



فحص حديثي الولادة

neonatal screening

امنح طفلك أفضل بداية لحياته





neonatal screening



لأي استفسارات يرجى الإتصال
بالإدارة العامة / مختبر مدلاب المرجعي الإقليمي

الأردن +962 6 461 2287 | فلسطين +970 298 3125 | العراق - اربيل 066 223 6633

regional@medlabsgroup.com

لماذا يجرى فحص حديثي الولادة؟

إنّ الأطفال الذين يعانون من أي من الاضطرابات الأيضية يبدون طبيعيين عند الولادة بالرغم من إصابتهم بهذا الاضطراب الذي لا يمكن كشفه إلا عن طريق إجراء فحص حديثي الولادة. وفي حال عدم الكشف عن الاضطراب الأيضي أو معالجته باكراً فإن الطفل قد يعاني من عيوب بدنية وعقلية خطيرة أو حتى الوفاة في بعض الحالات. ويمكن تجنّب كل هذه التأثيرات - في معظم الأحيان - إذا اكتُشف هذا الاضطراب مبكراً، ليحظى الطفل بحياة طبيعية نسبياً.

كيف تجرى هذه الفحوصات؟

لا يحتاج هذا الفحص لأكثر من بضع قطرات من دم كعب قدم الطفل حديث الولادة، وهذا الإجراء يُنفَّذ بأيدي ممرضين مؤهلين وأخصائيين محترفين. ومن ثم تُرسل العينات إلى مختبراتنا المجهزة بأحدث التقنيات لإجراء الفحص.

ماذا يحدث إذا تم اكتشاف أي اضطراب أيضي؟

في حال الكشف عن أي اضطراب أيضي يتم إعلام طبيب الطفل على الفور، وذلك لإعطاء الطفل أفضل فرصة لمنع حدوث أي مضاعفات صحية. كما أن نتيجة هذه الفحوصات قد تكون ذات أهمية للوالدين والأقارب لأن معظم هذه الفحوصات المسحية وراثية.

ما هي الاضطرابات الأيضية التي تفحصها مدلاب؟

هنالك أكثر من ٥٠ اضطراب أيضي تفحصه مدلاب، وكلها مدرجة وموضحة في هذا الكتيب. والكثير من هذه الاضطرابات ذات نسبة حدوث عالية في المجتمع ممّا يستدعي أن تكون مدعاة لاهتمامنا والإسراع في إجراء هذه الفحوصات.

هل يعني الفحص الإيجابي إصابة الطفل؟

لا، في بعض الأحيان وعلى سبيل المثال، عندما يكون تطور الطفل غير كافٍ، قد نجد نتيجة إيجابية بأحد الاضطرابات الأيضية دائماً كاذبه. ولذلك يتم أخذ عينة أخرى وإعادة الفحص للتأكد من صحة النتيجة الإيجابية في مثل هذه الحالات.

ما هي طريقة الحصول على فحوصات حديثي الولادة؟

قُم بزيارة أي من فروع مدلاب ويُفضل خلال الأربعة عشر يوماً الأولى من عمر الطفل، أو اتصل معنا عبر الأرقام الموجودة على الصفحة الأولى في هذا الكتيب.

”الكشف المبكر عن هذه الاضطرابات يساعد في تأمين مستقبل صحي للطفل“

إنّ صحة أطفالنا هي دائماً في طليعة اهتماماتنا. نحن في مدلاب أخذنا هذه المسألة على محمل الجد، آخذين بعين الاعتبار أن أولويات الوالدين هي أولوياتنا. ولهذا مدلاب تفخر بتقديم أول برنامج للفحص الطبي لحديثي الولادة في الأردن، لنساعد على إعطاء الأطفال أفضل بداية ممكنة في الحياة.

ما هو فحص حديثي الولادة؟

فحص حديثي الولادة هو مجموعة من الفحوصات البسيطة التي تعمل خلال الأربعة عشر يوماً الأولى من عمر الطفل. وهي مصممة للكشف عن الاضطرابات الأيضية التي يمكن معالجتها والتعامل معها نتيجة الكشف المبكر.

الاضطرابات

اضطرابات الأحماض العضوية

Malonic Aciduria
Isovaleric Aciduria
Propionic Aciduria
Glutaric Aciduria Type I
Methylmalonic Aciduria
 β -Ketothiolase Deficiency
3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency
3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency
Multiple-CoA Carboxylase Deficiency
Maternal Vitamin B12 Deficiency
Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency
2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency
2-Methyl-3-Hydroxy butyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

الاضطرابات الأخرى

Hemoglobinopathies
(Including S.C.D.E & O_{Arab})
Cystic Fibrosis (IRT)
Congenital Adrenal Hyperplasia (17-Hydroxyprogesterone)
Galactosemia (Total Galactose)
Galactose -1- Phosph Uridyl Transferase enzyme activity
Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency
Congenital Hypothyroidism (TSH)
Biotinidase Deficiency

اضطرابات جديدة

X-Linked Adrenoleukodystrophy (X-ALD)
ADA-SCID, Adenosine Deaminase Deficiency (ADAD)
Argininosuccinic Acid Lyase Deficiency (ASA-LD)
Ornithine Transcarbamylase Deficiency (OTCD)
Carbamoyl Phosphate Synthase 1 (CPS-1)
N-Acetylglutamate Synthase (NAGS)

اضطرابات الأحماض الأمينية

Phenylketonuria (PKU)
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
Homocystinuria
Tyrosinemia Type I
Tyrosinemia Type II
Tyrosinemia Type III
Argininosuccinic Aciduria
Citrullinemia (Argininosuccinic Synthetase Deficiency)
Argininemia
Histidinemia
Hyperornithinemia
Hyper/Hypomethioninemia
5-Oxoprolinuria (Pyroglutamic Aciduria)

اضطرابات الأحماض الدهنية

Carnitine Palmytoyltransferase Deficiency Type I (CPT I)
Carnitine Palmytoyltransferase Deficiency Type II (CPT II)
Carnitine/Acylcarnitine Translocase Deficiency (CACT)
Carnitine Uptake Deficiency (CUD)
Trifunctional Protein Deficiency
Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCADD)
Long Chain 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHADD)
Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD)
3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (M/SCHADD)
Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (SCADD)
Glutamic Aciduria Type II (MADD)
Ethylmalonic Aciduria
2,4 Dienoyl-CoA Reductase Deficiency

دليل أمراض حديثي الولادة



منهجية العمل

يستخدم قسم الاضطرابات الأيضية في مدلاب أحدث التجهيزات المخبرية المصممة خصيصاً لفحوصات الأطفال حديثي الولادة والتي تضم:

- LC-MS/MS (Tandem) Mass Spectrometry
- Victor2D DELPHIA System
- Isoelectric Focusing (IEF) Gel Electrophoresis
- Bar-Coded Sample Tracking System



الاعتمادات والجوائز للمختبر

اضطرابات الأحماض الأمينية

Phenylketonuria (PKU)

سببه نقص أنزيم Phenylalanine Hydroxylase، يُسبب هذا المرض تخلف عقلي غير قابل للشفاء إذا لم يتم علاجه خلال المراحل الأولى من عمر الطفل، وهذا نتيجة تراكم Phenylalanine في الدم. نسبة انتشار هذا المرض في العالم العربي ١:٢,٥٠٠.

Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

سببه نقص أنزيم Branched-Chain Alpha-Keto Acid Dehydrogenase Complex (BCKDH) الذي يتسبب في تراكم الأحماض الأمينية Valine و Isoleucine و Leucine في الدم. إن لم يعالج هذا الاختلال بسبب تقيؤ وجفاف وحركات لا إرادية بالعضلات وتلف في الدماغ. كما أن مرض (MSUD) بشكله الكلاسيكي الحاد يؤدي إلى الوفاة. نسبة انتشاره تقريبا ١:٨,٠٠٠.

Homocysteinuria

سببه نقص أنزيم Cystathionine β-Synthase الذي يؤدي إلى تراكم Methionine بسبب عدم تحول Homocysteine إلى Cysteine. تراكم Methionine يؤدي إلى تلف النسيج الضام والعضلات والجهاز العصبي المركزي والقلب والأوعية الدموية. نسبة انتشار هذا المرض في العالم العربي وعلى سبيل المثال في دولة قطر تصل إلى ١:٣,٠٠٠.

Tyrosinemia Type I

سببه نقص أنزيم Fumarylacetoacetate Hydrolase، هو الخطوة الأخيرة في العملية الأيضية L-Tyrosine. تتراوح الأعراض ما بين الوفاة (خلال الـ١٢ شهراً إذا لم يتم علاجه) إلى ضعف في حركة العضلات في وقت لاحق من الحياة. تُقدّر نسبة حدوث هذا المرض عالمياً بـ ١:١٠٠,٠٠٠، علماً أن نسبة حدوثه في بعض المناطق قد تصل إلى ١:٦,٠٠٠.

Tyrosinemia Type II

ويسمى في بعض الأحيان Richner Hanhart Syndrome، وينتج هذا الاختلال نتيجة نقص أنزيم Tyrosine Aminotransferase هو الخطوة الأولى في العملية الأيضية L-Tyrosine. تتراوح الأعراض ما بين الوفاة (خلال الـ١٢ شهراً إذا لم يتم علاجه) إلى ضعف في حركة العضلات في وقت لاحق من الحياة. أما نسبة حدوث هذا المرض عالمياً فتبلغ حوالي ١:٢٥٠,٠٠٠.

Tyrosinemia Type III

سببه نقص أنزيم 4-Hydroxyphenylpyruvate Dioxygenase وهو الخطوة الثانية في العملية الأيضية L-Tyrosine، الأعراض تتراوح ما بين الوفاة (خلال الـ١٢ شهراً إذا لم يتم علاجه) إلى ضعف في حركة العضلات في وقت لاحق من الحياة، و يعتبر من الأمراض النادرة جداً.

Argininosuccinic Aciduria

سببه نقص أنزيم Argininosuccinate Lyase الذي يتسبب في عدم تحول Argininosuccinate إلى Arginine. تتضمن أعراض هذا الاختلال تقيؤ وغثيان وحركات لا إرادية في العضلات وغيوبة وتلف في الجهاز العصبي، ولا تظهر الأعراض في الشكل المتوسط لهذا المرض إلا إذا تعرض المصاب لأي مرض آخر. أما نسبة انتشاره فتبلغ حوالي ١:٧,٠٠٠.

Citrullinemia (Argininosuccinic Synthetase Deficiency)

يوجد نوعان من هذا المرض: Citrullinemia Type I سببه نقص أنزيم Argininosuccinic Synthetase الذي يحول Citrulline و Aspartate إلى Argininosuccinate، هو الخطوة الثالثة في دورة اليوريا Citrullinemia Type II، سببه خلل في Citrin المسؤول عن نقل الجزيئات عبر غشاء المايتوكوندريا، حيث أن دورة اليوريا لا تعمل بشكل صحيح في عدم وجوده. تتضمن الأعراض تقيؤ وفقدان الوعي وحركات لا إرادية في العضلات واضطراب في النمو نتيجة لتراكم الأمونيا في الدم والسلوك الغير طبيعي والارتباك، نسبة انتشار النوع الأول ١:٥٧,٠٠٠ ونسبة انتشار النوع الثاني ١:٢٥٠,٠٠٠.

Argininemia

سببه نقص أنزيم Arginase الذي بدوره يمنع تحول Arginine إلى يوريا. تتضمن الأعراض تقيؤ وغثيان وحركات لا إرادية في العضلات وغيوبة وتلف في الجهاز العصبي وتخلف عقلي، يعتبر هذا المرض من الأمراض النادرة جداً.

Histidinemia

سببه نقص أنزيم Histidase الذي يحول Histidine إلى Urocanic Acid. الأعراض تتضمن التخلف العقلي وصعوبات في التكلم، غير أن العديد من اللذين ولدوا بهذا الاضطراب بلا أعراض، نسبة انتشاره ١:١٢,٠٠٠.

Hyperornithinemia

سببه نقص أنزيم Ornithine Aminotransferase الموجود في المايتوكوندريا. تراكم Ornithine يؤدي إلى العشى الليلي وقصر النظر ويؤدي بالنهاية إلى فقد تام للبصر، يعتبر من الأمراض النادرة جداً.

Hypermethioninemia

سببه نقص واحد من الأنزيمات الثلاث التالية Glycine أو Methionine S-adenosyl Homocysteine N-methyltransferase- أو Hydrolase Adenosyltransferase الذي يؤدي إلى تراكم Methionine. الأعراض تتضمن إعاقة فكرية ومشاكل عصبية وتأخر في التطور الحركي مثل الوقوف أو المشي وبطء وضعف في العضلات ومشاكل في الكبد وسمات وجه غير عادية واضطراب في التنفس وتغرق واحتمال وجود رائحة للبول تشبه رائحة الملفوف المغلي. يعتبر من الأمراض النادرة جدا وبعض المرضى لا تظهر عليهم الأعراض، نسبة انتشاره الحقيقية غير معروفة.

5-Oxoprolinuria (Pyroglutamic Aciduria)

سببه نقص أنزيم Glutathione Synthetase، الذي يؤدي إلى تراكم 5-Oxoprolin في الدم والبول. تتضمن الأعراض فقر الدم الانحلالي والحماض الأيضي وحركات لا إرادية بالعضلات وتخلف عقلي، نسبة انتشاره نادرة جداً.

اضطرابات الأحماض الدهنية

Carnitine Plamytoyltransferase Defeciency Type I

سببه نقص أنزيم Carnitine Plamytoyltransferase I. وهذا الأنزيم مسؤول عن ربط الأحماض الدهنية الغير محبة للماء (Acyl-CoA) مع Carnitine لتشكيل Acyl-Carnitine الذي يعبر الغشاء الخارجي للمايتوكوندريا. تتضمن الأعراض انخفاض مستوى الكيتونات (ناتج ثانوي للعملية الأيضية للأحماض الدهنية) وانخفاض نسبة السكر في الدم وتضخم في الكبد وألم في العضلات. ويؤدي تراكم الأحماض الدهنية أيضا إلى تلف في الدماغ والكبد والقلب، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

Carnitine Plamytoyltransferase Defeciency Type II

سببه نقص أنزيم Carnitine Plamytoyltransferase II. هذا الأنزيم مسؤول عن فصل الأحماض الدهنية الغير محبة للماء (Acyl-CoA) عن Carnitine. هذا يسمح بتأكسد Acyl-CoA لإنتاج الطاقة. تتضمن الأعراض انخفاض مستوى الكيتونات (ناتج ثانوي للعملية الأيضية للأحماض الدهنية) وانخفاض نسبة السكر في الدم وتضخم في الكبد وألم في العضلات وارتفاع في مستوى Carnitine. ويؤدي تراكم الأحماض الدهنية أيضا إلى تلف في الدماغ والكبد والقلب، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

Carnitine/Acylcarnitine Translocase Defeciency

سببه نقص أنزيم Carnitine/Acylcarnitine Translocase المسؤول عن نقل Acyl-Carnitine عبر الغشاء الداخلي للمايتوكوندريا وفي نفس الوقت يسخ Carnitine. الأعراض تتضمن انخفاض مستوى الكيتونات (ناتج ثانوي للعملية الأيضية للأحماض الدهنية) وانخفاض نسبة السكر في الدم وتضخم في الكبد وألم في العضلات وارتفاع في مستوى Carnitine. ويؤدي تراكم الأحماض الدهنية أيضا إلى تلف في الدماغ والكبد والقلب، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

Carnitine Uptake Deficiency (Carnitine Transport Defect)

سببه نقص OCTN2 Carnitine Transporter المسؤول عن نقل Carnitine إلى الخلية عبر غشائها. تتضمن الأعراض انخفاض في مستوى الكيتونات (ناتج ثانوي للعملية الأيضية للأحماض الدهنية) وانخفاض نسبة السكر في الدم وتضخم في الكبد وألم في العضلات وارتفاع في مستوى Carnitine. ويؤدي تراكم الأحماض الدهنية أيضا إلى تلف في الدماغ والكبد والقلب، نسبة انتشار المرض 1:٥٠,٠٠٠.

Trifunctional Protein Deficiency

كما يوحي الاسم، هو مُركب يتكون من ثلاثة أنزيمات مشفرة عن طريق اثنين من الجينات المسؤولة عن تكسير الأحماض الدهنية في المايتوكوندريا. أي طفرة في أحد هذه الجينات يؤدي إلى نقص Trifunctional Protein حيث تتضمن الأعراض نقصاً في الطاقة وانخفاض نسبة السكر في الدم ومشاكل في القلب وصعوبة في التنفس وموتاً مفاجئاً، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCADD)

سببه نقص أنزيم Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase المسؤول عن تكسير الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة جداً داخل المايتوكوندريا، وذلك لإنتاج الطاقة، تتضمن الأعراض نقصاً في الطاقة وانخفاض نسبة السكر في الدم ومشاكل في القلب وصعوبة في التنفس ومشاكل في الكبد وموتاً مفاجئاً، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

Long Chain 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHADD)

سببه نقص أنزيم Long Chain 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase المسؤول عن تكسير الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة جداً داخل المايتوكوندريا، وذلك لإنتاج الطاقة، تتضمن الأعراض نقصاً في الطاقة وانخفاض نسبة السكر في الدم ومشاكل في القلب وصعوبة في التنفس ومشاكل في الكبد وموتاً مفاجئاً، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD)

سببه نقص أنزيم Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase المسؤول عن تكسير الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة جداً داخل المايتوكوندريا، وذلك لإنتاج الطاقة، تتضمن الأعراض نقصاً في الطاقة وانخفاض نسبة السكر في الدم ومشاكل في القلب وصعوبة في التنفس ومشاكل في الكبد وموتاً مفاجئاً، وتبلغ نسبة انتشاره تقريبا 1:١٥,٠٠٠.

3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (M/SCHADD)

سببه نقص أنزيم 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase المسؤول عن تكسير الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة جداً داخل المايتوكوندريا، وذلك لإنتاج الطاقة، تتضمن الأعراض نقصاً في الطاقة وانخفاض نسبة السكر في الدم ومشاكل في القلب وصعوبة في التنفس ومشاكل في الكبد وموتاً مفاجئاً، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (SCADD)

سببه نقص أنزيم Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase المسؤول عن تكسير الأحماض الدهنية ذات السلسلة الطويلة جداً داخل المايتوكوندريا، وذلك لإنتاج الطاقة، تتضمن الأعراض نقصاً في الطاقة وانخفاض نسبة السكر في الدم ومشاكل في القلب وصعوبة في التنفس ومشاكل في الكبد وموتاً مفاجئاً، وتبلغ نسبة انتشاره تقريبا 1:٤٠,٠٠٠.

Glutaric Aciduria Type II

سببه إما نقص Electron Transfer Flavoprotein Dehydrogenase أو Electron Transfer Flavoprotein Dehydrogenase. تتضمن الأعراض الإحماض وانخفاض نسبة السكر في الدم وضعف وتضخم الكبد وسكتة قلبية. يعتبر هذا الإختلال نادراً.

Ethylmalonic Aciduria

سببه نقص أنزيم يؤدي إلى تراكم Ethylmalonic Acid في الجسم. وتتضمن الأعراض تدميراً في الخلايا العصبية والأوعية الدموية. يعتبر هذا الإختلال نادراً.

2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency

سببه نقص أنزيم 2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency الذي يلعب دوراً في أكسدة الأحماض الدهنية. تتضمن الأعراض نقصاً في الطاقة وانخفاض نسبة السكر في الدم ومشاكل في القلب وصعوبة في التنفس ومشاكل في الكبد وموتاً مفاجئاً، ويعتبر هذا الإختلال نادراً.

اضطرابات الأحماض العضوية

Malonic Aciduria

سببه نقص أنزيم Malonyl-CoA Decarboxylase والذي يؤدي إلى تراكم Malonic Acid، وهذا بدوره يثبط حلقة كريس داخل الخلايا، تتضمن الأعراض تأخرًا في النمو وانخفاض نسبة السكر في الدم واعتلالاً في عضلة القلب وحركات لا إرادية في العضلات، يعتبر هذا الإختلال نادراً.

Isovaleric Aciduria

سببه نقص أنزيم Isovaleric Acid-CoA Dehydrogrenase الذي يلعب دوراً في عملية تحطيم Leucine، وهو من الأحماض الأمينية الرئيسية. تتضمن الأعراض سوء تغذية وتقيؤ وحركات لا إرادية في العضلات ونقصاً في الطاقة وغيبوبة ورائحة عرق مميزة للقدمين شائعة أيضاً. تبلغ نسبة انتشار هذا الإختلال ١:٢٥٠,٠٠٠.

Propionic Aciduria

سببه نقص أنزيم Propionyl-CoA Carboxylase المسؤول عن تحطيم عدد من الأحماض الأمينية الرئيسية. تتضمن الأعراض حركات لا إرادية في العضلات وتقيؤ وجفافاً. يُهدد هذا الإختلال الحياة بطريقة سريعة. نسبة انتشاره في البلاد العربية عاليه قد تصل إلى ١:٣,٠٠٠.

Glutaric Aciduria Type I

سببه نقص أنزيم Glutaryl-CoA Dehydrogenase المسؤول عن تحطيم عدد من الأحماض الأمينية الرئيسية. تتضمن الأعراض ولادة طفل برأس كبير وتشنجات وصلابة ونزيف في الدماغ، تبلغ نسبة انتشار هذا الإختلال ١:٣٠,٠٠٠.

Methylmalonic Aciduria

سببه نقص أنزيم Methylmalonyl-CoA Mutase أو كنتيجة لنقص الأيض في فيتامين ب ١٢. تتضمن الأعراض تلفاً في الدماغ وزيادة في الأمونيا. نسبة انتشاره ١:٥٠,٠٠٠.

β-Ketothiolase Deficiency

سببه نقص أنزيم β-Ketothiolase الذي يلعب دوراً رئيسياً في تكسير الحمض الأميني Isoleucine تتضمن الأعراض تقيؤ وجفافاً وصعوبة في التنفس وتعباً شديداً وتشنجات وغيبوبة. هذا الاختلال نادر.

3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency

سببه نقص أنزيم 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase الذي يلعب دوراً رئيسياً في تكسير الحمض الأميني Leucine. تتضمن الأعراض السبات وتأخرًا في النمو وغيبوبة. نسبة انتشاره ١:٥٠,٠٠٠.

3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency

سببه نقص أنزيم 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Carboxylase الذي يلعب دوراً رئيسياً في تكسير الحمض الأميني Leucine تتضمن الأعراض تقيؤ وجفافاً وسباتاً وتشنجات وغيبوبة. هذا الإختلال نادر.

Multiple-CoA Carboxylase Deficiency

سببه نقص واحد من أربعة من أنزيمات CoA Carboxylase هذا الإختلال يترافق مع نقص Biotinidase تتضمن الأعراض السبات وسوء تغذية وحركات لا إرادية في العضلات وغيبوبة هذا الإختلال نادر.

Maternal Vitamin B12 Deficiency

سببه نقص في فيتامين ب١٢ في غذاء كل من الأم و الجنين خلال فترة الحمل، تتضمن الأعراض تأخرًا في النمو وتراجعاً في التطور النفسي وضعفًا في العضلات وضموراً في الدماغ. هذا الإختلال نادر.

Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

سببه نقص أنزيم Isobutyryl-CoA Dehydrogenase الذي يلعب دوراً في تحطيم الحامض الأميني Valine. تتضمن الأعراض ضعفاً في النمو واختلال في عضلة القلب وفقراً في الدم هذا الإختلال نادر.

2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

سببه نقص أنزيم 2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase الذي يلعب دوراً في تحطيم Isoleucine تتضمن الأعراض تخلفاً عقلياً وفقداناً للمهارات الحركية والصرع. هذا الإختلال نادر.

2-Methyl 3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

سببه نقص أنزيم 2-Methyl 3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase الذي يلعب دورا في تحطيم Isoleucine. تتضمن الأعراض تخلفاً عقلياً وفقداناً للمهارات الحركية والصرع. هذا الإختلال نادر.

اضطرابات أخرى

Hemoglobinopathies (Including S.C.D.E & OArab)

إختلال هيموجلوبين الدم - سببه طفرة في الهيموجلوبين، والعديد من الإختلالات تحت هذا التصنيف تدور حول عدم قدرة الجسم على نقل الأوكسجين بكفاءة خلال الجسم. تتفاوت نسبة انتشاره وقد تصل إلى حد ١:٧٠٠ في بعض المناطق العربية.

Cystic Fibrosis (IRT)

التليف الكيسي - سببه طفرة في جين Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) يؤثر التليف الكيسي على الرئتين والبنكرياس والكبد والأمعاء. تتضمن الأعراض صعوبة في التنفس والتهاب رئوي وسوء امتصاص في الأمعاء ونقصاً في إنتاج الأنزيمات. أما نسبة انتشاره في العالم فتبلغ ١:٥,٠٠٠، ويُعتقد أنها تقترب من ١:٣,٠٠٠ في البلدان العربية.

Congenital Adrenal Hyperplasia (17-Hydroxyprogesterone)

تضخم الغدة الكظرية الخلقي - سببه نقص أنزيم 21-Hydroxylase الذي يلعب دوراً حيوياً في تصنيع الكورتيزول والألدوستيرون. تتضمن الأعراض المبكر وتقرزم وعدم تمييز جنس الطفل، و يؤدي في أشد حالاته إلى الوفاة. تبلغ نسبة انتشاره ١:٢٥,٠٠٠.

Galactosemia

سببه نقص واحد من الأنزيمات الثلاثة Galactose-1- Phosphouridyl Transferase أو Galactokinase أو UDP-Galactose 4-Epimerase ، يؤدي نقصها إلى عدم قدرة الجسم على تكسير الجلاكتوز إلى جلوكوز. تتضمن الأعراض تدمير الكبد والكلى والدماغ. تبلغ نسبة انتشاره ١:٥,٠٠٠.

Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency

سبب التفول نقص في أنزيم Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase الذي يقلّل القدرة على إزالة العوامل المؤكسدة من الجسم الذي يؤدي إلى تكسر كريات الدم الحمراء. يعتبر من أكثر الإختلالات الأنزيمية شيوعاً. تتضمن الأعراض فقر الدم الانحلالي، وتبلغ نسبة انتشاره ١:٣,٠٠٠، حيث يمكن أن تصل إلى ١:٨٠٠ في بعض المناطق العربية.

Congenital Hypothyroidism (TSH)

قصور نشاط الغدة الدرقية الخلقي - سببه الرئيسي غدة درقية غير طبيعية أو طفرة في مستقبلات هرمونات الغدة أو في إنتاج الهرمونات المحفزة للغدة الدرقية. تتضمن الأعراض إعاقة وتأخر في النمو وتخلفاً عقلياً إذا لم يعالج بشكل مبكر. تبلغ نسبة انتشاره ١:٤,٠٠٠.

نقص أنزيم البيوتينيداز

هو اضطراب استقلابي وراثي لا يتم فيه إطلاق البيوتين من البروتينات في النظام الغذائي أثناء الهضم مما يؤدي إلى نقص البيوتين. يعتبر البيوتين و الذي يطلق عليه أيضا اسم فيتامين B7 عنصر مهم قابل للذوبان بالماء و يساعد في استقلاب الدهون و الكربوهيدرات و البروتينات. يمكن أن يؤدي نقص البيوتين إلى نوبات و نقص التوتر و ضعف العضلات/ الأطراف، ترنح، شلل جزئي، فقدان السمع، ضمور بصري، طفح جلدي بما في ذلك التهاب الجلد الدهني و الصدفية و الثعلبة. إذا تركت الحالة دون علاج يمكن أن يؤدي ذلك إلى الغيبوبة و الوفاة معدل الانتشار ا: ١:٦٠٠

نقص غالاكتوز-١- فوسفوريديل ترانسفاز (GALT)

نقص ال GALT هو الأكثر شيوعا في الغالاكتوسيميا، و هو خطأ فطري في استقلاب الغالاكتوز ناتج عن نقص أنزيم غالاكتوز-١-فوسفات يوريديل الترانسفيداز، و هو اضطراب أيضي متنحي يمكن أن يسبب أمراض الكبد و الوفاة إذا لم يتم معالجته. علاج الغالاكتوسيميا هو الأكثر نجاحا إذا بدأ مبكرا و يشمل عدم تناول اللاكتوز معدل الانتشار ا: ١:٤٠٠٠



NEW DISORDERS

اضطرابات جديدة

X-Linked Adrenoleukodystrophy (X-ALD):

A genetic disorder that occurs primarily in males. It mainly affects the nervous system and the adrenal glands. Signs and symptoms of the adrenomyeloneuropathy type appear between early adulthood and middle age. Affected individuals develop progressive stiffness and weakness in their legs (paraparesis), experience urinary and genital tract disorders, and often show changes in behavior and thinking ability. Most people with the adrenomyeloneuropathy type also have adrenocortical insufficiency. In some severely affected individuals, damage to the brain and nervous system can lead to early death. Prevalence is 1:20,000.

حثل الكظر الكاذب X-ALD

اضطراب وراثي يحدث بشكل رئيسي عند الذكور. يؤثر بشكل رئيسي على الجهاز العصبي و الغدد الكظرية. تظهر علامات و أعراض اعتلال الكظر ما بين سن البلوغ المبكر و المتوسط. يصاب الأفراد المتأثرون بالتصلب و الضعف التدريجي في أرجلهم «الشلل النصفي» و يعانون من اضطرابات المسالك البولية و التناسلية، و غالبا ما يظهرون تغيرات في السلوك و قدرة التفكير، و يعاني معظم المصابون من قصور في قشرة الكظر. الإصابة الشديدة قد تؤدي إلى تلف الدماغ و الجهاز العصبي أو الوفاة
معدل الانتشار ا: ٢٠,٠٠٠

Adenosine deaminase Deficiency (ADA-SCID):

An inherited disorder that damages the immune system and causes severe combined immunodeficiency (SCID). People with SCID lack virtually all immune protection. The main symptoms of ADA deficiency are pneumonia, chronic diarrhea, and widespread skin rashes. Affected children also grow much more slowly than healthy children and some have developmental delay. Most individuals with ADA deficiency are diagnosed with SCID in the first 6 months of life. Without treatment, these babies usually do not survive past age 2. Prevalence is 1:200,000.

نقص الأدينوسين ديميناز (ADA-SCID)

اضطراب وراثي يدمر الجهاز المناعي و يسبب نقصا حادا في المناعة المشتركة (SCID)، الأعراض الرئيسية لنقص ADA هي التهاب الرئوي و الاسهال المزمن و الطفح الجلدي المنتشر على نطاق واسع. الأطفال المصابين ينمون بشكل أبطأ من الأطفال الأصحاء و بعضهم يعاني من تأخر النمو. معظم المصابون بنقص ADA يتم تشخيصهم بـ SCID في أول ستة أشهر من الحياة. دون علاج لا ينمو الأطفال المصابون عادة
معدل الانتشار ا: ٢٠,٠٠٠

Argininosuccinic aciduria:

An inherited disorder that causes ammonia to accumulate in the blood. Ammonia is toxic if the levels become too high. The nervous system is especially sensitive to the effects of excess ammonia. Some babies with this disorder experience seizures or unusual body movements, or go into a coma. Complications from argininosuccinic aciduria may include developmental delay and intellectual disability. Prevalence is 1:70,000

بيلة حمض أرجينوسوسيني

اضطراب وراثي يؤدي إلى تراكم الأمونيا في الدم. الأمونيا سامة إذا وصلت إلى مستويات مرتفعة للغاية. الجهاز العصبي حساس بشكل خاص لنسب الأمونيا المرتفعة. بعض الأطفال المصابين يعانون من النوبات أو حركات الجسم غير العادية أو الغيبوبة. و قد تشمل المضاعفات التأخر في النمو و الإعاقة الذهنية
معدل الانتشار ا: ٧٠,٠٠٠

Ornithine transcarbamylase deficiency:

An X-linked inborn error of metabolism of the urea cycle which causes hyperammonemia. In severely affected individuals, ammonia concentrations increase rapidly, causing ataxia, lethargy and death without rapid intervention. Prevalence is 1:60,000

نقص ال ترنسكار باميلز الأورنيثين

اضطراب في عملية الاستقلاب لدورة اليوريا التي تسبب فرط بوتاسيوم الدم في الأطفال المتضررين بشدة. يزداد تركيز الأمونيا بسرعة مما يؤدي بدوره إلى ترنح، خمول، و الوفاة إن لم تؤخذ الإجراءات سريعا
معدل الانتشار ا: ٦٠,٠٠٠

Carbamoyl phosphate synthetase I deficiency:

An autosomal recessive metabolic disorder that causes ammonia to accumulate in the blood due to a lack of the enzyme carbamoyl phosphate synthetase I. Ammonia is toxic if the levels become too high. The nervous system is especially sensitive to the effects of excess ammonia. An infant with this condition may be lacking in energy (lethargic) or unwilling to eat, and have a poorly controlled breathing rate or body temperature. Some babies with this disorder may experience seizures or unusual body movements, or go into a coma. Prevalence is 1:800,000.

نقص كاربامويل فوسفات سنيتاز

اضطراب استقلابي متنحي جسيمي يتسبب بتراكم الأمونيا في الدم بسبب نقص أنزيم كاربامويل فوسفات. قد يعاني الرضيع المصاب بهذه الحالة من نقص الطاقة «السيات» أو قد لا يرغب في تناول الطعام. كما يصاب باضطراب معدل التنفس أو درجة الحرارة. و قد يعاني بعض الأطفال المصابين من نوبات أو حركات جسدية غير عادية أو قد تصيبهم غيبوبة
معدل الانتشار ا: ٨٠,٠٠٠

N-acetylglutamate synthase deficiency:

A disorder that causes abnormally high levels of ammonia to accumulate in the blood. Ammonia is toxic if the levels become too high. Severely affected babies may experience seizures or unusual body movements, or go into a coma. Complications of N-acetylglutamate synthase deficiency may include developmental delay and intellectual disability. This is a rare disease with a prevalence of 1:2,000,000.

نقص سبنسيز أسيل غلوتامات

هو اضطراب يتسبب في ارتفاع مستويات الأمونيا بشكل غير طبيعي في الدم، مما يؤدي بدوره إلى إصابة بنوبات أو حركات جسم غير اعتيادية أو يدخلون في غيبوبة و قد تشمل المضاعفات تأخر النمو و الإعاقة الذهنية
هذا المرض نادر و معدل الانتشار ا: ٢٠٠,٠٠٠

OTHER DISORDERS

Hemoglobinopathies (Including S.C.D.E & OArab)

Caused by a mutation in hemoglobin, there are a number of associated disorders under this category, all of which revolve around the inability to transport oxygen efficiently throughout the body. Prevalence varies but can reach as high as 1:700 in some parts of the Arab World.

Cystic Fibrosis (IRT)

Caused by a mutation in the Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR). Cystic fibrosis affects the lungs, pancreas, liver and intestines. Symptoms include difficulty breathing, lung infections, poor intestinal absorption and depleted enzyme production, all of which can lead to early death if not treated. Prevalence worldwide is 1:5,000. However, in the Arab World it is thought to be closer to 1:3,000.

Congenital Adrenal Hyperplasia (17-Hydroxyprogesterone)

Caused by a lack of the enzyme 21-Hydroxylase, which plays a vital role in the synthesis of cortisol and aldosterone. Symptoms include early puberty, stunted growth and wrong gender assignment, and in its most severe form can lead to death. Prevalence is 1:25,000.

Galactosemia

Caused by a lack of any of three enzymes, Galactokinase, Galactose-1-Phosphouridyl transferase or UDP-Galactose 4-Epimerase, which prevent the body from properly breaking down galactose into glucose. Symptoms include liver, kidney and brain damage. Prevalence is 1:50,000.

Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency

Caused by a lack of the enzyme Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase, which reduces the ability to remove oxidants from the body leading to red blood cell damage. It is the most common human enzymatic defect. Symptoms include hemolytic anemia. Prevalence is 1:3,000 although it can be as high as 1:800 within parts of the Arab World.

Congenital Hypothyroidism (TSH)

Caused primarily by an abnormal thyroid gland or a mutation in the receptors or hormones produced to help thyroid gland function. Symptoms include poor growth and development and mental retardation if untreated. Prevalence is 1:4,000.

Biotinidase Enzyme Deficiency:

An autosomal recessive metabolic disorder in which biotin is not released from proteins in the diet during digestion which results in biotin deficiency. Biotin, also called vitamin B7, is an important water-soluble nutrient that aids in the metabolism of fats, carbohydrates, and proteins. Biotin deficiency can result in seizures, hypotonia and muscle/limb weakness, ataxia, paresis, hearing loss, optic atrophy, skin rashes (including seborrheic dermatitis and psoriasis), and alopecia. If left untreated, the disorder can rapidly lead to coma and death. Biotin supplementation can alleviate and sometimes totally stop such symptoms. Prevalence is 1:16,000

Galactose-1-Phospho Uridyl Transferase Enzyme (GALT) Deficiency:

GALT deficiency is the most common type of galactosemia, an inborn error of galactose metabolism, caused by a deficiency of the enzyme galactose-1-phosphate uridyl transferase.[1] It is an autosomal recessive metabolic disorder that can cause liver disease and death if untreated. Treatment of galactosemia is most successful if initiated early and includes dietary restriction of lactose intake. Because early intervention is key, galactosemia is included in newborn screening programs in many areas. Prevalence: 1:40,000



ORGANIC ACID DISORDERS

Malonic Aciduria

Caused by a lack of the enzyme Malonyl-CoA Decarboxylase that in turn causes a buildup of malonic acid inhibiting the krebs cycle within cells. Symptoms include delayed development, low blood sugar, cardiomyopathy and seizures. It is a rare disorder.

Isovaleric Aciduria

Caused by a lack of the enzyme Isovaleric Acid-CoA Dehydrogenase that plays a role in the breakdown of leucine, an essential amino acid. Symptoms include poor feeding, vomiting, seizures, lack of energy and comas. A distinctive odour of sweaty feet is also common. Prevalence is 1:250,000.

Propionic Aciduria

Caused by a lack of the enzyme Propionyl-CoA Carboxylase, which is responsible for the breakdown of a number of essential amino acids. Symptoms include seizures, vomiting, and dehydration. The disorder can quickly become life threatening. Prevalence in the Arab world can reach as high as 1:3,000.

Glutaric Aciduria Type I

Caused by a lack of the enzyme Glutaryl-CoA Dehydrogenase, which is responsible for the breakdown of a number of essential amino acids. Babies born with this disorder exhibit a large head, spasms, rigidity and bleeding from the brain. Prevalence is 1:30,000.

Methylmalonic Aciduria

Caused by a lack of the enzyme Methylmalonyl-CoA Mutase or as a result of Vitamin B12 metabolism deficiency. Symptoms include brain damage and hyperammonemia. Prevalence is 1:50,000.

β-Ketothiolase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme β-Ketothiolase, which plays an essential role in the breakdown of the amino acid isoleucine. Symptoms include vomiting, dehydration, trouble breathing, extreme tiredness, convulsions and comas. It is a rare disorder.

3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme 3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase, which plays an essential role in the breakdown of the amino acid leucine. Symptoms include lethargy, delayed development and coma. Prevalence is 1:50,000.

3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase which plays a role in the breakdown of the amino acid leucine. Symptoms include vomiting, dehydration, lethargy, convulsions, and coma. It is a rare disorder.

Multiple-CoA Carboxylase Deficiency

Caused by a lack of any of four different CoA Carboxylase enzymes. Multiple-CoA Carboxylase Deficiency can be associated with biotinidase deficiency. Symptoms include lethargy, poor feeding, seizures and coma. It is a rare disorder.

Maternal Vitamin B12 Deficiency

Caused by a lack of Vitamin B12 within the diet of both mother and/or child even during pregnancy. Symptoms include growth retardation, regression of psychomotor development, muscular hypotonia and brain atrophy. It is a rare disorder.

Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme Isobutyryl-CoA Dehydrogenase, which plays a role in the breakdown of the amino acid valine. Symptoms include poor growth, cardiomyopathy and anemia. It is a rare disorder.

2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme 2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase which plays a role in the breakdown of isoleucine. Symptoms include mental retardation, loss of motor skills and epilepsy. It is a rare disorder.

2-Methyl 3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme 2-Methyl 3-Hydroxybutyryl-CoA Dehydrogenase which plays a role in the breakdown of isoleucine. Symptoms include mental retardation, loss of motor skills and epilepsy. It is a rare disorder.

FATTY ACID DISORDERS

Carnitine Palmytoyltransferase Type I Deficiency

Caused by a lack of the enzyme Carnitine Palmytoyltransferase I. This enzyme is responsible for binding hydrophobic fatty acids (Acyl-CoA) to Carnitine to form Acyl-Carnitine, which then traverses the outer membrane of mitochondria. Symptoms include low levels of ketones (a by-product of fatty acid metabolism), low blood sugar, an enlarged liver, muscle pains and high levels of carnitine. A buildup of fatty acids can also damage the brain, liver and heart. It is a rare disorder.

Carnitine Palmytoyltransferase Type II Deficiency

Caused by a lack of the enzyme Carnitine Palmytoyltransferase II. This enzyme is responsible for breaking up the hydrophobic fatty acids (Acyl-CoA) from Carnitine. This allows the Acyl-CoA to then be β -oxidized for energy production. Symptoms include low levels of ketones (a by-product of fatty acid metabolism), low blood sugar, an enlarged liver, muscle pains and high levels of carnitine. A buildup of fatty acids can also damage the brain, liver and heart. It is a rare disorder.

Carnitine/Acylcarnitine Translocase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme Carnitine-acylcarnitine Translocase that is responsible for the transport of Acyl-Carnitine across the inner membrane of the mitochondria while at the same time pumping Carnitine out. Symptoms include low levels of ketones (a by-product of fatty acid metabolism), low blood sugar, an enlarged liver, muscle pains and high levels of carnitine. A buildup of fatty acids can also damage the brain, liver and heart. It is a rare disorder.

Carnitine-Uptake Deficiency (Carnitine Transport Defect)

Caused by a lack of the OCTN2 Carnitine Transporter, which transports carnitine into the cell across the cell membrane. Symptoms include low levels of ketones (a by-product of fatty acid metabolism), low blood sugar, an enlarged liver, muscle pains and high levels of carnitine. A buildup of fatty acids can also damage the brain, liver and heart. Prevalence is 1:50,000.

Trifunctional Protein Deficiency

As the name suggests, it is a complex formed by three enzymes coded for by two genes responsible for the breakdown of fatty acids within the mitochondria. A mutation in either gene causes trifunctional protein deficiency. Symptoms include lack of energy, low blood sugar, heart problems, breathing difficulties and sudden death. It is a rare disorder.

Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCADD)

Caused by a lack of the enzyme Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase which is responsible for the breakdown of very long chain fatty acids within the mitochondria for energy production. Symptoms include a lack of energy, low blood sugar, heart problems, breathing difficulties, liver problems and sudden death. It is a rare disorder.

Long Chain 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHADD)

Caused by a lack of the enzyme Long Chain 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase which is responsible for the breakdown of long chain fatty acids within the mitochondria for energy production. Symptoms include a lack of energy, low blood sugar, heart problems, breathing difficulties, liver problems and sudden death. It is a rare disorder.

Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD)

Caused by a lack of the enzyme Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase which is responsible for the breakdown of medium chain fatty acids within the mitochondria for energy production. Symptoms include a lack of energy, low blood sugar, heart problems, breathing difficulties, liver problems and sudden death. Prevalence is roughly 1:15,000.

3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (M/SCHADD)

Caused by a lack of the enzyme 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase which is responsible for the breakdown of medium and short chain fatty acids within the mitochondria for energy production. Symptoms include a lack of energy, low blood sugar, heart problems, breathing difficulties, liver problems and sudden death. It is a rare disorder.

Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (SCADD)

Caused by a lack of the enzyme Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase which is responsible for the breakdown of short chain fatty acids within the mitochondria for energy production. Symptoms include a lack of energy, low blood sugar, heart problems, breathing difficulties, liver problems and sudden death. Prevalence is 1:40,000.

Glutaric Aciduria Type II

Caused by a lack of either Electron Transfer Flavoprotein or Electron Transfer Flavoprotein Dehydrogenase, both of which play a role in the production of energy within the mitochondria. Symptoms include acidosis, low blood sugar, weakness, enlargement of the liver and heart failure. It is a rare disorder.

Ethylmalonic Aciduria

Caused by mutations in the ethylmalonic encephalopathy 1 gene, (ETHE1), leading to the buildup of ethylmalonic acid within the body. Symptoms include neuronal and vascular damage. It is a rare disorder.

2,4-Dienoyl-CoA Reductase Deficiency

Caused by a lack of the enzyme 2,4 Dienoyl-CoA Reductase which plays a role in the β -Oxidation of fatty acids. Symptoms include a lack of energy, low blood sugar, heart problems, breathing difficulties, liver problems and sudden death. It is a rare disorder.

AMINO ACID DISORDERS

Phenylketonuria (PKU)

Caused by a lack of the enzyme Phenylalanine Hydroxylase. If not treated, this disease causes irreversible mental retardation from an early stage as a result of a buildup of phenylalanine in the blood. Prevalence within the Arab world: 1:2,500.

Maple Syrup Urine Disease (MSUD)

Caused by a lack of the Branched-chain Alpha-Keto Acid Dehydrogenase complex (BCKDH), which in turn leads to a buildup of Leucine, Isoleucine and Valine in the blood. If untreated, the disorder causes vomiting, dehydration, seizures and brain damage. The Classic Severe MSUD form of the disease is fatal. Prevalence is roughly 1:80,000.

Homocysteinuria

Caused by a lack of the enzyme Cystathionine β -Synthase that leads to a buildup of Methionine since Homocysteine is not being converted into Cysteine. Methionine buildup leads to connective tissue, muscle, CNS and cardiovascular damage. Prevalence in some Arab countries such as Qatar can reach as high as 1:3,000.

Tyrosinemia Type I

Caused by a lack of Fumarylacetoacetate Hydrolase. It is the last step in the metabolism of tyrosine. Symptoms range from death within 12 months if not treated to impaired muscle movement at a later stage in life. Worldwide, the frequency of the disease is estimated at 1:100,000, although certain regions can see that figure rise to as high as 1:16,000.

Tyrosinemia Type II

Sometimes referred to as Richner-Hanhart Syndrome, this disorder is caused by a lack of the enzyme Tyrosine Aminotransferase. It is the first step in the metabolism of tyrosine. Symptoms range from death within 12 months if not treated to impaired muscle movement at a later stage in life. Prevalence worldwide stands at around 1:250,000.

Tyrosinemia Type III

Caused by a lack of the enzyme 4-Hydroxyphenylpyruvate Dioxygenase. It is the second step in the metabolism of tyrosine. Symptoms range from death within 12 months if not treated to impaired muscle movement at a later stage in life. It is extremely rare.

Argininosuccinic Aciduria

Caused by a lack of the enzyme Argininosuccinate Lyase which in turn prevents the conversion of argininosuccinate into arginine. Symptoms of the disorder include vomiting, nausea, seizures, coma and damage to the nervous system. Milder forms of the disease only present symptoms during the onset of a secondary disease. Prevalence is roughly 1:70,000.

Citrullinemia (Argininosuccinic Synthetase Deficiency)

There are two types of this disorder, Citrullinemia Type I is caused by a lack of the enzyme Argininosuccinic synthetase, which converts citrulline and aspartate into argininosuccinate, and is the third step in the urea cycle. Citrullinemia Type II is caused by a defect in Citrin, which is responsible for the transport of molecules across the mitochondrial membrane. In its absence, the urea cycle fails to function properly. Symptoms include vomiting, loss of consciousness, seizures, failure to thrive as a result of the buildup of ammonia within the blood, abnormal behavior and confusion. Prevalence of Type I is 1:57,000. Prevalence of Type II is 1:250,000.

Argininemia

Caused by a lack of the enzyme Arginase, which in turn prevents the conversion of arginine into urea. Symptoms include vomiting, nausea, seizures, coma, damage to the nervous system and mental retardation. It is extremely rare.

Histidinemia

Caused by a lack of the enzyme Histidase, which converts Histidine into Urocanic acid. Symptoms include mental retardation and speech difficulties, although many people born with histidinemia may be asymptomatic. Prevalence is 1:12,000.

Hyperornithinemia

Caused by a lack of the enzyme Ornithine Aminotransferase that is found in mitochondria. The resulting buildup of ornithine leads to night blindness, myopia and eventually a total loss of vision. It is extremely rare.

Hypermethioninemia

Caused by the lack of one of the following three enzymes: Methionine Adenosyltransferase, Glycine N-methyltransferase or S-adenosyl Homocysteine Hydrolase. This disorder leads to a buildup of methionine. Symptoms include intellectual disability, neurological problems, delays in motor skills such as standing or walking; sluggishness, muscle weakness, liver problems and unusual facial features. Breath, sweat, or urine may have a smell resembling boiled cabbage. It is extremely rare, however as some patients show no symptoms, its true prevalence is unknown.

5-Oxoprolinuria (Pyroglutamic Aciduria)

Caused by a lack of the enzyme Glutathione Synthetase, which leads to a buildup of 5-oxoproline in the blood and urine. Symptoms include hemolytic anemia, metabolic acidosis, seizures and mental retardation. It is extremely rare.



a guide to understanding **NEONATAL DISORDERS**

METHODOLOGY

The Metabolic Disorders Department at MedLabs is equipped with the latest state-of-the-art technology designed for Neonatal Screening, which includes the use of:

- LC-MS/MS (Tandem) Mass Spectrometry
- Victor2D DELPHIA System
- Isoelectric Focusing (IEF) Gel Electrophoresis
- Bar-Coded Sample Tracking System

Lab Accreditations & Proficiency testing Awards



DISORDERS

AMINO ACID DISORDERS

Phenylketonuria (PKU)
Maple Syrup Urine Disease (MSUD)
Homocystinuria
Tyrosinemia Type I
Tyrosinemia Type II
Tyrosinemia Type III
Argininosuccinic Aciduria
Citrullinemia (Argininosuccinic Synthetase Deficiency)
Argininemia
Histidinemia
Hyperornithinemia
Hyper/Hypomethioninemia
5-Oxoprolinuria (Pyroglutamic Aciduria)

FATTY ACID DISORDERS

Carnitine Palmytoyltransferase Deficiency Type I (CPT I)
Carnitine Palmytoyltransferase Deficiency Type II (CPT II)
Carnitine/Acylcarnitine Translocase Deficiency (CACT)
Carnitine Uptake Deficiency (CUD)
Trifunctional Protein Deficiency
Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (VLCADD)
Long Chain 3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (LCHADD)
Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD)
3-Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (M/SCHADD)
Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (SCADD)
Glutamic Aciduria Type II (MADD)
Ethylmalonic Aciduria
2,4 Dienoyl-CoA Reductase Deficiency

ORGANIC ACID DISORDERS

Malonic Aciduria
Isovaleric Aciduria
Propionic Aciduria
Glutaric Aciduria Type I
Methylmalonic Aciduria
 β -Ketothiolase Deficiency
3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency
3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency
Multiple-CoA Carboxylase Deficiency
Maternal Vitamin B12 Deficiency
Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency
2-Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency
2-Methyl-3-Hydroxy butyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency

OTHER DISORDERS

Hemoglobinopathies
(Including S.C.D.E & O_{Arab})
Cystic Fibrosis (IRT)
Congenital Adrenal Hyperplasia (17-Hydroxyprogesterone)
Galactosemia (Total Galactose)
Galactose -1- Phosph Uridyl Transferase enzyme activity
Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase (G6PD) Deficiency
Congenital Hypothyroidism (TSH)
Biotinidase Deficiency

NEW DISORDERS

X-Linked Adrenoleukodystrophy (X-ALD)
ADA-SCID, Adenosine Deaminase Deficiency (ADAD)
Argininosuccinic Acid Lyase Deficiency (ASA-LD)
Ornithine Transcarbamylase Deficiency (OTCD)
Carbamoyl Phosphate Synthase 1 (CPS-1)
N-Acetylglutamate Synthase (NAGS)

“EARLY DETECTION OF METABOLIC DISORDERS HELPS TO ENSURE A HEALTHY FUTURE FOR YOUR BABY”

The health of our children is always at the forefront of our minds. Here at MedLabs, we take this issue seriously, understanding that what is important to parents is important to us too. This is why MedLabs Laboratories are proud to introduce the first full newborn screening program in Jordan, to help give children the best possible start in life.

What is newborn (neonatal) screening?

Newborn screening is a set of simple tests carried out during the first 2 weeks of a baby's life. These tests are designed to screen for metabolic disorders that can be treated and managed as a result of early detection.

Why perform a neonatal screen?

Babies born with biological abnormalities screened for through this test appear normal at birth. If the abnormality is not treated, the baby could suffer serious physical and mental defects and in some cases even death. However, if the abnormality is detected early, these effects can be avoided and the child could go on to lead a relatively normal and healthy life.

How are the tests carried out?

The screening test itself requires nothing more than a couple of drops of blood from the baby's heel - a process that is carried out by a qualified nurse or health professional. The sample is then sent to our state-of-the-art Metabolic Disorders Laboratory for testing.

What happens if a metabolic disorder is discovered?

If a metabolic disorder is found and confirmed, the baby's doctor is informed immediately in order to ensure the best possible chance of avoiding any health complications. The results of the test could also have further reaching significance for parents, as well as other blood relatives as the vast majority of disorders screened for are genetic.

What metabolic disorders does MedLabs screen for?

There are over 50 metabolic disorders that MedLabs screens for, all of which are listed and explained in this booklet. They all occur at a high enough frequency within our population that they should be cause for concern and testing.

Does a positive test result always mean it's positive for the disorder?

No, there are times, for example, when the baby has not developed enough, that a false-positive result may occur. This is why a second confirmatory sample is always taken to verify whether the result is truly positive.

How can a neonatal screening test be arranged?

Parents can visit any of MedLabs branches, preferably during the first 2 weeks of the baby's life, or call us at our contact numbers on the first page to arrange for a free home call.



For any enquires contact our Head Office
or Regional Reference Laboratory

Jordan +962 6 461 2287 | Palestine +970 298 3125 | Erbil - Iraq 066 223 6633

regional@medlabsgroup.com

www.medlabsgroup.com • [f](#) [u](#) [in](#) [a](#) [p](#) MedLabs • [t](#) @MedLabsGroup



فحص حديثي الولادة

neonatal screening

give your child the best start in life

