சிசுவுக்கான முன்சோதனை

Neugeborenen Screening

Dépitage Néonatal

Screening Neonatale

தடுப்புமுறை: நீண்டகால நன்மை தரும் ஓர் எளிய முறை

இப்பரிசோதனைகள் எதற்காக?

பிறந்த சிசுக்களுக்கு மேற்கொள்ளப்படும் முன்சோதனைகளில் கண்டறியப்படும் வளர்சிதைமாற்ற அல்லது ஹார்மோன் குறைபாடுகள் சிகிச்சையின்றி விடப்பட்டால், பல்வேறு உறுப்புகளுக்கு கடுமையான சேதத்தை ஏற்படுத்தக்கூடும், குறிப்பாக மூளை வளர்ச்சிக்கு எதிர்மறை பாதிப்பு ஏற்படலாம். பிறப்பைத் தொடர்ந்துவரும் காலங்களில், இந்த பாதிப்புகளுக்கு மருத்துவரீதியான அறிகுறிகள் எதுவும் இருக்காது, அதாவது பிறந்த சிசு பரிசோதிக்கப்படாவிட்டால், இந்த நோய் நிலைகாட்டிகள் வாழ்க்கையின் முதல் சில ஆண்டுகளில்தான் பெரும்பாலும் அறியப்படுகின்றன. பிறந்த உடனேயே சிகிச்சையைத் தொடங்குவது நிரந்தர சேதத்தை தடுப்பதற்கு மிகவும் இன்றியமையாததாகும்.

பிறந்த சிசுக்களின் முன்சோதனைகளில் பயன்படுத்தப்படும் அதிநவீன முறைகள், பிறந்த மூன்றாவது அல்லது நான்காவது நாளில், குழந்தையின் குதிகாலில் இருந்து சிறிதளவு இரத்தத்தை எடுப்பதன் மூலமாகவே பிறந்த சிறிது காலத்திற்குள் அதற்கு வளர்சிதைமாற்ற அல்லது ஹார்மோன் குறைபாடுகள் உள்ளனவா என்பதை அறிய உதவுகின்றன. இந்த இரத்தம் ஒரு பட்டையிலோ அல்லது வடிகட்டித் தாளிலோ மாற்றப்பட்டு எங்கள் ஆய்வகத்திற்கு அனுப்பிவைக்கப்படுவதுடன், அங்கு கீழே பட்டியலிடப்பட்டுள்ள நோய்களுக்காக அது பரிசோதிக்கப்படுகிறது.

கடந்தகாலப் பார்வை

பெரும்பாலான ஐரோப்பிய நாடுகளில் உள்ளதைப்போல், ஸ்விட்சர்லாந்தில் சர்காவில் ஆண்டுதோறும் பிறக்கும் 80,000 குழந்தைகள் சில பிறவியிலேயே இருக்க்கூடிய வளர்சிதைமாற்ற மற்றும் ஹார்மோன் நோய்களுக்காக பரிசோதிக்கப்படுகிறார்கள். இதற்கு, குழந்தைநல மருத்துவர்களுக்கு மட்டுமல்லாது சிசு பராமரிப்பு மருத்துவமனைகளில் உள்ள மகப்பேறு மருத்துவர்கள், செவிலியர் மற்றும் தாதியருக்கும், அவர்கள் தருகின்ற ஆர்வமிக்க ஒத்துழைப்பிற்காக நன்றி கூறவேண்டும். இந்த அணுகுமுறை 1960 முதல், சுவிட்சர்லாந்தில் பின்பற்றப்பட்டு தற்போதுள்ள உயர்ந்த நிலையை அடைந்துள்ளது. இந்த வழக்கமான பரிசோதனைகளுக்கான குறைந்தபட்ச செலவுகளை அனைத்து உடல்நலக் காப்பீடுகளும் உள்ளடக்கியுள்ளன.

பரிசோதனையில் சேர்க்கப்பட்டுள்ள குறைபாடுகள்

1. ∴பெனைல்கீடோன்யூரியா (PKU)

சிகிச்சையளிக்காமல் விடப்பட்டால், பொதுவாக வளரும் குழந்தைக்கு இந்த வளர்சிதைமாற்ற நோய் கடுமையான மூளை பாதிப்பை எற்படுத்துகிறது மற்றும் அதற்கு வளர்ந்த பருவம் முழுவதும் தொடர் பராமரிப்புத் தேவைப்படும். ஆனால், பிறந்த முதல் சில வாரங்களிலேயே இக்குறைபாடு அடையாளம் காணப்பட்டு, பொருத்தமான உணவுமுறையால் சிகிச்சையளிக்கப்படுமானால், குழந்தை உடல் நலத்துடன் இருக்கும். செரிமானத்தின்போது பொதுவாக உடலால் உறிஞ்சப்படுகின்ற, அனைத்து விலங்கு மற்றும் தாவர புரதங்களின் ஒரு வழக்கமான பகுதியாக உள்ள அமினோ அமில ∴பெனைலலைன்-ஐ உடல் கையாள்வதை PKU தடுக்கிறது. இவ்வாறு உறிஞ்சப்படாதபோது, அது மூளைக்கு நச்சுத்தன்மையை ஏற்படுத்தும் வளர்சிதைமாற்ற பொருட்கள் சேர்வதற்கு வழிவகுக்கிறது. குறைந்த அளவே ∴ பெனைலலைன் கொண்ட உணவுமுறையானது, இந்நோய் மேலும் அதிகரிப்பதை தடுக்கிறது. இதன் நிகழ்அளவானது, சுமார் 8000 சிசுக்களில் ஒன்றாகும், மற்றும் இது பல்வேறு தீவிரத்தன்மையுடன் இருக்கும்.

2. ஹைபோதைராய்டிசம்

பிறவியிலேயே உள்ள தைராய்டு சுரப்பியின் செயல்பாட்டுக் குறைபாடானது, பற்றாக்குறையான தைராய்டு ஹார்மோன்கள் காரணமாக, அனைத்து வளர்சிதைமாற்ற செயல்பாடுகளின் வேகத்தையும் குறைத்து, கடுமையான உடல் மற்றும் மனோரீதியான பாதிப்புகளை ஏற்படுத்துகிறது. குழந்தை பிறந்த உடனேயே தினசரி அடிப்படையில் வாய்வழியாக இந்த ஹார்மோன்கள் கொடுக்கப்படுமானால், வழக்கமான வளர்சிதை மாற்றச் செயல்பாடுகள் வழக்கம்போல் இயங்கத் தொடங்கும் மற்றும் ஆரோக்கியமான குழந்தைப்பருவ வளர்ச்சியும் தொடரும். 3500 பிறந்த குழந்தைகளில் ஒன்றை பாதிக்கும் ஹைபோதைராய்டிசம் அத்தனை அரிதானதல்ல.

3. மீடியம்-செயின் அசைல்-CoA டிஹைட்ரோஜனேஸ் குறைபாடு (MCADD)

MCADD என்பது, பிறப்பிலேயே உள்ள ஒரு கொழுப்பு அமில ஆக்சீகரண குறைபாடாகும். குழந்தைப் பருவத்தில் அடிக்கடி ஏற்படக்கூடிய சாதாரண தொற்றுக்களினால், நீண்ட நேர பட்டினி, வாந்தி, வயிற்றுப்போக்கு மற்றும் காய்ச்சல் ஆகியவை ஏற்படும்போது, கொழுப்பு இருப்புகளை உடல் அணுக முயற்சிக்கும் சமயத்தில் இந்நோய் வெளியே தெரிகிறது. இதன் விளைவுகள் தூக்கநிலை, குமட்டல், வலிப்பு மற்றும் ஆழ்மயக்கம் (கோமா) ஆகியவையாகும். நோயறிப்படாத நிலையில், முதல் முறை தோன்றும்போதே இது இறப்பை ஏற்படுத்துகிறது மற்றும் இது “படுக்கை மரணத்தை” நினைவுபடுத்துவதாகவும் அமைகிறது. நீண்ட நேர பட்டினியை தவிர்த்தல், போதிய அளவு மாவுச்சத்தை உட்கொள்ளுதல், மற்றும் அனைத்திற்கும் மேலாக, தொற்றுக்கள் மற்றும் காய்ச்சலின்போது தடுப்புமுறைகளை மேற்கொள்ளுதல் போன்ற பொருந்தும் நடவடிக்கைகள் எடுக்கப்படுவது சிறந்ததாகும். 10,000 சிசுக்களில் ஒன்றை MCADD பாதிக்கிறது.

4. கேலக்டோசீமியா

கேலக்டோசீமியாவால் பாதிக்கப்படும் சிசுக்களால் பாலிலுள்ள சர்க்கரையை (லாக்டோஸ்) ஜீரணிக்க முடியாது. பால் சார்ந்த உணவு, கடுமையான கல்லீரல், சிறுநீரக மற்றும் மூளை பாதிப்புகள், பார்வைக் குறைபாடு மற்றும் சில நிகழ்வுகளில் இறப்பையும்கூட ஏற்படுத்தக்கூடும். இருப்பினும், பிறந்த முதல் சில நாட்களிலேயே இக்குறைபாடு கண்டறியப்படுமானால், பொருத்தமான உணவுமுறை வாயிலாக குழந்தை ஆரோக்கியமாக இருக்கும். இதற்கான சிகிச்சை, லாக்டோஸின் ஓர் அங்கமான கேலக்டோஸை முழுமையாகத் தவிர்ப்பதாகும், இது தாய்ப்பால், பசுவின் பால் மற்றும் இதர வர்த்தகப் பால்களிலும் உள்ளது. இக்குறைபாடு 55,000 சிசுக்களில் ஒன்றிற்கு உள்ளது. பழைய வகை அல்லாத வேறு இண்டு வடிவங்களிலும் கேலக்டோசீமியா உள்ளது, ஆனால் இவை அரிதானவை மற்றும் கடுமையற்றவை.

5. பிறவி அட்ரீனல் ஹைபர்பிளாசியா (CAH)

CAH நிகழ்வுகளில், அட்ரீனல் சுரப்பிகள் கார்டிசால்-ஐ பற்றாக்குறையாக சுரக்கின்றன. இது தொற்றுக்கள் மற்றும் காய்ச்சல் ஏற்படும் சமயங்களில், குறைந்த இரத்த

சர்க்கரை அளவுகள் மற்றும் உப்பு இழப்புடன் தொடர்புடைய அபாயகரமான சூழ்நிலைகளுக்கு வழி வகுக்கிறது. ஆண் ஹார்மோன்களின் தவறான அதிகரித்த சுரப்பானது, பாதிக்கப்பட்ட பெண்களிடம் வெளி இன உறுப்புகளின் ஆண்மைத்தன்மையுடனான வளர்ச்சியை ஏற்படுத்துகிறது. ஆண்களின் இன உறுப்புகள் சாதாரண வளர்ச்சி பெற்றாலும், பருவமடைதல் வெகு விரைவிலேயே நிகழ்ந்து, வளர்ச்சிக் குறைபாட்டையும் மலட்டுத் தன்மையையும் ஏற்படுத்துகிறது.

சிகிச்சை மிகவும் எளிமையானது: குறைபாடுள்ள ஹார்மோன்கள் வாய்வழியாக எடுத்துக் கொள்ளப் படுகின்றன. பிறந்த சிறிது காலத்திலேயே சிகிச்சை தொடங்கப்பட்டால், சேதம் எதுவும் ஏற்படாது. இக்குறைபாடு, 9000 சிசுக்களில் ஒன்றை பாதிக்கிறது.

6. பயோடினிடேஸ் குறைபாடு

இக்குறைபாடு பல்வேறு வகையான பாதிப்புகளை ஏற்படுத்துகிறது மற்றும் இது மிகக் கடுமையானதாக இருக்கக்கூடுமாதலால், குழந்தைக்கு இறப்பைக்கூட ஏற்படுத்தலாம். பயோடினிடேஸ் என்ற நொதியம் பொதுவாக உணவு ஜீரணிக்கப்படும்போது பயோடினை பிரித்தெடுத்து, அதன் தனி வடிவத்தில் உறுப்பிற்கு அளிக்கிறது. ஆனால், பயோடினிடேஸ் குறைபாடு இருந்தால், இந்த வைட்டமின் இழக்கப்படுகிறது. இருப்பினும், பயோடின் பல்வேறு வளர்சிதைமாற்ற நொதியங்களுக்கு மிகவும் அவசியமானதாகும். இங்கும்கூட, ஆரம்பத்திலேயே குறைபாட்டைக் கண்டறிந்து உடனடி சிகிச்சையளிப்பது சேதத்தைத் தடுக்கக்கூடும். பயோடினிடேஸ் குறைபாட்டிற்கான சிகிச்சை மிகவும் சுலபமானது, மற்றும் இதற்கு தினசரி ஒரு பயோடின் மாத்திரை எடுத்துக்கொள்ள வேண்டும். இக்குறைபாடு கேலக்டோசீமியா போன்றே மிகவும் பரவலாகக் காணப்படுவதாகும்.

7. சிஸ்டிக் ஃபைப்ரோஸிஸ் (CF)

செல்களில் உப்பு கையாளப்படுவதில் ஏற்படும் செயல்பாட்டுக் குறைவினாவல் CF ஏற்படுகிறது, மற்றும் இதனால் காற்றுப்பாதைகள் மற்றும் கணையத்தில் சளி சேர்கிறது. இது சிகிச்சையளிக்கப்படாமல் விடப்பட்டால், நாட்பட்ட காற்றுப்பாதை தொற்று, வளர்ச்சிக் குறைபாடு மற்றும் கடுமையான உடல்நலக்குறைவு ஆகியவை ஏற்படுகின்றன. இதிலேயே குறைந்த அளவு பாதிப்பை ஏற்படுத்தும் வகைகளும் அறியப்பட்டுள்ளன மற்றும் இவை சில சமயங்களில் பெரியவர்களாகும்வரைகூட கண்டறியப்படாமல் இருப்பதுண்டு.

உட்சுவாச சிகிச்சை, மார்புசார் இயன்முறை மருத்துவம் மற்றும் ஜீரண நொதியங்கள் மற்றும் நீரில் கரையக்கூடிய வைட்டமின் துணைப்பொருட்களின் பரிந்துரை உள்ளிட்ட பொருத்தமான உணவுமுறை மூலம் உயர்ந்த வாழ்க்கைத் தரம் மற்றும் ஆரோக்கியமான வளர்ச்சி உறுதி செய்யப்படுவதுடன் தேவையற்ற மருத்துவமனையில் அனுமதிக்கப்படும் நிகழ்வுகளும் தவிர்க்கப்படுகின்றன.

புதிதாகப் பிறக்கும் 2500 சிசுக்களில் சுமார் ஒன்றைப் பாதிக்கின்ற, பிறப்பிலேயே உள்ள மிகப் பரவலான வளர்சிதைமாற்றக் குறைபாடாக சிஎ்ஃப் (CF) உள்ளது.

8. குளுதாரிக் அமிலமியா வகை 1 (GA1)

இந்த வளர்சிதைக் கோளாறு ஏற்படும் போது, உடலில் அமினோ அமிலங்கள், லைஸ ின் மற்றும் டிரிப்டோஃபேன், அனைத்து விலங்குகள் மற்றும் தாவரங்களின் புரதங்களின் சாதாரண உட்பொருட்கள் போன்றவற்றை சாதாரணமாகச் செயல்படுத்த முடியாது. தொடர்விளைவாக, வளர்சிதைப் பொருட்களால் மூளையில் நச்சுத்தன்மையானவை சிறுகச்சிறுகச் சேர்ந்துவிடுகிறது. புதிதாகப் பிறந்த குழந்தைகளில் இந்த நிலைமைக்கான அறிகுறிகள் தெரிய வருவதில்லை. இதற்குச் சிகிச்சை அளிக்கவில்லை என்றால், இந்நிலைமை உள்ள குழந்தைகளுக்கு தலை வழக்கத்தை விட பெரியதாக இருக்கும், காலப்போக்கில் வளர்ச்சியடைவது தாமதமாவதோடு குறிப்பிட்ட அசைவுகளில் கோளாறும் ஏற்படலாம். 3 மாதம் முதல் 3 வயதாகும் இடைப்பட்ட காலத்தில், தீவிரமான வளர்சிதைப் பிரச்சனைகள் ஏற்படுகின்றன, பொதுவாகச் சிறியவகைத் தொற்றுகளால் தாக்கப்படுவது, பின் நிரந்தரமான அசைவுச் சிக்கல்கள் மற்றும் இயலாமையை ஏற்படுத்திவிடலாம். GA-1-ஐ சிறப்பான உணவுப்பழக்கம் மற்றும் ஐ-கார்னிடைன் சேர்க்கைகள் மூலம் நன்றாகக் கையாளலாம். வளர்சிதைப் பிரச்சனைகளைத் தடுக்க, ஒரு வயதாகும் நிலையின் போதே சிறிய தொற்றுகளை அவசரகாலத் தேவையாகக் கருதி சிகிச்சையளித்துவிட வேண்டும்.

9. மேப்பிள் சிரப் சிறுநீர் நோய் (MSUD)

மேப்பிள் சிரப் சிறுநீர் நோய் (MSUD என்று அழைக்கப்படும்) என்பது பரம்பரையாக வரும் வளர்சிதை நோயாகும், இந்நோய் ஏற்படும் நிலையில் குறிப்பிட்ட புரத உட்பொருட்களை (அமினோ அமிலங்கள், லியூசைன், ஐசோலியூசைன் மற்றும் வேலைன்) உடலால் முறையாகச் செயலாக்க முடியாது. தொடர்விளைவாக, நச்சுப் பொருட்கள் சிறுகச் சிறுகச் சேர்ந்து, புதிதாகப் பிறந்த சிசுக்களில் மிகப்பெரிய நாசத்தை ஏற்படுத்திவிடுகின்றன. மிகவும் தீவிரமாக ஏற்படுவது மூளை வீக்கமாகும், இதனால் கோமா நிலை ஏற்படலாம். சிகிச்சை அளிக்கப்படாவிட்டால், இந்நோயால் மரணம் ஏற்படலாம். மிதமான வடிவத்தில் தாக்குபவையும் உள்ளன, அவை மிகக் குறைந்த அளவு தாக்கத்தையே பாதிக்கப்பட்டவர்களில் ஏற்படுத்தும்.

மிகச்சீரான உணவுப்பழக்கத்தின் மூலம் எம்எஸ்யூடி (MSUD) நோயைக் கட்டுப்படுத்த முடியும். சிசுக்களிலே நோய் கண்டறியப்படுதல் செய்கையில் நோயாளிகளின் நிலையை முன்கூட்டியே அறிந்துகொள்ள முடியும்.

10. கடுமையான ஒருங்கிணைந்த நோய் எதிர்ப்பு சக்தி குறைபாடு (ளுஊஐனு) மற்றும் கடுமையான வு- செல் லிம்ஃபோபீனியா

கடுமையான ஒருங்கிணைந்த நோய் எதிர்ப்பு சக்தி குறைபாடு (ளுஊஐனு) மற்றும் கடுமையான வு- செல் லிம்ஃபோபீனியாவில், வு -செல்கள் உருவாவதில் ஒரு கோளாறு ஏற்படுகிறது. இதன் விளைவாக, உயிருக்கு ஆபத்தான நோய்த்தொற்றுகள் மற்றும் ஒரு குறிப்பிடத்தக்க வளர்ச்சி சீர்குலைவு விரைவில் உருவாகலாம். சிகிச்சை அளிக்கப்படவில்லையென்றால், ளுஊஐனு மற்றும் தீவிர வு- செல் லிம்ஃ. போபீனியாவால் உயிரிழப்பும் ஏற்படலாம். குறைவான பாதிப்பை ஏற்படுத்தும் மிதமான வடிவங்களும் உள்ளன. ஒரு ஸ்டெம் செல் மாற்று சிகிச்சை மூலம் ளுஊஐனு மற்றும் தீவிர வு- செல் லிம்ஃபோபீனியாவைக் குணப்படுத்த முடியும். புதிதாகப் பிறந்த குழந்தைகளுக்கான பரிசோதனையில் கண்டறியப்படும்போது நோயாளிகளுக்கு குணமாகும் வாய்ப்பு அதிகம்.

முன்சோதனை எவ்வாறு மேற்கொள்ளப்படுகிறது

வடிகட்டித்தாளில் சேமிக்கப்பட்ட இரத்தம் ஜூரிச் நகரிலுள்ள சுவிஸ் முன்சோதனை ஆய்வகங்களுக்கு அனுப்பப்படுகிறது. சில நாட்களிலேயே முடிவுகள் கிடைத்துவிடும். பெரும்பாலான குழந்தைகளுக்கு உள்ளதைபோல், முடிவுகள் சாதாரண நிலையை சுட்டிக்காட்டினால், பெற்றோருக்கு தகவல் தெரிவிக்கப்படும் மற்றும் அவர்கள் பட்டியலிடப்பட்டுள்ள நோய் எதுவும் தங்கள் குழந்தைக்கு இல்லை என்பதை உறுதியாகத் தெரிந்துகொள்ளலாம்.

அதே சமயம், முடிவுகள் உறுதி செய்யப்பட்டால், மேற்கொண்டு பரிசோதனைகளைச் செய்வதற்கு ஏதுவாக, மகப்பேறு மருத்துவமனை, சம்பந்தப்பட்ட குழந்தை நல மருத்துவர் அல்லது அருகாமையிலுள்ள குழந்தை நல மருத்துவர் மூலம் பெற்றோருக்கு உடனடியாகத் தகவல் தெரிவிக்கப்படும். இந்த நிலையில் குறைபாடு உறுதி செய்யப்படுவது என்பது, இந்நோய்கள் ஒன்றினால் குழந்தை பாதிக்கப்பட்டிருப்பதாக அர்த்தமாகாது. பல நேரங்களில், அனைத்தும் சரியாக இருப்பதை இரண்டாவது பரிசோதனை உறுதிசெய்துவிடும். சில நாட்கள் மட்டுமே எடுத்துக்கொள்ளக்கூடிய, தீவிர பகுப்பாய்வுகள் நோயை உறுதி செய்தால் மட்டுமே சிகிச்சை உடனடியாக எடுத்துக்கொள்ளப்பட வேண்டும். பொறுப்பேற்றுள்ள குழந்தை நல மருத்துவர் அல்லது அருகாமையிலுள்ள குழந்தைநல மருத்துவமனை மற்றும் வளர்சிதை மாற்ற மற்றும் ஹார்மோன் குறைபாடுகளுக்கான மையத்திலுள்ள மருத்துவ நிபுணர்களுடன் சேர்ந்து, வாழ்நாள் முழுவதும் மேற்கொள்ள வேண்டிய சிகிச்சை திட்டமிடப்படும்.

அனைத்து பரிசோதனை முடிவுகள் மற்றும் இரத்தப் பரிசோதனையின் மீதமுள்ள பொருட்கள், எங்கள் முன்சோதனை ஆய்வகங்களில் வைக்கப்படும். பின்னாளில் நோய்கள் தோன்றினால் மற்றும் இந்த மாதிரிகளில் மேற்கொள்ளப்பட்ட பரிசோதனைகள் மூம் அது தெளிவுபடுத்தப்படுமானால், பொறுப்பேற்றுள்ள மருத்துவர் அதனை எங்களிடமிருந்து பெற்றுக் கொள்ளலாம். மீதமுள்ள பொருட்களின் ஒரு பகுதியை, தரக் கட்டுப்பாடு நடைமுறைகளுக்கு மற்றும் புதிய ஆராய்ச்சி முறைகளை உருவாக்குவதற்கு எங்கள் ஆய்வகங்கள் பயன்படுத்திக் கொள்ளக்கூடும். அவ்வாறிருப்பின், மாதிரிகள் அடையாளம் இல்லாமல் இருப்பதுடன், அவற்றை அடையாளம் தெரியாமல் செய்வதற்கான நடைமுறை ஒன்றிற்கும் உட்படுத்தப் பட்டிருக்கும்.

Neugeborenen-Screening Schweiz
Kinderspital Zürich
Steinwiesstrasse 75
8032 Zürich
Tel. 044 266 77 33
Fax 044 266 81 10
ngssinfo@kispi.uzh.ch
www.neoscreening.ch

STS 09.01.2019

இந்த சேவையை உங்களுக்கு வழங்குவோர்

UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

Das Spital der Eleonorenstiftung