

Pagsusuri

Mass Screening Test ng Bagong Panganak



SLD, ALD Lysosomal Storage Disease na Pagsusuri

*Isinasagawa ang pagsusuri para sa lahat ng mga sanggol gamit ang pampublikong pondo (magbabayad ang ilang magulang/tagapangalaga)

Kukuha kami ng kaunting karagdagang dugo para sa filter paper ng mass screening test ng mga bagong panganak.

*Opsyonal ang pagkuha nito para sa mga sanggol (Ang magulang/tagapangalaga ang magbabayad ng pagsusuri)

Resulta

Kapag normal

Mula sa pagkuha ng dugo, ipapadala ang resulta sa institusyong medikal sa loob ng 2-3 linggo.

Kapag may hinala ng abnormalidad

Agad-agad itong ipapaalam sa inyo sa pamamagitan ng institusyong medikal kung saan kinunan ng dugo. Kakailanganin ang detalyadong pagsusuri.

Hinala=hindi nito ibig sabihin na may sakit ang sanggol.

Maaaring hilingin na kunan muli ng dugo ang sanggol sa pangalawang pagkakataon para sa kumpirmasyon.

Paggamot

Severe Combined Immunodeficiency (SCID)

Sa kasalukuyan, ang pangunahing paraan ng paggamot nito ay ang “hematopoietic stem cell transplantation” kung saan ay itina-transplant ang bone marrow o dugo ng umbilical cord.

Kapag hindi na-transplant sa lalong madaling panahon ang bone marrow o dugo ng umbilical cord (dugo ng “kurdon ng pusod” ng sanggol) mula sa isang kapamilya o ibang tao na may katugmang HLA (uri ng white blood cell), hindi maisasalba ang buhay ng sanggol na may Severe Combined Immunodeficiency. Bukod pa dito, kapag pinatagal pa ang pagpapasuri at nagkaroon ng malalang impeksyon ang sanggol, dumarami pa rin ang mga sanggol na hindi maisasalba kahit na isagawa ang hematopoietic stem cell transplantation.

Ang maagang pagpapasuri ng sanggol na mayroong Severe Combined Immunodeficiency sa pamamagitan ng mass screening bago pa siya magkaroon ng nakakahawang sakit ay inaasahan na mapapabuti ng kalalabasan ng transplantation. Bukod dito, isinusulong din ang pananaliksik tulad ng “gene therapy” atbp.

Lysosomal Storage Disease

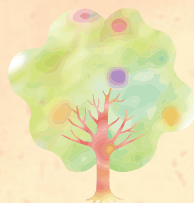
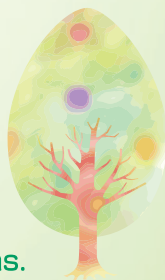
Para sa mga mayroong lysosomal storage diseases, maaaring isagawa ang “enzyme replacement therapy” na pumapalit sa kakulangan ng enzyme.

Sa pamamagitan ng pag-supply sa katawan ng enzyme preparation gamit ang intravenous drip, natutunaw nito ang mga naipong di-normal na sustansya at maaari rin nitong mapigilan ang paglala ng mga sintomas. Bukod dito, depende sa sakit, maaari rin nitong makuha ang kaparehong epekto ng mga iniinom na gamot. Depende sa sakit at kalubhaan nito, maaaring kakailanganin ang agarang paggamot, subalit maaari rin pagpasyahan ang panahon ng pagsisimula ng paggamot habang tinitingnan ang paglaki at pag-unlad ng bata.

Adrenoleukodystrophy (ALD)

Mapipigilan ang paglala ng mga sintomas sa pamamagitan ng pagsasagawa ng hematopoietic stem cell transplantation sa lalong madaling panahon pagkatapos lumitaw ang mga sintomas. Dahil hindi lubos na maaasahan ang epekto nito pagkatapos lumitaw ng mga sintomas, importante ang regular na pagsasagawa ng MRI scan, at pag-isipan kaagad ang pagsagawa ng hematopoietic stem cell transplantation sa oras na makaranas ng mga abnormalidad.

Ang pinakamahalaga ay ang maagang pagtuklas nito, at ang pagsasagawa ng nararapat na lunas.



Q & A



Ano ang layunin ng pagsusuring ito?

A Ito ay upang tuklasin nang maaga ang mga sakit na mahirap gamutin.

Kahit na mukhang malusog ang sanggol, maaaring mayroon siyang sakit na nakuha mula sa pagkasilang. Sa pamamagitan ng maagang pagtuklas at paggamot, maaaring maiwasan o mapaliit ang tyansa ng pagkakaroon ng mga kapansanan sa pag-unlad atbp.

Kailangan ba talagang magpasuri?

A Hindi sapilitan ang pagpapasuri. Gayunpaman, dahil napakadalang ng mga sakit na ito at mahirap itong masuri at magamot, inirerekomenda namin na magpasuri ang lahat ng mga sanggol.

May bayad ba ang pagsusuri?

A Opsyonal ang pagsusuri kung kaya' t may bayad ito. Para sa gastos, mangyaring makipag-ugnayan sa inyong institusyong medikal ng pangunahing pangangalaga (Primary care medical institution).

Ano ang mangyayari kapag pinaghihinalaan na may sakit ang sanggol?

A Makikipag-ugnayan sa inyo ang institusyong medikal kung saan kinunan ng dugo ang sanggol.

Sa oras na iyon, ipapaalam at ipapakilala namin sa inyo ang mga institusyong medikal na maaaring makagawa ng isang mas detalyadong pagsusuri at paggamot. Upang maprotektahan ang inyong napakahalagang sanggol, mayroon kaming sistemang nakahanda upang suportahan kayong makatanggap ng mabilis at espesyalisadong paggamot, kung saan makikipagtulungan ang mga institusyong medikal na nagsasagawa ng mas detalyadong pagsusuri, ekspertong consultant na doktor, at pasilidad na nagsasagawa ng pagsusuri. Mahigpit na poprotektahan at pamamahalaan ang inyong personal na impormasyon.

Kung nais ninyong magpasuri, mangyaring makipag-ugnayan sa aming ospital



Abiso Tungkol sa Karagdagang Screening Test para sa mga Di-Pangkaraniwang Sakit



Bukod sa karaniwang isinasagawang mass screening test para sa mga bagong panganak, maaari ring idagdag ang mga pagsusuri para sa Lysosomal Storage Disease at Severe Combined Immunodeficiency (SCID), Adrenoleukodystrophy (ALD).

Mahirap suriin ang mga sakit na ito, at kapag ito ay natuklasan pagkatapos lumitaw ng mga sintomas, maaaring hindi magiging sapat ang epekto ng paggamot.

Gayunpaman, makakagawa ng iba' t ibang hakbang sa paggamot kapag maagang natuklasan ang mga ito. Inirerekomenda naming pag-isipan ninyo ang mga karagdagang pagsusuri para sa malusog na paglaki ng inyong anak.

Pangkalahatang Tagapangasiwa: Tetsuya Ito

(Propesor, Pediatrics, Fujita Health University Hospital)

Aichi Rare Disease Network