Regione Emilia-Romagna

SERVIZIO SANITARIO REGIONALE
EMILIA-ROMAGNA

نو زائیدہ بچوں کی اسکریننگ

بچوں کی صحت کی حفاظت کے لئے ایک سادہ سا ٹیسٹ

والدین کے لئے معلومات

نوزائیدہ اسکریننگ کیا ہے؟
یہ کس لئے ہے؟ کیا یہ ضروری ہے؟

ایمیلیا-رومگنا میں پیدا ہونے والے تمام بچوں کے پاس ایک خاص جاذب کارڈ پر خون کے چند قطرے جمع کرنے کے لئےان کی ایڑی میں ایک چھوٹا سا پنکچر ہوتا ہے ، جس سے اسکریننگ کا ایک سادہ ٹیسٹ کروایا جاسکتا ہے۔ اس طرح ان بیماریوں کی نشاندہی کرنا ممکن ہے جن کو اگر ابتدائی طور پر تسلیم نہیں کیا گیا تو ، اس سے بچے کی نشوونما پر منفی اثر پڑ سکتا ہے۔ نوزائیدہ اسکریننگ ایک روک تھام کرنے والی دوا کا ایک اہم مداخلت ہے جو یہاں تک کہ انتہائی نایاب بیماریوں کی بھی شناخت کرنے کا امکان فراہم کرتی ہے ، یعنی وہ جو ہر 2000 میں ایک سے زیادہ افراد کو متاثر نہیں کرتے ہیں۔ مثبت تشخیص کی صورت میں ضروری دیکھ بھال کے ساتھ زندگی کے پہلے دنوں میں مداخلت ممکن ہے۔ اور کلینیکل سنٹر میں مخصوص پیتھالوجی کے حوالے سے زیادہ تجربہ رکھنے والے ، بچوں اور کنبے کو تمام ضروری مدد کی پیش کش کرتے ہیں۔ والدین کو جینیاتی مشاورت بھی پیش کی جاتی ہے ، جو بعد میں حمل سے متعلق خطرات کا اندازہ ہے۔

نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ ضروری ہے کیونکہ جن امراض سے متعلق ہیں وہ ابتدائی طور پر پہچان جاتے ہیں اور خصوصی طبی مراکز میں عمدہ نتائج کے ساتھ ان کا علاج کیا جاسکتا ہے۔

حال ہی میں اسکریننگ کی پیش کش اس سے بھی زیادہ مؤثر بنانے کے، 40 سے زیادہ بیماریوں کے لئے قومی علاقے بھر میں توسیع کر دی گئی ہے.

خون کے نمونہ کا کس طرح تجزیہ کیا جاتا ہے؟

اسکریننگ سینٹر کی لیبارٹری میں خون کی اسکریننگ کے نمونے ایمیلیا رومانیا اور جمہوریہ سان مارینو کے تمام پیدائشی مقامات پر بھیجے جاتے ہیں۔

بچوں کے صحت کی بہتر حفاظت کےلیے،لیبارٹری میں خون کے نمونے کم از کم ۵ سال کے لئے ذخیرہ کیے جاتے ہیں ، رازداری کے ضوابط کی تعمیل کرتے ہوئے۔

لیبارٹری مختلف طریقوں سے خون کے نمونوں کا تجزیہ کرتی ہے اور ان کی شناخت کرتی ہے جن میں بدلاؤ والی اقدار ہوتی ہیں: ان معاملات میں ٹیسٹ کو دہرایا جانا ضروری ہے ، لیکن کچھ ابتدائی تبدیلیاں صرف عارضی ہوتی ہیں اور وقت کے ساتھ معمول پر آ جاتی ہیں۔

ایسے حالات بھی موجود ہیں جن میں لیبارٹری کو ہمیشہ **ٹیسٹ کو دہرانا ضروری ہے**: یہ تکنیکی وجوہات کی بناء پر ہوسکتا ہے (مثال کے طور پر خون کا ایک ناکافی نمونہ) یا خاص حالات کی موجودگی کے لئے (مثال کے طور پر زچگی کی راہداری ، خصوصی غذا یا منشیات کا استعمال) ضروری دوسرا تجزیہ کریں۔

یہی وجہ ہے کہ یہ جاننا ضروری ہے کہ نئے نمونے کی یاد آوری کا مطلب یہ نہیں ہے کہ کسی بیماری کی نشاندہی کی گئی ہے ، لیکن صرف اس کی مزید جانچ ضروری ہے۔

نوزائیدہ اسکرین کے امراض اور موضوی کیا ہیں ؟

نوزائیدہ اسکریننگ کے ذریعہ شامل بیماریوں کا تعلق 3 گروہوں سے ہے: **اینڈوکرائن امراض** (پیدائشی ہائپوٹائیڈائڈیزم اور پیدائشی ایڈنل ہائپرپالسیا) ، **جینیاتی امراض** (سسٹک فبروسس/Cystic fibrosis) **اور میٹابولک امراض۔**

یہ نایاب بیماریاں ہیں (یعنی وہ لوگ جو سن 2000 میں ایک سے زیادہ افراد پر اثر انداز نہیں ہوتے ہیں) ، **پیدائشی** (یا پیدائش کے وقت پہلے ہی موجود ہیں) **اور اکثر موروثی ہوتا ہے** (یعنی جینیاتی طور پر منتقل ہوتا ہے)۔

ن کی ابتدائی شناخت ، نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ کی بدولت ، ہارمونز یا خامروں کی انتظامیہ کے ذریعے بچوں کو فوری طور پر علاج معاونت کی پیش کش کی جاسکتی ہے جو مناسب مقدار میں پیدا نہیں کرسکتی ہے،

یا ایسی ڈائیٹیک اور فارماسولوجیکل تھراپی شروع کرتی ہے جو انھیں جلد روکنے کے قابل ہو۔ علامات کے آغاز سے پہلے زہریلے مادوں کے جمع ہونے سے ہونے والے نقصان ، ان کے معیار زندگی کو نمایاں طور پر بہتر بناتے ہیں۔

میٹابولک امراض

فینیلکیٹونوریا (پی کے یو) (PKU)
ہائپرفینیالیلینیمیا (ایچ پی اے) (HPA)
بائیوپرن کی خرابی میں شریک عنصر (بی آئی اہ ٹی-بی ایس) (BIOPT-BS)
تخلیق نو بائیوپرن کی خرابی میں شریک عنصر (بی آئی اہ پی ٹی- آر ای جی) (BIOPT-REG)
ٹا ئروسینیمیا کی قسم اول (1 ٹی وے آر) (TYR I)
ٹائروسینیمیا کی قسم دوئم (2ٹی وے آر) (TYR II)
میپل شربت پیشاب کی بیماری (ایم ایس یو ڈی) (MSUD)
ہومیوسیٹینوریا کی وجہ سے سی بی ایس کی کمی (HCY)
ہومیوسیٹینوریاکی وجہ سے ایم ٹی ایچ ایف آر کی کمی
سٹرولین کی قسم دوئم (2- سی آئی ٹی) (CIT 2)
سٹرلینیمیا کی قسم أول (1- سی آئی ٹی) (CIT 1)
ارجینینوسوکینک تیزات (أے ایس أے) (ASA)
ارجینیمیا (أےآرجی) (ARG)
حیاتی کیمیا اپٹیک ذہنی انحطاط کی خرابی (سی یو ڈی) (CUD)
حیاتی کیمیا پلمیٹولیرکی منتقلی کی کمی (1- سی پی ٹی) (CPT 1)
حیاتی کیمیا پلمیٹو لیر کی منتقلی کی کمی کی قسم دو ئم(2- سی پی ٹی) (CPT 2)
کینیٹین ایکیل کارٹاٹائن ٹرانسلوکاس کی کمی (سی أے سی ٹی) (CACT)
کیمیائی خمیرا سی أہ أے کی کمی کی اکیل لمبی چین (وئ ایل سی أے ڈی) (VLCAD)
فعال پروٹین تولیدی خلیوں مائٹوکونڈریا کی کمی (TPF)
طویل زنجیر ۳-ہائیڈرو آکسیبل-کو اے ڈیہائیڈروجنیز (LCHAD) کی کمی
کیمیائی خمیرا سی أہ أے کی کمی کی درمیانی چین (ایم سی أے ڈی) (MCAD)
درمیانی چھوٹی کیمیا ئی خمیرا سی أہ أے کی کمی کی چین(ایم ایس سی ایچ أے ڈی) (M-SCHAD)
گلوٹارک تیزابیت کی قسم دوئم(جی أے -2 ایم أے ڈی ڈی) (GA2/MADD)
گلوٹارک تیزابیت کی قسم أول (1-جی أے) (GA I)
اسووالیرک تیزابیت (آئی وی أے) (IVA)
بیٹا کینولیولاز کی کمی (بی کے ٹی) (BKT)
3-ہائیڈروکسی3-میتھلگلوڈریک کی تیزابی حالت (ایچ ایم جی) (HMG)
پروپیونک تیزابیت (پی أے) (PA)
میتھل کی خرابی کی وجہ سے تیزابیت (ایم یو ٹی، سی بی آئی أے، بی)کی کمی (ایم ایم أے) (MMA)
ہوموسائسٹینوریا کے ساتھ میتھل کی خرابی کی تیزابیت (سی بی ایل سی، ڈی کی کمی) (ایم ایم أے-ایچ سی واے ایس) (MMA-HCYS)
2-میتھل بٹیرل کیمیائی خمیرا-سی اہ أے کی کمی (2ایم بی جی) (2MBG)
متعدد آکسیلیز کی کمی (ایم سی ڈی) (MCD)
خرابی کی تیزابیت (MAL)
گلیکوز کی ذیادتی
حیاتی کیمیائی کی کمی

میٹابولک امراض جو مختلف تشخیص میں داخل ہوتے ہیں

یہ ایسی بیماریاں ہیں جو اگرچہ اسکریننگ میں شامل ہونے کے لئے ضروری تمام خصوصیات کے مالک نہیں ہیں ، تاہم ، ان پیتھوالوجیس کی اسکریننگ کے ساتھ کچھ حوالہ اقدار بانٹیں: اگر ان اقدار میں ردوبدل کیا جاتا ہے تو ، مزید تحقیقات کی جاتی ہیں جو ان کی شناخت کا سبب بن سکتی ہیں۔

ٹا ئروسینیمیا کی قسم اول (3 ٹی وے آر) (TYR III)
گلیسین این میتھل ٹرانسفریز کمی (GNMT)
میتھائن اڈینوسائل ٹرانسفرس کی کمی (MAT)
ایس-اڈینوسیلہوموسسٹین ہائیڈرولیس کی کمی (SAHH)
3-میتھیلگلوٹاکونک ایسڈوریا (3MGCA)
3-یتھل کرٹوونییلCoA - کاربو آکسیلاس کی کمی (3MCC)
2-میتھیل 3-ہائیڈرو آکسیبیٹیریلیل CoA ڈہائڈروجنیز کی کمی (2M3MBA)
اسوبوٹیریلCoA - ڈہائڈروجنیز کی کمی (IBG)
شارٹ چین اکیل-کو اے ڈیہائیڈروجنیز کی کمی (SCAD)

یہ یاد رکھنا ضروری ہے کہ:

- نوزائیدہ اسکریننگ کافی مثبت جانچ کرنے والے بچوں کی زندگی کے معیار کو بہتر بنانے کے کر سکتے ہیں کہ بچاؤ کی ادویات کی ایک اہم اقدام ہے؛
- کسی نئے امتحان کے لئے بچے کو واپس بلانے کا لازمی مطلب یہ نہں ہے کہ کسی پیتھولوجی کی نشاندہی کی گئی ہے۔
- اکثر ، یاد کے باوجود ، اسکریننگ کا نتیجہ منفی ہوتا ہے: یہ کنبہ کے لیا ایک شدید جذباتی تکلیف ہے ، لیکن اس کا نادر واقعات سے جواز پیش کیاجاتا ہے جس میں نتیجہ مثبت ہوتا ہے اور فوری طور پر بچے کی مدد کی جاسکتی ہے۔
- آپ کے بچوں کا روزانہ حوالہ **فیملی پیڈیاٹریشن** ہے۔ نوزائیدہ اسکریننگ میں شامل ایک میں سےایک بیماری کی تشخیص کی صورت میں اینڈوکرائن بیماریوں کے لئے کلینیکل مراکز ، وراثتی میٹابولک امراض اور سسٹک فائبروسس تشخیص اور علاج کی راہ میں خاندانی امراض اطفال کے ساتھ قریبی رشتہ دار اور خاندان کے ساتھ مربوط ہوتے ہیں ۔
- نوزائیدہ اسکریننگ میں شامل پیپتھولوجی س کوڈز سے منسلک ہوتے ہیں جو انوائس کی ادائیگی پر مخصوص چھوٹ کا حق دیتےہیں ۔

نوزائیدہ اسکریننگ ٹیسٹ سے مدد

- پیدائش کے 72/48 گھنٹوں کے اندر اندر (پیدائش نقطہ کے ہسپتال کی ویب سائٹ پر) کچھ خون بچے کی ایڑی سے لیاجاتا ہے اور ایک خصوصی کاغذ پر جذب کیا جاتا ہے.
- پیدائش کے نقطہ کا عملہ ایک سرشار نقل و حمل کے ذریعہ نوزائیدہ کا اسکریننگ کا رڈ لیبارٹری کو بھیجتے ہے.
- کارڈ نمونے لیے کر 48/24 گھنٹے کے اندر لیباٹری میں پہنچ گئے.
- کسی مثبت امتحان کی صورت میں ,عین تبدیل شدہ اقدار کی موجودگی میں ، علاقائی نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ سنٹر پیدائش کے نقطہ پر دوبارہ رابطہ کرے گا تاکہ بچے کو کلینکل ریفرنس سنٹر میں واپس بلوایا جاسکے اور بعد میں جانچ پڑتال کے لئے موزوں طریقہ پر اتفاق کیا جاہیگا .
- اگر پیدائشی پیتھولوجی کی تشخیص کی تصدیق ہوجاتی ہے تو ، خاندان سے فوری طور پر حوالہ کلینیکل سنٹر میں بچے کے انچارج کو سنبھالنے کے لیے فوری رابطہ کیا جاتا ہے۔
- حوالہ کلینیکل سنٹر بچے کا استقبال کرتا ہے ، اس کے کلینکل مدد کا راستہ طے کرتا ہے ، فالو اپ وزٹ کے نظام الاوقات کرتا ہے ، فیملی کے ساتھ درست تعلقات کو برقرار رکھتا ہے اور سفر کے ہر مرحلے پر اس کے ساتھ دیتا ہے۔
- حوالہ کلینیکل سنٹر غیر معمولی بیماریوں کے علاقائی رجسٹر سے متعلق پیتھولوجی کی تصدیق کرتا ہے ، جن کی رہنما خطوط رازداری سے متعلق قانون سازی کی تعمیل میں نایا ب بیما ریوں کے لئے قومی رجسٹر میں درج کی جا تی ہیں .

علاقائی مراکز

علاقائی نو زائیدہ بچوں کی اسکرنینگ سنٹر

• نو زائیدہ بچوں کی اسکریننگ لیبارٹری

پولی کلینیکو ایس اورسوولا-مالپیگی ، ہال 20 ، ویسہ میسارنتی 9 ، ہسپتال یونیورسٹی آف بولوگنا

• کلینیکل سینٹر

آپریٹنگ یونٹ ایس اورسوولا-مالپھی پولی کلینک پیڈیاٹرکس ، ہال 16 ، وائس ماسرییتنی 9 ، ہسپتال یونورسٹی آف بولوگنا

موروثی میٹابولک امراض کے لئے علاقائی مرکز مرکز

آپریٹنگ یونٹ ایس اورسوولا-مالپھی پولی کلیینک پیڈیاٹرکس ، ہال 16 ، وائس ماسرییتنی 9 ، ہسپتال یونیورسٹیی آف بولوگنا

آپریٹنگ یونٹ پیڈیاٹریکس اینڈ نیوناٹولوجی ، گوگلیلمو ڈو سالیسیٹو اسپتال ، وائی ٹورنہ 49 ، لوکل ہیلتھ اتھارٹی آف پیاچنزا

ریجنل وئب سنٹر برائے ہارمون بیماریوں کے لئے

آپریٹنگ یونٹ ایس اورسوولا- مالپیگی پولی کلینک پیڈیاٹرکس ، ہال 16 ، واس میسارنٹی 9 ،   بولوگنا یونیورسٹی ہسپتال

سسٹک فائبروسس کے لئے علاقائی مراکز

کمپنی کا ایف سی سنٹر

پارما کی یونیورسٹی ہسپتال، ویا گرامسکی جو 14

روماگنا کے لوکل ہیلتھ اتھارٹی کا ایف سی سنٹر ،

سیسینا   وایاال گھروٹی, 286 میں بخیلی ہسپتال