		
12:30-1:30	Diagnosis / clinical presentation / treatment	
1:30-2:30	Lunch	
FAOD		
2:30-3:30	Diagnosis / clinical presentation / treatment	
3:30-4:30	Aspects of metabolic nutrition for FAOD	

نموذج تقرير نشاط أكاديمي

تقرير موجز عن الأنشطة
البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

مكان توفرها	البرنامج المسؤول عن النشاط	
	اسم وعنوان النشاط	
	المشرف على النشاط :	
	المنسق :	
	المحاضرون / المدربون :	
	تاريخ التنفيذ ومدة النشاط	
	مكان تنفيذ النشاط	
	الفئة المستهدفة : وعدد المستفيدين :	
	الهدف الأساسي من النشاط	
	خلاصة موجزة عن النشاط	
	المرفقات : بيان بأسماء المحاضرين	

أعد التقرير :

الاسم: ..... تاريخ إعداد التقرير : / / م

التوقيع: .....

مؤشرات أداء
البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

المنطقة ..... المستشفى:.....
المنسق:.....تقرير الربع:..... من عام:.....م

المؤشر الأول: تغطية البرنامج للمواليد				
نسبة المواليد الذين تم اجراء الفحص لهم	الشهر	العدد الكلي للمواليد	عدد المواليد المفحوصين	النسبة المئوية
المجموع				

المؤشر الثاني: وقت سحب العينة				
نسبة المواليد الذين تم سحب العينة لهم خلال ٢٤/٧٢ ساعة	الشهر	العدد المواليد المفحوصين	عدد المواليد المفحوصين خلال ٢٤/٧٢ ساعة	النسبة المئوية
المجموع				

المؤشر السابع: الوقت اللازم للبدء بالعلاج				
الوقت اللازم لبدء العلاج	الشهر	عدد الحالات الإيجابية	عدد الحالات الإيجابية الذين تم علاجهم خلال ١٠ ايام من ولادتهم	النسبة المئوية
المجموع				

إبـراء ذمـة

نتقدم بخطابنا هذا وفيه ننوه عن عدم رد ولي أمر المولود التالية بياناته:

اسم المولود منسوبًا للأم:..... رقم ملف المولود: .....

رقم ملف الأم: ..... رقم السجل المدني للأم: .....

تاريخ الولادة: ...../ ...../ ..... هـ

نظرًا لوجوب حضور المولود للمستشفى حيث تبين أن نتيجة عينة الفحص المبكر لحديثي الوالدة إيجابية، وقد قمنا - نحن وقسم علاقات المرضى - بالاتصال على ولي أمر المولود عدة مرات لكن دون رد وذلك بالاتصال على الهواتف التالية:

.....

.....

.....

.....

.....

خلال الفترة:

من : / / ١٤هـ إلى : / / ١٤هـ

وبهذا أبرئ ذمتي وذمة علاقات المرضى من أي مكروه قد يحدث للمولود.

منسق البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الوالدة للحد من الإعاقة في مستشفى:.....

الإسم:..... التوقيع:..... التاريخ:.....

ممثل علاقات المرضى في مستشفى: .....

الإسم:..... التوقيع:..... التاريخ:.....

المصادر والمراجع

- *American College of Medical Genetics Act Sheets: www.acmg.net*
- *Newborn Metabolic Screening Programme Monitoring Framework, November 2010, National Screening Unit, New Zealand Government.*
- *Newborn Screening Manual: A guide For Newborn Care Providers, Edition 1.1 , Newborn Screening Ontario, Canada ,2015.*
- *NHS newborn blood spot screening programme, United Kingdom: /http://newbornbloodspot.screening.nhs.uk*
- *Oregon Practitioner's Manual, Newborn Screening Program, 9th Edition, 2010.*