وزارة الصحة
Ministry of Health

البرنامج الوطني للفحص المبكر
لحديثي الولادة للحد من الإعاقة
National NBS Program

دليل عمل

البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة
National NBS Program

1438 هـ - 2016م

ح وزارة الصحة ، ١٤٣٨هـ

فهرسة مكتبة الملك فهد الوطنية أثناء النشر

الادارة العامة للبرامج الصحية والأمراض المزمنة
دليل عمل البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الاعاقة. / الادارة العامة للبرامج الصحية والأمراض المزمنة - الرياض ، ١٤٣٨ هـ
.. ص ؛ .. س
ردمك ٩-٩٩-٨١٧٤-٦٠٣-٩٧٨
١- الأمراض - وقاية ٢- الأطفال المعوقون - رعاية أ. العنوان
ديوي ٦٤٦،١٥ ١٤٣٨/٩٠٣

رقم الإيداع: ١٤٣٨/٩٠٣
ردمك ٩-٩٩-٨١٧٤-٦٠٣-٩٧٨

فريق الإعداد

قامت إدارة البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة بصياغة مسودة هذا الدليل، ثم كتب بصورته النهائية بعد الإفادة من اقتراحات مختبرات فحص المواليد الإقليمية وكذلك من ملحوظات المشرفين على البرنامج في مستشفيات الولادة والأطفال التابعة لوزارة الصحة.

إشراف

د.محمد بن يحيى صعيدي

مدير عام إدارة البرامج الصحية والأمراض المزمنة

أ. د. زهير بن ناصر الحصنان

مدير البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

أعضاء اللجنة العلمية والاعداد والمراجعة للدليل:

- برئاسة أ. د. زهير بن ناصر الحصنان
  مدير البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة.
- أ.سهاد بنت عبدالعزيز المعيقل
  نائب مدير البرنامج ومستشار تغذية امراض استقلابية.
- د.محمد ياسر حلمي — منسق البرنامج
- هيفاء بنت احمد حكيم — منسق الأدوية
- أ.سارة بنت ماجد الماجد — محلل بيانات
- أ.عبدالرحمن بن حمود العتيبي — مساعد اداري

1438 هـ - 2016 م

الفهرس

المحتويـــــات	الصفحة
مقدمة	7
الرؤية	9
الرسالة	9
مفهوم البرنامج	9
أهداف البرنامج	9
الأمراض التي يشملها البرنامج	10
السياسات والإجـراءات	15
إجراءات الفحص	16
إجراءات سحب العينة في مستشفيات الولادة	16
إجراءات الفحص في حالات الخدج و ضعيفي الوزن عند الولادة وفي حالات نقل الدم	18
إجراءات الفحص في حالة استخدام التغذية الوريدية الشاملة	20
إجراءات الفحص في المختبرات	21
إجراءات التبليغ	24
إجراءات تبليغ والدي الطفل من قبل مستشفى الولادة	24
إجراءات تبليغ النتائج من قبل المختبر	25
إجراءات الإحالة والعلاج	26
مسار الفحص	27
الأنشطة التدريبية ومصادر التعلم	28
مؤشرات الأداء	31
الملاحق	42
ملحق (أ) مهام فريق برنامج فحص المواليد في المستشفيات	43
ملحق (ب) مختبرات فحص المواليد التابعة لوزارة الصحة	50
ملحق (ج) مراكز العلاج للأمراض الوراثية التابعة لوزارة الصحة	51
ملحق (د) تصنيف نتائج الفحص ووسائل التبليغ	52
نموذج تقرير لنتيجة سلبية	53
نموذج تقرير لنتيجة إيجابية	54
ملحق (هـ) مصادر التعلم	55
ملحق (و) النماذج	57
ملحق (ز) الوثائق	67
ملحق (ح) بيانات إدارة البرنامج والمشرفين في المناطق	70
ملخص الإجراءات	72
المصادر والمراجع	77

لماذا 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 مكوّناً أساسياً 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 مبكراً. وانطلاقاًمن اهتمام حكومة المملكة العربية السعودية بتوفير الرعاية الصحية والطبية المتكاملة، فقد صدر المرسوم الملكي (رقم: 3/ب/24295 وتاريخ: 1422/11/27هـ و برقية رئيس مجلس الوزراء رقم: 3/ب/17736 وتاريخ 1424/4/13 هـ) بتطبيق البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة، حيث انطلقت المرحلة الأولى في شهر رجب 1426 هـ الموافق اغسطس 2005 (ملحق ز).

يهدف البرنامج إلى فحص جميع المواليد في المملكة للكشف المبكر عن أمراض وراثية تسبب مضاعفات صحية خطيرة كالإعاقة العقلية والحركية وضعف النمو والوفاة المبكرة لاقدر الله، ولذا فإن مايترتب من مضاعفات عند عدم الكشف عن هذه الأمراض وعلاجها مبكراً يشكل عبئاً اجتماعياً ونفسياً 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 وتأهيلهمنتيجة الأمراض الاستقلابية والهرمونية.

وإيماناً بأهمية البرنامج فقد صدر قرار وزير الصحة رئيس مجلس الصحة السعودي بإلزام جميع المستشفيات في المملكة سواء الحكومية أو الخاصة بإجراء الفحص لكل المواليد. (الملحق ز).

يقوم البرنامج بالكشف عن 17 نوعاً من الأمراض التي هي من أكثر الأمراض الوراثية شيوعاً في المملكة، كما أنه يتوفر لها – في حال الاكتشاف المبكر – العلاج الناجع بإذن الله.

الرؤية

نحومجتمع يسعد 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 اللّه.

مفهوم البرنامج :

فحص جميع حديثي الولادة في أول 24–72 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 :

فحص مبكر لحديثي الولادة لخفض معدلات المراضة والإعاقة والوفيات الناتجة عن الأمراض الوراثية (أمراض التمثيل الغذائي وأمراض الغدد الصماء المشمولة بالبرنامج).

الأهداف التفصيلية :

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

الأمراض التي يشملها البرنامج

الأمراض التي يشملها البرنامج

مقدمة

أوضحت نتائج المرحلة الأولى الاستطلاعية من برنامج فحص المواليد أن معدل الإصابة بواحد من الأمراض الستة عشرة المشمولة في البرنامج هي واحد لكل ألف مولود في المملكة (جدول 1) – وهو معدل أعلى من معدلات الإصابة في الدول الأخرى. ويرجع السبب الرئيس في ذلك إلى أن الأمراض المشمولة بالبرنامج هي أمراض وراثية متنحية ترتفع نسب الإصابة بها مع ارتفاع معدلات زواج الأقارب. ومن المعلوم أن معدل زواج الأقارب في المملكة من أعلى المعدلات في العالم.

جدول رقم (1):

الإحصاءات الإجمالية لبرنامج الكشف المبكر لحديثي الولادة لمنع الإعاقة من 20 أغسطس 2005 م إلى 7 اكتوبر 2010 م .

عدد الأمراض التي تم الفحص عنها	16 مرضا من الأمراض الوراثية (الاستقلابية والهرمونية) الشائعة في المملكة
عدد المستشفيات المشاركة	24 مستشفى ولادة في مناطق المملكة
عدد المواليد المفحوصين	436,284 مولوداً
عدد الحالات الإيجابية المكتشفة	430 حالة
معدل حدوث الحالات الإيجابية	1/1000 ولادة

وفي عام 1435 هـ أضيف مرض آخر (VLACDD) ليكون مجموع الأمراض التي يشملها البرنامج 17 مرضاً.

الأمراض المشمولة بالبرنامج

أولاً: أمراض الغدد الصماء (Endocrine Conditions):

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

ثانياً: أمراض الأحماض الأمينية (Amino Acids Conditions):

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالباً)	المادة التي تفحص**	العلاج***
3	بيلة الفينايلكيتون Phenylketonuria (PKU)	الإعاقة العقلية	الأسابيع الأولى	Phenylalanine	حمية غذائية، أدوية (أحياناً)
4	مرض داء البول القيقبي Maple Syrup Urine Disease (MSUD)	الإعاقة العقلية والحركية، ضعف النمو، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الخمسة الأولى	Leucine	حمية غذائية، أدوية

ثالثاً: أمراض الأحماض العضوية (Organic Acids Conditions):

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالباً)	المادة التي تفحص**	العلاج***
5	حموضة البروبيونك Propionic Acidemia (PPA)	الإعاقة العقلية والحركية، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	C3 C3/C2	حمية غذائية، أدوية
6	حموضة ميثايلمالونيك Methylmalonic Acidemia (MMA)	الإعاقة العقلية والحركية، ضعف النمو، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	C3 C3/C2	حمية غذائية، أدوية،فيتامين ب 12 (أحياناً)
7	نقص إنزيم 3MCC 3-Methylcrotonyl CoA Carboxylase - Deficiency(3MCC)	ضعف النمو، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة (أحياناً)	الأيام الأولى	C3 C3/C2	حمية غذائية، أدوية (أحياناً)
8	نقص إنزيم بيوتينيديز Biotinidase Deficiency (BTD)	الإعاقة العقلية والحركية، الصمم، العمى، تساقط الشعر، تحسس الجلد، التشنجات، الوفاة	الأسابيع الأولى	C3 C3/C2	فيتامين بيوتين
9	حموضة جلوتارك – النوع الأول Glutaric Acidemia type-1(GA)	الإعاقة الحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأشهر الأولى	C5OH	حمية غذائية، أدوية
10	حموضة آيزوفالِرِك IsovalericAcidemia (IVA)	الإعاقة العقلية والحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C5	حمية غذائية، أدوية
11	نقص إنزيم HMG – كو أي لاييز HMG-Co Lyase Deficiency (HMG)	الإعاقة العقلية والحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C5OH	حمية غذائية، أدوية
12	نقص إنزيم بيتا – كيتوثايوليز Beta-Ketothiolase Deficiency (BKD)	الإعاقة العقلية والحركية، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C5:1 C5OH	حمية غذائية، أدوية

رابعا: أمراض دورة اليوريا (Urea Cycle Conditions):

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالباً)	المادة التي تفحص**	العلاج***
13	حموضة أرجنينوسَكْسِنِك Argininosuccinic Acidemia (ASA)	الإعاقة العقلية والحركية، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	Argininosuccinic Acid Citrulline	حمية غذائية، أدوية
14	ستروليينيميا Citrullinemia	الإعاقة العقلية والحركية، التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الثلاثة الأولى	Citrulline	حمية غذائية، أدوية

خامساً: أمراض الدهون (Fatty Acid Oxidation Conditions):

	المرض	أعراض المرض ومضاعفاته عند عدم العلاج المبكر	عمر المولود وقت ظهور الأعراض (غالباً)	المادة التي تفحص**	العلاج***
15	نقص إنزيم إم كاد Medium-chain Acyl CoA dehydrogenase deficiency	التشنجات، الغيبوبة، الوفاة	الأيام الأولى	C6 C8 C10 C8/C10	وجبات غذائية متكررة
16	نقص إنزيم في 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 (أحياناً)

ساساً: أمراض السكريات (Carbohydrate Conditions):

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

السياسات والإجـراءات

إجراءات الفحص

إجراءات سحب العينة في مستشفيات الولادة :

1. يجب أن تسحب العينة عندما يكون عمر المولود بين 24 و 72 ساعة.
2. 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 24 ساعة) .
   - تاريخ الأسرة المرضي (عند وجود قريب مصاب بمرض وراثي في الأسرة) .
3. يتولى فريق البرنامج في مستشفى الولادة إدخال بيانات المولود في نظام البرنامج الإلكتروني.
4. تجهيز الطفل لسحب العينة وذلك بإرضاعه وعمل ما يمكن لإراحته.
5. الأخذ باحتياطات السلامة من قبل طاقم التمريض عند سحب العينة.
6. تسحب العينة من خلال وخز أحد جانبي عقب المولود بعد تدفئة العقب وتطهير مكان الوخز.
7. بعد الوخز، يتم التخلص من أول قطرة دم.
8. 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.
9. 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.

10. 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.
11. التخلص من جميع إبر الوخز والأدوات الأخرى المستعملة في الأماكن المخصصة للتخلص من النفايات الطبية.
12. مسح المتبقي من الدم على قدم الطفل بعد الانتهاء من الإجراء وتغطيته بقطن نظيف.
13. تُترك بطاقة الفحص لتجف على حامل خاص لمدة 4 ساعات.
14. توضع البطاقات – بعد التأكد من جفافها – بالتبادل داخل المظروف المخصص للشحن، ويفضل عدم استخدام الأكياس البلاستيكية للشحن منعاً لتكاثف البخار الذي قد يؤدي إلى تميع العينات.
15. يكتب العنوان واضحاً على المظروف قبل إرساله للمختبر لإجراء الفحص.
16. لا يجوز أن يتأخر إرسال العينات إلى المختبر عن 24 ساعة من وقت سحبها.
17. يحتفظ فريق البرنامج في مستشفى الولادة بسجل خاص يوضح بيانات العينات المرسلة وأرقام شحنات الإرسال وتواريخ إرسالها.
18. 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.
19. يسعى فريق البرنامج في المستشفى لتوفير كل الوسائل التي تضمن فحص كل مولود.
20. لضمان إجراء الفحص لكل مولود فإن شهادة تبليغ الولادة لا تسلّم لوالد الطفل إلا بعد التأكد من سحب عينة الفحص (انظر التعميم الخاص بذلك – ملحق ز).
21. في الحالات التي يتعذر فيها سحب عينة المولود مابين ٢٤–٧٢ ساعة بسبب خروج والدته من المستشفى قبل 24 ساعة من عمره، فإن المولود يعطى موعداً خلال 3 أيام للتطعيم ولسحب العينة على ألا تصرف شهادة تبليغ الولادة إلا بعد هذين الإجراءين.
22. في الحالات التي يُكتشف 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 1)

عندما يكـون وزن الطفل عند الولادة أكثـر من 1500 جـرام أو عمر الحمل أكبر من 33 أسبوعاً فإن عينة الفحص الأولى تسحب عندما يكون عمر المولود 24-72 ساعة.

تطبق الإجـراءات التالية عنـدما يكون وزن الطفـل عند الولادة دون 1500 جرام أو عمر الحمل أقل من 33 أسبوعاً.

- إذا لم يكن المولود الخديج في حاجة إلى نقل لكريات الدم الحمراء فتسحب العينة الأولى عندما يكون عمر المولود بين 24-72 ساعة.
- إذا كان المولود الخديج الذي لم يحتج إلى نقل لكريات الدم الحمراء سيخرج من المستشفى قبل 3 أسابيع من عمره فتسحب العينة الثانية قبل الخروج مباشرة.
- إذا كان المولود الخديج الذي لم يحتج إلى نقل لكريات الدم الحمراء سيبقى في المستشفى لأكثر من 3 أسابيع فتسحب العينة الثانية عند 3 إلى 4 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 24 سـاعة إلـى 7 أيام. كما تسحب عينة ثالثة قبل الخروج على ألا يتجاوز عمر المولود عن 3 إلى 4 أسابيع، وتسحب عينة رابعة بعد 4 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 24-72 ساعة بينما يتلقى المولود أقل كمية ممكنة من الأحماض الأمينية (لا تتجاوز 1.5 جرام/كيلوجرام).
- ينبغي ألا تتأخر عينة الفحص الأولى عن 72 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 .

إجراءات الفحص في المختبرات:

1. عند استلام المختبر للعينات المرسلة فإن الموظف المختص يتأكد من صلاحيتها للفحص.
2- عند اكتشاف أن عينة ما غير صالحة للفحص فإن المختبر يُبلّغ 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.
3. تعتبر العينة غير صالحة للفحص في الحالات التالية (الشكل 2) :
   - 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.
   - تَشبّع 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.
   - وجودتجلطات (clots) في العينة.
4. تسجل العينات المستلمة في نظام المختبر الالكتروني .
5. يقوم المختبر بإجراءات تحضير العينة وفحصها عن الأمراض المشمولة بالبرنامج وذلك وفق دليل العمل الخاص بالمختبر.
6. تسجل النتائج في النموذج المعتمد (أنظر الملحق د) وتتم مراجعتها ثم التوقيع عليها من قبل مدير المختبر.
7. لا يجوز تأخير النتائج عن يومي عمل سواء أكانت طبيعية أم غير طبيعية.
8. 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)
9. تكون تقارير النتائج جاهزة في نظام البرنامج الالكتروني فور توقيعها من قبل مدير المختبر ليطلع عليها منسق البرنامج في المستشفى الذي ولد به الطفل.

10. عند الحاجـــة إلى سحب عينـــة جديدة فإن المختبر يتولى تبليـــغ منسق البرنامج في مستشفى الولادة على أن تتبع إجراءات التبليغ المعتمدة في هذا الدليل.
11. الحالات التي تستوجب سحب عينة جديدة لتأكيد الإصابة من عدمها هي:
- نتيجة العينة الأولى غير طبيعية.
- نتيجة العينة الأولى غير واضحة.
12. الالتزام بمعايير الجودة المعتمدة في الأداء والأمن والسلامة داخل المختبرات.
13. إعداد تقرير كل ثلاثة أشهر لمؤشرات الأداء الخاصة بالمختبرات (المؤشر الثالث والرابع والخامس والسادس) وإرسالها إلى إدارة البرنامج .
14. إعداد تقرير شهري بالحالات المكتشفة يوضح عدد الحالات وبيانات المولود المصاب ونوع المرض، وإرساله إلى إدارة البرنامج .
15. 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.
- النتائـــج الأوليـــة التي تحتـــاج إلى إعـــادة 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:

1. يتولى منسق البرنامج أو من ينوب عنه مسؤولية تبليغ والدي الطفل عند الحاجة إلى سحب عينة جديدة.
2. عند اكتشاف إصابة المولود بأحد الأمراض المشمولة سواء عن طريق العينة الأولى أو التأكيدية فإن منسق البرنامج هو من يتولى مسؤولية تبليغ والدي الطفل.
3. يكون التبليغ في نفس اليوم الذي تصل فيه النتيجة من المختبرات مع مراعاة اختيار الوقت المناسب والمحافظة على الخصوصية.
4. يكون التبليغ بالاتصال هاتفياً بوالد الطفل أو والدته عن طريق أرقام الهواتف الموجودة في ملف الأم أو ملف المولود.
5. 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 48 ساعة من وقت ظهور النتيجة فإن منسق البرنامج يبلغ علاقات المرضى في المستشفى .
6. 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) .
7. 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.
8. عند عدم ثبوت المرض بعد العينة التأكيدية، فإن المنسق أو من ينوب عنه يتولى إبلاغ أهل الطفل لطمأنتهم .
9. يحتفظ المستشفى بسجل يوثق الحالات التي تحتاج إلى تبليغ، ونتائج التبليغ من حيث تجاوب الأهل، ويوضح أسباب عدم تجاوبهم، وكذلك نتائج العينة التأكيدية.

إجراءات تبليغ النتائج من قبل المختبر :

1. يتولى مختبر فحص المواليد مسؤولية تبليغ النتائج لمستشفى الولادة.
2. نتيجة الفحص إما أن تكون سلبية (negative) أو إيجابية (positive)- انظر إلى تفصيل هذا التعريف حسب المرض في الملحق (د).
3. إذا كانت النتيجة إيجابية (positive) فهذا لا يعني بالضرورة تأكيد الإصابة، بل يشير إلى أن نتيجة الفحص الأولي (screening) غير طبيعية ولابد من إجراءات أخرى للتأكد من الإصابة من عدمها .
4. يكون التبليغ في الحالات الإيجابية (positive) في نفس اليوم الذي تظهر فيه النتيجة.
5. إذا كانت نتيجة العينة الأولى سلبية (negative) فإن التبليغ يكون عن طريق إصدار تقرير النتيجة آلياً على نظام البرنامج الإلكتروني على ألا تتجاوز الفترة مابين ظهور النتيجة وإصدار التقرير للنتائج السلبية عن يومي عمل .
6. إذا كانت نتيجة العينة الأولى إيجابية فإن التبليغ يكون عن طريق إصدار تقرير النتيجة آلياً على نظام البرنامج الإلكتروني بالإضافة إلى كل الطرق الثلاثة التالية :
   - إرسال التقرير عن طريق الفاكس إلى مستشفى الولادة.
   - إرسال التقرير إلى منسق البرنامج في مستشفى الولادة عن طريق مجموعة التواصل الواتس أب. وفي حالة عدم اشتراك المنسق في هذه الخدمة فإنه يبلغ عبر رسالة نصية.
   - إرسال التقرير إلى إدارة برنامج فحص المواليد عن طريق الفاكس وكذلك عن طريق مجموعة التواصل الواتس أب .
7. بالإضافة إلى الطرق المذكورة في الفقرة (6)، فإن التبليغ يكون أيضاً بالاتصال هاتفياً بمنسق البرنامج في الحالات المذكورة في الملحق (د) .

إجراءات الإحالة والعلاج

1. يتولى علاج المولود المصاب استشاري متخصص بالأمراض الوراثية أو الغدد الصماء (بناءً على نوع المرض). وعند عدم وجود طبيب استشاري في المستشفى فإن الطبيب المشرف على علاج المولود يتولى تحويله إلى أقرب مستشفى مرجعي يوجد به استشاري متخصص.
2. لمعرفة المستشفيات المرجعية التي يوجد بها أطباء متخصصون يمكن الاطلاع على الملحق (ج).
3. في الحالات التي يكون فيها نقل المولود إلى مستشفى مرجعي متعذراً 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 من رأيه في الخطوات العلاجية التي ينصح باتباعها إلى حين نقل المولود إلى المستشفى المرجعي.
4. نظراً 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.
5. يراعي الطبيب الذي يتولى علاج المولود المصاب اتباع الإرشادات التي تنصح بها الجمعيات العلمية العالمية ومراكز الخبرة. ويمكن الاطلاع على روابط هذه الإرشادات في الملحق هـ).

مسار الفحص

مستشفى الولادة
(سحب العينة خلال 24 – 72
ساعة من عمر المولود)
تبليغ الأهل
(في نفس يوم صدور
النتيجة)
نقل العينة إلى المختبر
(خلال 24 ساعة)
مختبر فحص
المواليد
(النتيجة خلال
48 ساعة)
تبليغ المستشفى
(في نفس يوم
صدور النتيجة)
إصدار التقرير آلياً
(خلال يومي
عمل)
فحص المولود
سحب العينات التأكيدية/
التشخيصية
استشارة طبيب متخصص
لبدء العلاج وإحالة المولود
إلى أحد مراكز العلاج
تنيجة سلبية
تنيجة إيجابية

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 (و) 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 اعتُمد تطبيق مؤشر قياس أداء في مراكز الفحص الإشرافية ليكون خاصاً 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 الإرشـــادات المتعلقة بالفحص والعلاج الصادرة من الجمعيات المهنية العلمية ومن المراكز الطبية التي لها خبرات طويلة في هذا المجال محلياً ودولياً. ويمكن الاطلاع على الملحق (هـ) لمعرفة الروابط المتعلقة بهذا الخصوص.

كما توصي إدارة البرنامج بمتابعة ما يستجد طبياً 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 (InternationalScoceity of Neonatal Screenin) 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. ويمكن زيارة الموقع الإلكتروني لإدارة البرنامج في بوابة وزارة الصحة والاطلاع على الإعلانات الخاصة بالمؤتمرات واللقاءات العلمية.

المواد التوعوية :

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

- المطويات (مطوايات توعوية عن كل مرض – الكتيب التعريفي للبرنامج) .
- كتيبات الحمية الغذائية لكل مرض .
- اللوحات التوضيحية (البوسترات) .
- الدليل .
- الأفلام واللقاءات .

ويمكن الاطلاع عليها من موقع البرنامج .

- موقع البرنامج على الشبكة العنكبوتية .

http://www.moh.gov.sa/depts/Non-Communicable/Depts/NNSP/Pages/default.aspx

وتوجد نسخ إلكترونية لهذه المواد يمكن الحصول عليها من خلال زيارة موقع البرنامج الإلكتروني. وعند الرغبة في طلب نسخ ورقية فبالإمكان التواصل مع إدارة البرنامج (الرقم 0114750426 تحويلة (161/107/112/119) .

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 قدر الإمكان، وعند تعذر ذلك فإنه من المهم معرفة الأسباب التي أدت إلى حرمان مولود 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، وتقويمه، وتطويره. 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	95% على الأقل من المواليد يتم فحصهم	المعيار
Green Zone	At least 95% of newborns are screened	فحص 95 % من المواليد على الأقل	النطاق الأخضر
Yellow Zone	80-95% of newborns are screened	80-95% فحص من المواليد	النطاق الأصفر
Green Zone	Less than 80% of newborns are screened	فحص أقل من 80 % 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 24–72 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	95% على الأقل من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين 24–72 ساعة من الولادة.	المعيار
Green Zone	95% At least of newborns are screened	95% على الأقل من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين 24–72 ساعة من الولادة.	النطاق الأخضر
Yellow Zone	80-95% of newborns are screened	80%-95% من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين 24-72 ساعة من الولادة.	النطاق الأصفر
Red Zone	Less than 80% of newborns are screened	أقل من 80% من عينات الفحص الأولى تؤخذ بين 24-72 ساعة من الولادة.	النطاق الأحمر

:KPI # 3 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	1%of blood spot samples are of unsatisfactory quality	1% من عينات فحص المواليد في حالة غير قابلة للفحص.	المعيار
Green Zone	Not more than 1% of blood spot samples are of unsatisfactory quality	1% 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 1% إلى 5% 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 5% 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	95% على الأقل من العينات تصل إلى المختبر في مدة أقصاها يومان من وقت سحبها.	المعيار
Green Zone	95% of samples are received by the laboratory within two calendar days of being taken	95% على الأقل من العينات تصل إلى المختبر في مدة أقصاها يومان من وقت سحبها.	النطاق الأخضر
Red Zone	Less than 95% of samples are received by the laboratory within two calendar days of being taken	أقل من 95% 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 (100% من العينات)	المعيار
Green Zone	100% of samples meet the turnaround time of 2 working days	نتيجة الفحص متوفرة خلال يومي عمل لكل العينات (100% 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 95% 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 95% 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 /د	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 (100% 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 (100% 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 95% 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 95% 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 (100%) الذين تبين أن فحوصاتهم إيجابية يتلقون العلاج خلال 10 أيام من ولادتهم	المعيار
Green Zone	100% of babies with positive test result are commenced on treatment by 10 days of age	كل المواليد (100%) الذين تبين أن فحوصاتهم إيجابية يتلقون العلاج خلال 10 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 (100%) الذين تبين أن فحوصاتهم إيجابية يتلقون العلاج خلال 10 أيام من ولادتهم	النطاق الأحمر

KPI # 8 : Percent of loss to follow-up : 1-following the receipt of an invalid specimen. 2-following an out-of-range test result .	**المؤشر الثامن:** نسبة الحالات التي فُقدت متابعتها: 1 - بعد استلام عينات غير صالحة للفحص. 2 - بعد الحصول على نتيجة غير طبيعية.
KPI # 9 : Percent of out-of-range results that need referral for evaluation.	**المؤشر التاسع:** نسبة النتائج غير الطبيعية 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: 1-Percent of babies with disease who were not identified on NBS but had a valid newborn screen 2-Percent 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: 1 - نسبة المواليد المصابين الذين لم تكتشف إصابتهم على الرغم من إجراء الفحص لهم. 2 - 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 20 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 12 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 12 months	القيام بكلا النشاطين خلال مدة لا تتجاوز اثني عشر شهراً..	النطاق الأخضر
Yellow Zone	Organize one activity within a maximum of 12 months	القيام بنشاط واحد فقط خلال مدة لا تتجاوز اثني عشر شهراً.	النطاق الأصفر
Red Zone	No educational activities within 12 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 العشرين في المناطق حيث يوجد مركز إشرافي واحد في المستشفيات الرئيسة في المناطق العشرين بحيث يتبعها مراكز الفحص الطرفية في المنطقة نفسها .

يتكون فريق البرنامج في المراكز الإشرافية الرئيسة العشرين من:

1. **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.
2. **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 .
3. **صيدلاني:** يقوم المشرف على البرنامج بالتنسيق مع إدارة الصيدلية في المستشفى لاختيار صيدلاني ليكون ضمن فريق البرنامج .
4. أخصائية تغذية علاجية.
5. مساعد إداري.
6. طاقم تمريضي (بنسبة لا تقل عن ممرضة لكل 3000 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 3000 مولود على ألا يقل العدد عن ممرضتين)

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

مهام المشرف على البرنامج في المركز الإشرافي:

1. 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 .

2. المهام الإدارية:

الإشراف على فريق عمل البرنامج في المستشفى الذي يعمل به.

- الإشراف على جمع وإرسال العينات الأولية و التأكيدية 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 3 أشهر.
- متابعة إعداد مؤشرات الأداء من قبل المنسقين في المستشفيات الطرفية التابعة للمنطقة وتسليمها لإدارة البرنامج كل 3 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 كاف من بطاقات جمع العينات وإبر الوخز وغيرها من مستلزمات عمل الفحص.
- المشاركة في مجموعة التواصل التابعة للبرنامج التي تضم أعضاء البرنامج في المراكز الإشرافية بالإضافة إلى الإدارة الرئيسة للبرنامج وذلك لتسهيل التواصل بين القائمين على البرنامج والتعجيل في حل الإشكالات الطارئة.

3. 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 لعامة الناس .
- مراعاة تحقيق الهدف المطلوب من المؤشر الثاني عشر من مؤشرات الأداء.

4. التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
5. القيام بأي مهام أخرى حسبما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

مهام نائب المشرف على البرنامج في المركز الإشرافي:

القيام بأعمال المشرف على البرنامج في حالة عدم تواجده بالعمل .

مهام الصيدلاني في المركز الإشرافي:

- التأكد من توفير مايطلبه المشرف على البرنامج من أدوية، 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 أدوية قريبة انتهاء الصلاحية أو فائضة عن حاجة المستشفى فإنه يتولى مسؤولية الإبلاغ عن ذلك والتنسيق مع المشرف ليتم توزيعها على المناطق التي تحتاجها.
- اتباع الإجراءات النظامية في حالة اكتشاف أدوية منتهية الصلاحية.
- التنسيق مع المشرف على البرنامج لتحديد الاحتياجات السنوية للمنطقة من الأدوية 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 أدوية البرنامج.
- التنسيق مع المشرف على البرنامج لطلب الشراء المباشر للأدوية الضرورية غير المتوفرة في المنطقة أو المناطق الأخرى أو التموين المركزي.
- إعداد تقرير كل ثلاثة شهور يوضح كميات الأدوية المتوفرة في المستشفى وإرساله إلى إدارة البرنامج عن طريق المشرف على البرنامج.
- المشاركة في مجموعة التواصل التابعة للبرنامج التي تضم أعضاء البرنامج في المراكز الإشرافية بالإضافة إلى الإدارة الرئيسة للبرنامج وذلك لتسهيل التواصل بين القائمين على البرنامج والتعجيل في حل الإشكالات الطارئة.
- المشاركة في الأنشطة التوعوية والتدريبية الخاصة بالبرنامج في المنطقة.
- التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
- القيام بأي مهام أخرى حسبما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

مهام المساعد الإداري في المركز الإشرافي:

- 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 .
- استلام تقارير النتائج عن طريق الفاكس وتصنيفها و إبلاغ المشرف عنها .
- إنشاء قاعدة بيانات للحالات المكتشفة في المركز الإشرافي وتحديثها بشكل مستمر .
- التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل .
- القيام بأي مهام أخرى حسبما 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 حسبما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره .

ثانياً: مهام فريق برنامج فحص المواليد في المستشفيات الطرفية:

مهام منسق البرنامج في المستشفى الطرفي:

1. المهام الطبية:

- إبلاغ والدي الطفل عند وصول نتيجة مشتبه بها أو مؤكدة.
- التأكد من بدء العلاج في الحالات المصابة في أسرع وقت.

- التأكـــد من أن الطفـــل المصاب يتلقـــى العلاج والمتابعـــة من قبـل 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.

2. المهام الإدارية:

- الإشراف على فريق عمل البرنامج في المستشفى الذي يعمل به.
- الإشراف على جمع وإرسال العينات الأولية و التأكيدية 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.
- إعـداد 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.
- المشـــاركة في الاجتماعـــات الدوريـة 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.
- التأكـــد من وجـــود مخـــزون كاف من بطاقـــات جمع العينـــات وإبـــر الوخـــز وغيرها من مستلزمات عمل الفحص.

3. المهام التثقيفية والتوعوية:

- المشاركة في البرنامـج التوعوي حول البرنامج بالتوافق مع المركز الإشرافي وإدارة البرنامج.
- مراعـــاة أن تكون الخطـــة التثقيفية موجهة للمهنيين ولوالدي الأطفال المصابين وكذلك لعامة الناس.
- القيام بأي مهام أخرى حسبما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

مهام نائب منسق البرنامج في المستشفيات الطرفية:

القيام بأعمال المنسق على البرنامج في حالة عدم تواجده بالعمل.

مهام المساعد الإداري في المستشفيات الطرفية:

- 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.
- استلام تقارير النتائج عن طريق الفاكس وتصنيفها و إبلاغ المنسق عنها.
- إنشاء قاعدة بيانات للحالات المكتشفة في المستشفى وتحديثها بشكل مستمر.
- التأكد من تطبيق الإجراءات المنصوص عليها في هذا الدليل.
- القيام بأي مهام أخرى حسبما 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 حسبما تقتضيه حاجة البرنامج وتطوره.

الملحق (ب)
مختبرات فحص المواليد التابعة لوزارة الصحة

مركز الفحص	المدينة	أرقام التواصل
المختبر الإقليمي بمنطقة الرياض	الرياض	61734 11575 0114355555 0114351900 0114353045
المختبر الإقليمي وبنك الدم بالمنطقة الشرقية	الدمام	6668 31176 0138155698 0138155661
المختبر الإقليمي بالمنطقة الغربية	جدة	17040 21484 0126350671 012 6380132

الملحق (ج)
مراكز العلاج للأمراض الوراثية التابعة لوزارة الصحة

المدينة	المركز	استشاري الطب الوراثي	أرقام التواصل
الرياض	مدينة الملك سعود الطبية	د. مها فادن	0114356666
الرياض	مدينة الملك فهد الطبية	د. على الأسمري	0114656666
مكة المكرمة	مستشفى الولادة والأطفال	د. ضياء عرفة	0125500310- 0125530400 #2244
المدينة المنورة	مستشفى الولادة والأطفال	د. ام هاني مليباري	0148499480- 0148498863
جدة	مستشفى الولادة والأطفال	د. فوزية ال شريف	0126652600 # 2255
الدمام	مستشفى الولادة والأطفال	د. سلوى الخليفي	0138422828
الهفوف	مستشفى الولادة والأطفال	د. هدى خواجة	0135931991
خميس مشيط	مستشفى الولادة والأطفال	د. علي حكمي	0172237020
جازان	مستشفى الملك فهد	د. علي عواجي	0173250705
القطيف	مستشفى القطيف المركزي	د. روضة سنبل	0138361000

الملحق (د)

تصنيف نتائج الفحص ووسائل التبليغ *

Negative	Values less than cutoff
Positive	Borderline values
	Presumptive positive

Normal Results	Borderline Results	Presumptive Results
Results are available in Weblab net to submitter No follow-up is required	Results are available to the health care provider through ALL of the following: (1) Weblab net (2) Fax (3) SMS or Whats Up message to recommend repeating newborn screening specimen or diagnostic testing.	Results are available to the health care provider through ALL of the following: (1) Phone (2) Weblab net (3) Fax (4) SMS or Whats Up message to recommend immediate follow-up specimen/ diagnostic testing/ medical intervention

* بالإمكان الاطلاع على حدود (Cutoff) النتائج الإيجابية والسلبية لجميع الأمراض المشمولة بالبرنامج من خلال موقع البرنامج على صفحة وزارة الصحة

نموذج تقرير لنتيجة سلبية

Kingdom of Saudi Arabia
Ministry of Health
Riyadh Regional Lab

المملكة العربية السعودية
وزارة الصحة
المختبر الاقليمي بالرياض

#LICENCE 1127-07

04/04/2016 11:29

Barcode	MOH000001643672	**Lab No:**	S5839630	**Baby Sex**	M
Baby MRN	10736	**Baby's Name:**	B/O Nora Ahmad Alsalih		
Baby DOB	01/04/2016	**Nationality:**	Saudi		
Mother MRN	10736	**Mother's Name:**	Nora Ahmad Alsalih		
Date Received	03/04/2016	**Referring Hospital:**	BEESH GENERAL HOSPITSAL JAZAN		
Date Collected	02/04/2016	**Date Reported:**	04/04/2016		

LABERATORY RESULT

Analysis	Result
Neonatal TSH (CH)	Negative
Neonatal 17-hydroxy progesterone (CAH)	Negative
Neonatal Galactosemia	Negative
Neonatal Biotinidase Deficiency	Negative
Neonatal Tandem Mass	Negative

Remarks

نموذج تقرير لنتيجة إيجابية

Kingdom of Saudi Arabia
Ministry of Health
Riyadh Regional Lab

المملكة العربية السعودية
وزارة الصحة
المختبر الاقليمي بالرياض

#LICENCE 1127-07 04/04/2016 11:29

Barcode	MOH000001643672	**Lab No:**	S5839630	**Baby Sex**	M
Baby MRN	10736	**Baby's Name:**	B/O Nora Ahmad Alsalih		
Baby DOB	01/04/2016	**Nationality:**	Saudi		
Mother MRN	10736	**Mother's Name:**	Nora Ahmad Alsalih		
Date Received	03/04/2016	**Referring Hospital:**	BEESH GENERAL HOSPITSAL JAZAN		
Date Collected	02/04/2016	**Date Reported:**	04/04/2016		

LABERATORY RESULT

Analysis	**Result**
Neonatal TSH (CH)	**Positive**

Remarks

TSH was elevated at 55 ulU/mL Cutoff 20 ulU/mL
Screen positive for congenital hypothyroidism

الملحق (هـ)
مصادر التعلم

البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة على موقع وزارة الصحة:

Ministry of Health, The National Newborn Screening Program:
http://www.moh.gov.sa/endepts/Non-Communicable/Depts/NNSP

قسم الطب الوراثي، مستشفى الملك فيصل التخصصي ومركز الأبحاث:

King Faisal Specialist Hospital & Research Center, Department of Medical Genetics:
http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesformedicalprofessionals

مواقع جمعيات عالمية :

American College of Medical Genetic, Newborn Screening Act Sheets and Confirmatory Algorithms :
http://www.acmg.netAssociation of Public Health Laboratories: http://www.aphl.org
British Inherited Metabolic Diseases Group :
http://www.bimdg.org.uk/site/index.asp
Centers for Disease Control and Prevention :
https://www.cdc.gov/newbornscreening
International Society for Neonatal Screening :
http://www.isns-neoscreening.org
National Newborn Screening & Genetic Resource Center:
http://genes-r-us.uthscsa.edu
New England Consortium of Metabolic Programs:
http://newenglandconsortium.org
Save Babies Through Screening :
http://www.savebabies.org
UK Newborn Screening Programme Centre :
http://newbornbloodspot.screening.nhs.uk

		الروابط
1	Argininosuccinic Acidemia	http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
2	Beta-ketothiolase deficiency	https://ghr.nlm.nih.gov/condition/beta-ketothiolase-deficiency
3	Biotinidase deficiency	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1322
4	Citrullinemia	http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesfor medicalprofessionals https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1458
5	Congenital Adrenal Hyperplasia	http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1171
6	Congenital hypothyroidism	http://pediatrics.aappublications.org/content/117/6/2290.full-text.pdf
7	Galactosemia	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518
8	Glutaric aciduria type I	http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesformedicalpro-fessionals https://ghr.nlm.nih.gov/condition/glutaric-acidemia-type-i
9	HMG CoA lyase deficiency	http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesfor medicalprofessionals http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
10	Isovaleric Acidemia	http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesfor medicalprofessionals http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
11	Maple Syrup Urine Disease	http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesfor medicalprofessionals http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
12	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiency (MCAD)	http://www.kfshrc.edu.sa/store/media/10f.pdf http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
13	3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency	http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
14	Methylmalonic acidemia	http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
15	Phenylketonuria	https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1504/ https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001166.htm
16	Propionic acidemia	http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesfor medicalprofessionals http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols
17	VLCAD	http://www.kfshrc.edu.sa/en/home/healthencyclopedia/resourcesfor medicalprofessionals http://newenglandconsortium.org/for-professionals/acute-illness-protocols http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK6816

الملحق (و) النماذج

نموذج كتيب توعوي

المملكة العربية السعودية

الإدارة العامة لمكافحة الأمراض الوراثية والمزمنة

وزارة الصحة
Ministry of Health

البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة
National NBS Program

1

اعتمدت وزارة الصحة في المملكة العربية السعودية في شهر رجب عام ١٤٢٦ هـ البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة الذي يهدف إلى فحص جميع المواليد في المملكة للكشف المبكر عن أمراض وراثية خطيرة تسبب الإعاقة.

قد يبدو الأطفال الذين يعانون من هذه الأمراض بكامل صحتهم عند الولادة، لكن إذا لم يتم علاجهم مبكراً فقد ينجم عن ذلك مضاعفات صحية كالإعاقة العقلية والحركية وتأخر النمو أو حتى الوفاة. وعند تلقي العلاج يمكن منع حدوث هذه المضاعفات بإذن الله.

2

ماهي الأمراض المشمولة في برنامج فحص المواليد؟

يقوم البرنامج بالفحص عن ١٧ نوعاً من الأمراض الوراثية.

وبشكل عام، فإن الفحوصات هي عن:

- الأمراض الاستقلابية، التي تؤثر في كيفية استفادة الجسم من الطعام.
- أمراض الغدد الصماء، التي تؤثر على مستوى الهرمونات الضرورية.

كيف يُجرى فحص المواليد للأمراض الوراثية؟

تؤخذ قطرات قليلة من دم طفلك من عقب قدمه، وتوضع على ورقة نشافة مخصصة لهذا الفحص ثم ترسل إلى المختبر لتحليلها. لكن يجب التنويه على أنه من الممكن طلب إعادة التحليل للطفل للتأكيد.

3

متى يجب سحب عينة الدم؟

تُسحب عينة الدم خلال ٢٤ إلى ٧٢ 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 في أُسر 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.

4

ماذا يعني طلب إعادة الفحص لطفلي؟

إذا كانت النتيجة غير سليمة فمن المهم إعادة الفحص للتأكد، كما أنه قد يُطلب إعادة الفحص إذا كانت عينة الدم غير كافية أو غير صالحة للتحليل.

وعند طلب إعادة الفحص يقوم الوالدان بإحضار الطفل إلى المستشفى في أسرع وقت حيث إن هذا الإجراء ضروري لتأكيد النتيجة أو لطمأنة الوالدين بإذن الله.

كيف أعرف نتيجة تحليل طفلي؟

إذا كانت النتيجة إيجابية فذلك يعني أن الطفل مصاب بأحد الأمراض الاستقلابية أو أمراض الغدد الصماء وعندها سيتم التواصل مع الوالدين هاتفياً وإخبارهم بالنتيجة. وحتى نتفادى مضاعفات المرض فلابد من إحضار الطفل إلى المستشفى بعد الحصول على النتيجة مباشرة ليتلقى العلاج المناسب.

أما إذا كانت النتيجة سلبية فذلك يعني أن الطفل سليم ولن يتم الاتصال بالوالدين في هذه الحالة، وإذا أراد الوالدان التأكد للاطمئنان فبالإمكان الاتصال على المستشفى الذي كانت الولادة فيه للسؤال عن النتيجة.

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

لمزيد من المعلومات :

البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة
الإدارة العامة لمكافحة الأمراض الوراثية والمزمنة
وزارة الصحة – المملكة العربية السعودية
هاتف: (من الأحد إلى الخميس من ٨ صباحاً إلى ٢ ظهراً)
0554099666 112 - 110 تحويلة 0114750453

كيف يكون العلاج من هذه الأمراض؟

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

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

عزيزتي الأم
عزيزي الأب ...

- لايوجد إطلاقاً ما يدعو للتخوف من إجراء التحليل لطفلك، فالاكتشاف المبكر للمرض يحافظ على حياة طفلك وصحته بإذن اللّه.
- حتى نتمكن من خدمتكم نرجو ترك أرقام صحيحة وواضحة للتواصل.

قصة نجاة طفل

كانت فرحة عظيمة تلك التي استقبلت بها الأسرة مولودتها الجديدة، عينين حلوتين وخدين مورّدين ووجهاً 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 – أعيدإجراء الفحص الذي أثبت الإصابة بمرض: بيلة الفينيل كيتون Phenylketonuria (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 ١٠ سنوات وهي في أجمل ما تكون في صحتها وذكائها وحيويتها، وفي عينيها الحلوتين وخديها الموردين. خلال الزيارة نفسها، كانت في العيادة طفلة أخرى تبلغ من العمر ١٤ سنة مصابة بنفس المرض لكنها تعاني من إعاقة عقلية شديدة إذ لم تفحص بعد ولادتها.

نموذج ورشة تدريبية

The Saudi National Newborn Screening Program

Professional Education Workshop

DAY 1		
Time	**Subject**	**Speaker**
08:00-08:25	Registration	
08:25-08:30	Welcome	
1st Session : Overview of NBS		
08:30-08:50	NBS Programs: The Integral System	
08:50-09:10	NBS in KSA	
09:10-09:30	NBS in the Region	
09:30-09:45	Discussion	
09:45-10:00	Coffee Break	
2nd Session: From Birth to Notification		
10:00-10:15	Pre-analytical steps of NBS in the birthing facility	
10:15-11:00	The screening methods in the NBS laboratory	
11:00-11:15	Post-analytical steps of follow up	
11:15-11:30	Discussion	
11:30-13:00	Prayer & Lunch	
3rd Session : Management of Detected Cases I: Organic Acidurias		
13:00-13:40	Clinical Scenarios in OA	
13:40-14:00	Nutritional Management in OA	
14:00-14:15	Discussion	
4th Session: Management of Detected Cases II: UCDs		
14:15-14:45	Clinical Scenarios in UCD	
14:45-15:05	Nutritional Management in UCD	
15:05-15:20	Discussion	

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	

نموذج ورشة تدريبية موجهة 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 النشاطات

البرنامج الوطني للكشف 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 ، صور عدد ؟	

أعد التقرير :

الاسم : .....

التوقيع : .....

منسق البرنامج

الاسم : .....

التوقيع : .....

تاريخ إعداد التقرير : / / ١٤هـ

نموذج مؤشرات أداء المستشفيات

مؤشرات الأداء

للبرنامج الوطني للكشف المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة

وزارة الصحة

مستشفى : .....

المنسق : .....

تقرير الربع :..... **من عام** ...../...../..... **هـ**

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

المؤشر الثاني : تغطية البرنامج للمواليد				
	الشهر	العدد الكلي للمواليد	عدد المواليد المفحوصين خلال ٧٢/٢٤ ساعة	النسبة المئوية
نسبة المواليد الذي تم سحب العينة لهم خلال ٧٢/٢٤ ساعة				
المجموع				

المؤشر الثالث : تغطية البرنامج للمواليد				
	الشهر	عدد المرضى	عدد المرضى الذي تم علاجهم خلال ١٠ أيام من ولادتهم	النسبة المئوية
الوقت اللازم لبدء العالج				
المجموع				

ملاحظة :

- **عدم احتساب المواليد الذي تم ولادتهم خارج المستشفى حتى في حال فحصهم**

إبـراء ذمـة

نتقدم بخطابنا هذا و فيه ننوه عن عدم ردّ ولي أمر المولود التالية بياناته:

اسم المولود منسوباً للأم :..... رقم ملف المولود:.....
رقم ملف الأم : ..... رقم السجل المدني للأم :.....
تاريخ الولادة : ...../...../..... هـ

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

.....
.....
.....
.....
.....

خلال الفترة:
من : / / ١٤ هـ إلى : / / ١٤ هـ
وبهذا أبرئ ذمتي و ذمة علاقات المرضى من أي مكروه قد يحدث للمولود.

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

الاسم:..... التوقيع:..... التاريخ:.....

ممثل علاقات المرضى في مستشفى: .....

الاسم:..... التوقيع:..... التاريخ:.....

الملحق (ز)

الوثائق

بسم الله الرحمن الرحيم

المملكة العربية السعودية
ديوان رئاسة مجلس الوزراء

برقيـــه

الرقم ٣/ ب/ ١٧٧٣٦
التاريخ ١٤٢٢/١١/١٣هـ
المرفقات ١٠

معالي وزير الصحة
نسخة لوزارة المالية

نشير إلى الأمر رقم ٣/ب/٢٤٢٩٥ وتاريخ ١٤٢٢/١١/٢٧هـ القاضي بتشكيل لجنة من وزارات الصحة والمالية والاقتصاد والتخطيط لدراسة برنامج للكشف المبكر ومنع الإعاقة عند حديثي الولادة والرفع عما يتم التوصل إليه.

كما نشير إلى برقية الوزارة رقم ٢٦/٩٨٠٠٠ وتاريخ ١٤٢٣/١١/١٧هـ المتضمنة أنه تم إعداد المحضر النهائي المرفق المشتمل على التوصيات التي تم التوصل إليها بهذا الخصوص والتي منها :

١) البدء بهذا البرنامج بأسرع وقت ممكن وذلك لما له من مردود صحي واقتصادي واجتماعي حيث سيؤدي إلى الحد من الإعاقة العقلية والجسدية بين الأطفال وتخفيف الضغط على مراكز تأهيل المعاقين.

٢) أن يتم تنفيذ البرنامج على مراحل تبدأ المرحلة الأولى منه في العام المالي القادم ١٤٢٤/١٤٢٥هـ وتمتد لسنتين وتشمل بعض مستشفيات الولادة التابعة لوزارة الصحة في كل من الرياض وجدة والدمام والباحة والمدينة المنورة.

٣) تبلغ الميزانية التقديرية للبرنامج في مرحلته الأولى (أربعة وثلاثين مليون ريال) لمدة سنتين وتشمل التجهيزات الأساسية للبرنامج وتكلفة الفحوصات والعلاج للحالات المتوقع اكتشافها في المرحلة الأولى، وطلب الوزارة اعتماد المبلغ المشار إليه في ميزانيتها لكي تتمكن من البدء بتطبيقه.

كما نشير أيضاً إلى خطاب معالي وزير المالية رقم ٤٦١/٢/١٠ وتاريخ ١٤٢٤/١/٩هـ المتضمن أن الوزارة ترى مناسبة ما تم التوصل إليه من توصيات، وأما يتعلق بالاعتمادات المالية للصرف على هذا البرنامج فترى أن تقوم وزارة الصحة بتقديم الميزانية التقديرية للبرنامج ضمن مشروع ميزانيتها للعام المالي القادم ١٤٢٤/١٤٢٥هـ إن شاء الله وذلك للنظر في اعتمادها حسب الظروف والإمكانات المالية المتاحة وقواعد إعداد الميزانية العامة للدولة وما يصدر من توجيهات بهذا الشأن.

ولموافقتنا على ما رأته وزارة المالية.. نرغب إليكم إكمال ما يلزم بموجبه.،،،

فهد بن عبدالعزيز

رئيس مجلس الوزراء

ديوان رئاسة مجلس الوزراء
البرقيات

١١٦٥٢
١٤/١٢

بسم الله الرحمن الرحيم

المملكة العربية السعودية
وزارة الصحة

الرقم : ٢٥٥٥٣١
التاريخ : ٢٠ / ٨ / ١٤٣٣هـ
المشفوعات : .....

تعميم

سعادة مدير عام الشئون الصحية بمنطقة: الرياض/مكة المكرمة/القصيم/الشرقية/ الجوف/ال حدود الشمالية/حائل /نجران/المدينة المنورة/تبوك/عسير/جازان/الباحة المحترمين

سعادة مدير الشئون الصحية بمحافظة /جدة/الطائف/بيشة/القنفذة/حفر الباطن/ الإحساء/القريات

صورة لمدراء مستشفيات وزارة الصحة المشمولة بالبرنامج بالمناطق و المحافظات المحترمين

صورة لمنسقي برنامج الفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة بكافة مناطق المملكة المحترمين

السلام عليكم و رحمة الله و بركاته

إشارة إلى عزم الوزارة على تحقيق الهدف العام من البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة وهو شمول جميع حديثي الولادة السعوديين بعموم مستشفيات الوزارة بالفحص وتأمين علاج الحالات الإيجابية ومتابعتها، فإننا نرغب إلى سعادتكم بالآتي:

١- فتح ملف برقم مستقل للطفل حديث الولادة بحد أقصى بعد مرور ٢٤ ساعة بعد الولادة يستخدم في تقديم الخدمات له بموجبه بما فيها الفحص تجاه الأمراض المشمولة بالبرنامج.

٢- إدراج خدمة الفحص المبكر لحديثي الولادة بقائمة الفحوصات الإيجابية الواجبة الوفاء بمستشفيات الوزارة والتي تشمل أقسام الولادة و الأطفال و ملحقاتها (وحدة الحضانة ، العناية المركزة للأطفال او حديثي الولادة و المبتسرين).

٣- تعليق إصدار تبليغ الولادة و كذلك تقرير خروج حديث الولادة حتى يتم التأكد من سحب العينات المطلوبة للفحص واستيفاء كامل بيانات التواصل مع ذوي الطفل حديث الولادة ، يتم إرفاق نتيجة الفحص بملفه.

٤- تعديل بروتوكول العمل فيما يخص الوقت المناسب للفحص ليبدأ بعد ٢٤ ساعة من الولادة وحتى نهاية الشهر الأول من العمر.

وتقبلوا أطيب تحياتي،،،

نائب وزير الصحة للشؤون الصحية

د: منصور بن ناصر الحواسي

برنامج صحة الإنسان مع الشكر

المملكة العربية السعودية
وزارة الصحة

وزارة الصحة
Ministry of Health

سعادة مدير عام الشئون الصحية بمنطقة: الرياض/مكة المكرمة / القصيم /الشرقية / الجوف/الحدود الشمالية/حائل /نجران/المدينة المنورة / تبوك /عسير /جازان/الباحة المحترمين

سعادة مدير الشئون الصحية بمحافظة/جدة/الطائف/بيشة/القنفذة/ حفر الباطن/الإحساء/القريات المحترمين

السلام عليكم ورحمة الله وبركاته

ايماء الى برقية المقام السامي الكريم رقم ٣/ب/١٧٧٣٦ بتاريخ ١٤٢٤/٤/١٣هـ المتضمنة الموافقة الكريمة على انشاء البرنامج الوطني للفحص المبكر على حديثي الولادة للحد من الإعاقة باعتباره مكوّناً أساسياً في منظومة الرعاية الصحية التي تقدم للطفل في المملكة العربية السعودية، وكذلك خطاب معالي الوزير رقم ١١/٢٩/٧١٨٥ بتاريخ ١٤٢٤/٥/٢هـ بشأن تدشين البرنامج ، وحرصاً على دعم البرنامج ليتمكن من تحقيق اهدافه المرسومة له من خلال عمل متكامل ومتجانس وفاعل فإنه سيتم تطبيق مؤشرات لقياس أداء البرنامج تمكن من قياس ادائه، ومن ثم تقويمه، وتطويره. كما أنه سيتم استخدام الآليات المطبقة بمركز القيادة والسيطرة حتى نتمكن من متابعة ادائه بشكل دقيق.

وقد روعي أن تعكس مؤشرات الأداء جوانب البرنامج كافة والتنسيق بين مكوناته المتعددة ومدى دعم الجهات الإدارية المعنية له.

بناءً عليه، تجدون (مرفق) مؤشرات الأداء على أن يتم تطبيقها اعتباراً من تاريخ هذا الخطاب، بحيث ترسل تقارير الأداء من قبل المنسقين للبرنامج في مناطق المملكة بعد اعتمادها من خلالكم إلى الإدارة العامة لمكافحة الأمراض الوراثية والمزمنة كل ثلاثة اشهر. وسيرفع تقرير نصف سنوي إلى معالي الوزير لإطلاع معاليه على سير البرنامج والمعوقات التي تحد من تحقيق أهدافه.

آمل التكرم بالاطلاع واكمال اللازم .

وتفضلوا بقبول فائق تحياتي ،،،

وكيل الوزارة للصحة العامة

د/ عبد العزيز بن عبد الله بن سعيد

الملحق (ح)
بيانات إدارة البرنامج

الإســـم	البيـــانات	التحويلة	الهاتف
أ.د. زهير الحصنان	مدير البرنامج	207	0114750426
سهاد المعيقل	نائب مدير البرنامج مستشار تغذية أمراض استقلابية	161	0114750426
ص .هيفاء الحكيم	منسق الأدوية	107	0114750426
د. محمد ياسر	منسق البرنامج	223	0114750426
سارة الماجد	محلل بيانات	112	0114750426
عبدالرحمن العتيبي	مساعد إداري	216	0114750426

المشرفون على البرنامج الوطني للكشف المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة في المناطق

المنطقة	المستشفى	الاسم	فاكس	البريد الالكتروني
الرياض	مدينة الملك سعود الطبية	د. مها فادن	0114353047	m.fad001@yahoo.com
مكة المكرمة	مستشفى الولادة والأطفال	د.ضياء عرفه	0125500861 0125752458 0125452759	d_arafah@hotmail.com
المدينة المنورة	مستشفى الولادة والأطفال	د. أم هاني مليباري	0148640915	ohmalibari@yahoo.com
جدة	مستشفى الولادة والأطفال	د. فوزية آل شريف	0126653517	alzaid2@hotmail.com
القصيم	مستشفى الولادة والأطفال	د. عبدالله جان	0163855952	arsoo99@hotmail.com
المنطقة الشرقية	مستشفى الولادة والأطفال بالدمام	د. سلوى الخليفي	0138422828	salalkhalifi@yahoo.com
الأحساء	مستشفى الولادة والأطفال	د.هدى خواجه	0135931991	khawaja2222@yahoo.com
عسير	مستشفى الولادة والأطفال خميس مشيط	د. علي حكمي	072237020 072229691	Hakami100@yahoo.com
الطائف	مستشفى الأطفال	عبدالغني الجميعي	0127362628	Rayan8154@hotmail.com
حائل	مستشفى النساء والولادة	د. سعيد الهلالي	0165435004	saidelhelaly@hotmail.com
الجوف	مستشفى النساء و الولادة سكاكا	د.بسام وديع	0146243984 0146240808	Dr_bassam1970@yahoo.com
بيشة	مستشفى الملك عبدالله	د. زياد قاسم	0176224311	drziad2011@hotmail.com
القنفذة	مستشفى القنفذة العام	د.سهير حجازي	0177320264	azy@yahoo.com
الحدود الشمالية	مستشفى عرعر المركزي	د. مها حسن	0146626416	mmaha1433.ma@gmail.com
نجران	مستشفى الولادة والأطفال	د/ ممدوح العثماني	0175293915	al_othmani@windowslive.com
تبوك	مستشفى الملك خالد	د.محمد عاصف	0144220316 0144224548	Saharan.303@hotmail.com
جازان	مستشفى الملك فهد	د. علي عواجي	0173250705	a.alawaji@yahoo.com
القريات	مستشفى القريات العام	د.محمد اسميك	0146426332	drsmaik@hotmail.com
الباحة	مستشفى الملك فهد	د. حمدي قطر	0177251732	hamdikatarh@ hotmail.com
حفر الباطن	مستشفى الملك خالد	د. هشام الوز	0137241292	Goldmedo@hotmail.com

ملخص الإجراءات

إجراءات سحب العينة في مراكز الولادة

1 - تسحب العينة عندما يكون عمر المولود بين 24–72 ساعة

2 - تستكمل كتابة بيانات المولود علي الجزء المخصص لذلك على بطاقة الفحص

3 - يتولى فريق البرنامج في مستشفى الولادة إدخال بيانات المولود في نظام البرنامج الإلكتروني

4 - تسحب العينة من خلال وخز أحد جانبي عقب المولود

5 - بعد الوخز يتم التخلص من أول قطرة دم

6 - توضع قطرات الدم التالية على الأماكن الدائرية المخصصة لذلك في بطاقة الفحص

7 - تشرب الدوائر الخمس كاملة على الورق الناشف

8 - تترك بطاقة الفحص لتجف على حامل خاص لمدة ٤ ساعات

9 - توضع البطاقات بعد التأكد من جفافها بالتبادل داخل المظروف المخصص للشحن.

10 - يكتب العنوان واضحا على المظروف قبل إرساله للمختبر لإجراء الفحص.

11 - لا يجوز أن يتأخر ارسال العينات إلي المختبر عن ٢٤ ساعة من تاريخ سحبها.

12 - لضمان إجراء الفحص لكل مولود فإن شهادة تبليغ الولادة لا تصرف لوالد الطفل إلا بعد التأكد من سحب عينة الفحص.

13 - في الحالات التي يتعذر فيها سحب عينة للمولود ما بين 24–72 ساعة بسبب خروج والدته من المستشفى قبل 24 ساعة من عمره، فإن المولود يعطى موعدا خلال ٣ أيام للتطعيم و لسحب العينة علىألا تصرف شهادة تبليغ الولادة إلا بعد هذين الإجراءين.

إجراءات الفحص في المختبرات

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

2 - عند اكتشاف أن عينة ما غير صالحة للفحص فإن المختبر يبلغ المستشفى الذي سحبت منه العينة في نفس اليوم، علي أن يتم توثيق ذلك في سجل خاص لدى المختبر.

3 - تسجل العينات المستلمة في سجل خاص في المختبر

4 - يقوم المختبر بإجراءات تحضير العينة و فحصها عن الأمراض المشمولة في البرنامج وذلك وفق دليل العمل الخاص بالمختبر.

5 – تسجل النتائج في النموذج المعتمد و تتم مراجعتها ثم التوقيع عليها من قبل مدير المختبر.

6 - لا يجوز تأخير النتائج عن يومي عمل سواء أكانت طبيعية أو غير طبيعية.

7 - تبلغ النتائج غيرالطبيعيةللمستشفى الذي ولد به الطفل في نفس اليوم الذي تظهر فيه النتائج.

8 - تكون تقارير النتائج جاهزة في نظام البرنامج الإلكتروني فور توقيعها من قبل مدير المختبر.

9 - عند الحاجة لسحب عينة جديدة فإن المختبر يتولى تبليغ منسق البرنامج في مستشفى الولادة على أن تتبع إجراءات التبليغ المعتمدة في هذا الدليل.

10 - إعداد تقرير كل ثلاثة أشهر لمؤشرات الأداء الخاصة بالمختبرات (المؤشر الثالث و الرابع و الخامس و السادس) و إرسالها إلى إدارة البرنامج .

11 - إعداد تقرير شهري بالحالات المكتشفة يوضح عدد الحالات و بيانات المولود المصاب و نوع المرض و إرساله الى إدارة البرنامج .

12 - الاحتفاظ بسجل شامل لكل العينات التي تصل إلى المختبر.

إجراءات تبليغ والدي الطفل من قبل مستشفى الولادة

1 - يتولى منسق البرنامج أو من ينوب عنه مسئولية تبليغ والدي الطفل عند الحاجة إلى سحب عينة جديدة.

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

3 - يكون التبليغ في نفس اليوم الذي تصل فيه النتيجة من المختبرات.

4 - عند عدم الرد من قبل والدي الطفل باستخدام كل الأرقام الموجودة في ملف الأم أو المولود فإن محاولة الاتصال تعاد أكثر من مرة و في أوقات مختلفة لمدة يومين متتالين و عند عدم الرد في خلال 48 ساعة من وقت ظهور النتيجة فإن منسق البرنامج يبلغ علاقات المرضى في المستشفى.

5 - إذا لم يصل أي رد من والدي الطفل بعد أسبوع من ظهور النتيجة فإن المنسق يبلغ إدارة برنامج فحص المواليد بإرسال النموذج المعتمد.

6 - يطلب المنسق من الأهل إحضار المولود في أسرع وقت للمستشفى للكشف عليه ولسحب عينة جديدة لتأكيد الإصابة بالمرض من عدمها.

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

8 - يحتفظ المستشفى بسجل يوثق الحالات التي تحتاج إلي تبليغ و نتائج التبليغ من حيث تجاوب الأهل و يوضح أسباب عدم تجاوبهم و نتائج العينة التأكيدية.

إجراءات تبليغ النتائج من قبل المختبر

1 - يتولى مختبر فحص المواليد مسؤولية تبليغ النتائج لمستشفى الولادة.

2 - نتيجة الفحص إما أن تكون سلبية (negative) أو إيجابية (positive) .

3 - يكون التبليغ في الحالات الإيجابية (positive) في نفس اليوم الذي تظهر فيه النتيجة.

4 - إذا كانت نتيجة العينة الأولى سلبية (negative) فإن التبليغ يكون عن طريق إصدار تقرير النتيجة آلياً على نظام البرنامج الإلكتروني على ألا تتجاوز الفترة مابين ظهور النتيجة وإصدار التقرير للنتائج السلبية عن يومي عمل.

5 - إذا كانت نتيجة العينة الأولى إيجابية فإن التبليغ يكون عن طريق إصدار تقرير النتيجة آلياً على نظام البرنامج الإلكتروني بالإضافة إلى كل الطرق الثلاثة التالية:

- فاكس إلى مستشفى الولادة.
- تبليغ المنسق برسالة نصية أو عن طريق مجموعة التواصل الواتس أب.
- تبليغ إدارة برنامج فحص المواليد عن طريق الفاكس وكذلك عن طريق مجموعة التواصل الواتس أب.

6 - بالإضافة إلى الطرق المذكورة في الفقرة (5)، فإن التبليغ يكون أيضاً بالاتصال هاتفياً بمنسق البرنامج في الحالات المذكورة في الملحق (د).

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.*

البرنامج الوطني للفحص المبكر
لحديثي الولادة للحد من الإعاقة
National NBS Program

وزارة الصحة
Ministry of Health

دليل عمل

البرنامج الوطني للفحص المبكر لحديثي الولادة للحد من الإعاقة
National NBS Program

ردمك ٩-٩٩-٨١٧٤-٦٠٣-٩٧٨