

Pagsusuri

Mass Screening Test ng Bagong Panganak

*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

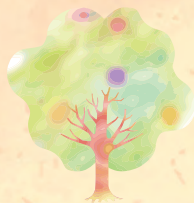
Para sa mga mayroong lysosomal storage diseases, maaaring isagawa ang “enzyme replacement therapy” na pumapalit sa kakulangan ng enzyme.

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 pagsasagawa 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



Aichi Rare Disease Network



Abiso Tungkol sa Pinalawak 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, Severe Combined Immunodeficiency (SCID) na dulot ng Adenosine Deaminase (ADA) Deficiency, at 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

Severe Combined Immunodeficiency (SCID) na dulot ng Adenosine Deaminase (ADA) Deficiency

Ang Severe Combined Immunodeficiency (SCID) ay sakit na dulot ng abnormalidad sa immunity mula pagkasilang kung saan hindi mapoprotektahan ng katawan ang sarili mula sa mga pathogen at paulit-ulit na naiimpeksyon dahil halos wala itong T lymphocytes na may kinalaman sa immunity sa dugo, at dahil hindi na gumagana ang mga B lymphocyte na gumagawa ng mga antibody laban sa mga pathogen.

Mga pangunahing sintomas

Pneumonia, pagtatae, oral candida, impeksyon ng panggitnang tainga, septicemia, malubha at masamang reaksiyon sa mga live vaccine (rotavirus vaccine, BCG vaccine, atbp.)



Kapansanan sa pag-unlad Sakit sa balat

Mga sintomas na madalas lumabas sa buong katawan

*Hindi nito ibig sabihin na lalabas ang lahat ng sintomas

Mga tiyak na sintomas at katangian

- Karamihan sa mga sanggol ay walang sintomas na makikita pagkatapos silang maipanganak at hindi makikita ang kaibahan ng mga ito mula sa mga malulusog na sanggol nang hindi isinasailalim sa isang pagsusuri.
- Habang napakabata pa, maaaring paulit-ulit silang magkakaroon ng malulubhang impeksyon tulad ng pneumonia, septicemia, at gastroenteritis.
- Maaari rin magkulang sa timbang dahil sa malubhang pagtatae at malabsorption.
- May posibilidad na magkaroon ng malubhang pneumonia o sepsis, at mauwi sa pagkamatay nang hindi nakakatanggap ng nararapat na lunas dahil nahuli sa pagpapasuri.
- Maaari rin mabakunahan ng **live vaccine (rotavirus vaccine, BCG vaccine atbp.)** bago pa lumitaw ang mga sintomas at ma-diagose.
- Kapag binakunahan ng ganitong klase ng live vaccine ang sanggol na may Severe Combined Immunodeficiency, may posibilidad na magdulot ito ng malubha at masamang reaksiyon na maaari niyang ikamatay.

Ang Severe Combined Immunodeficiency ay sakit na may mataas na panganib ng pagkamatay bago marating ang edad na isang taong gulang kung hindi ito maagang mabigyan ng nararapat na lunas.

Kung hindi ito agad natuklasan at nabakunahan ang sanggol ng live vaccine tulad ng BCG atbp., maaaring malagay ang sanggol sa isang napakamapanganib na sitwasyon. Ang ADA deficiency ay isa sa mga kondisyong nagiging sanhi ng SCID. Posibleng hindi ito matukoy sa pamamagitan ng screening test para sa SCID na isinasagawa ng pambansa at lokal na pamahalaan bilang isang demonstration project. Kami ay nagsasagawa ng hiwalay na pagsusuri para sa kondisyong ito gamit ang iba't ibang pamamaraan.

Kung matutuklasan ito nang maaga, malulunasan ito. Magpasuri na para sa SCID na dulot ng ADA deficiency!

Tagapangasiwa: Hideki Muramatsu,
Lecturer, Pediatrics, Nagoya University Hospital

Lysosomal diseases

Anong klase ng sakitang **Lysosomal Storage Disease**?

Ang mga “lysosome” ay isang mala-supot na bagay na nasa loob ng cell ng tao na tinutunaw ang mga sustansyang hindi na kailangan at inilalabas ang mga ito. Sa loob ng mga lysosome, mayroong maraming protina na tinatawag na “enzyme” na tinutunaw ang mga taba at carbohydrate na hindi na kailangan ng katawan.

Kapag naging stagnant ang paggana ng enzyme sa loob ng lysosome, ang mga sustansyang kailangang tunawin ay maliipon sa loob ng cell. Dahil dito, hindi na gumagana nang maayos ang cell, at ang mga sakit na lumilitaw mula rito ay sama-samang tinatawag na Lysosomal Storage Disease.

Humigit-kumulang sa 60 ang mga uri ng kilalang Lysosomal Storage Disease, at mayroon rin nalinang na bagong paraan ng paglunas. Dahil dito, nalaman na sa pamamagitan ng pagtuklas at pagsisimula ng paggamot sa lalong madaling panahon pagkatapos isilang, maaaring asahan na mabawasan hangga't maaari ang paglala ng sintomas at paglabas ng sakit.

Dahil dito, isinasagawa namin ang screening para sa 4 na uri ng Lysosomal Storage Disease: **Pompe disease, Fabry disease, Mucopolysaccharidosis type I at type II.**

Pompe disease

Ito ay isang sakit kung saan ang glycogen ay naiipon sa loob ng lysosome at dahil humihina ang mga kalamnan, ito ay sakit na nagdudulot ng iba't ibang diperensya.

Ang pinakamalalang uri nito ay tinatawag na “infantile-onset type,” na napakalubhang sakit kung saan lumalaki ang puso at nagkakaroon ng diperensya sa paghinga ilang buwan pagkatapos isilang, at nauuwi sa pangangailangan ng ventilator o pagkamatay. Sa hindi gaanong malubhang uring tinatawag na “late-onset type,” lumilitaw ang mga sintomas tulad ng panghihina ng lakas ng kalamnan pagkatapos ng panahon ng pagkabata. Mas madalang ang “infantile-onset type” kaysa sa “late-onset type,” ngunit napag-alaman na maaaring mapigilan o maantala ang paglala ng sakit kung magpapasuri kaagad pagkatapos maipanganak ang sanggol upang matuklasan ito at masimulan ang paggamot sa lalong madaling panahon.

Fabry disease

Ito ay isang sakit kung saan ang mga abnormal na sustansya ay naiipon sa mga blood vessel sa buong katawan, na nagdudulot ng sakit sa mga paa't kamay, bato, puso, cerebrovascular, at sa mata. Dahil ito ay isang namamanang sakit ng sex chromosome, naaapektuhan ang mga sintomas nito sa mga babae, kadalasan kapag nagging adulto na sila. Lumalabas ang mga sintomas pagkatapos ng edad na 5 o 6 na taong gulang, kung kaya't hindi ito nilulunasan agad-agad pagkatapos matuklasan sa mass screening. Maingat na binabantayan ang paglabas ng mga sintomas atbp. upang pagpasyahan kung kailan sisimulan ang paggamot.

Sa mga batang babae, kahit na normal ang mass screening test, maaaring lumitaw ang sakit sa pagitan ang pagdadalaga at pagka-adulto at pagkatapos nito, kaya isinasagawa lamang ang mass screening test sa mga batang lalaki.

Mucopolysaccharidosis type I, at type II

Ito ay sakit na dulot ng natipong mga sustansyang tinatawag na mucopolysaccharide sa buong katawan.

Ito ay palala nang palalang sakit na nagdudulot ng impeksyon ng panggitnang tainga, contracture ng kasukasan, kakaibang katangian ng mukha, katarata (hindi nakikita sa type II), diperensya sa paghinga, sakit sa balbula ng puso, at kapansanan sa paglaki at pag-unlad.

Walang pagkakaiba sa pagitan ng mga babae at lalaki patungkol sa type 1, ngunit halos mga batang lalaki lamang ang nagkaka-type II dahil ito ay isang namamanang sakit ng sex chromosome.

Sa pamamagitan ng maagang pagtuklas nito at pagsasagawa ng enzyme replacement therapy o hematopoietic stem cell transplantation, maaasahan na maaagapan ang paglala ng sakit o mapabagal ang paglago ng mga sintomas.

Tagapangasiwa: Tetsuya Ito Propesor, Pediatrics,
Fujita Health University Hospital

Adrenoleukodystrophy (ALD)

Ito ay isang uri ng peroxisomal na sakit na karaniwang lumilitaw sa mga batang lalaki. May ilang kilalang uri ng sakit na ito, ngunit sa isang malalang

Childhood Cerebral ALD nagdudulot ito ng degeneration ng mga nerve cell at nerve fiber at pagkapinsala sa lamang-loob na tinatawag na adrenal gland na lumilikha ng mga hormone na kailangan ng katawan, na nagiging sanhi ng mabilis na paglala at panghihina ng pag-iisip, abnormalidad sa pagkilos, paglabo ng paningin, at kakayahang kumilos, atbp. Kapag hindi ito nalunasan, mararatay (bedridden) ka sa loob ng 1-2 taon mula sa unang paglabas ng sintomas, ngunit sa pamamagitan ng pagsasagawa ng paggamot tulad ng bone marrow transplantation sa maagang panahon pagkalitaw ng mga sintomas, maaaring maagapan o mabawasan nito ang mga sintomas.

Dahil maaaring lumala ang sakit kung magpapasuri at mapapadiagnose lamang pagkatapos lumitaw ang mga sintomas, sa bagong mass screening test ng mga bagong panganak ay kukumpirmahin kung lilitaw ang sakit sa pamamagitan ng pagsasagawa ng regular na MRI scan. Gayunpaman, hindi nito ibig sabihin na siguradong may lalabas na abnormalidad kahit na na-diagnose ng sakit na ito. Isinasagawa lamang ang mass screening test sa mga batang lalaki.

Paalala

Para sa alinman sa mga sakit na ito, may mga kaso kung saan maaaring makitaan ng sakit ang mga normal na tao o mga pasyenteng mayroong napakabanayad na sintomas na hindi kailangang gamutin. Bukod dito, kahit na walang nakitang abnormalidad sa pagsusuri, hindi nito ibig sabihin na lubos na mapapabulaanan na walang sakit. Sa kabilang banda, para sa mga pasyenteng malala ang sakit, maaaring lumala ang mga sintomas kahit na sinimulan nang napakaaga ang paggamot.

Gayunpaman, dahil mahirap i-diagnose ang alinman sa mga sakit na ito, may mga ulat ng mga pasyenteng hindi na-diagnose sa loob ng maraming taon at nahuli ang pagpapagamot. Sa pamamagitan ng pagsusuri na ito, matutuklasan ang sakit sa pinakamaagang panahon, at posibleng magsagawa ng nararapat na hakbang para dito.

Sumailalim sa karagdagang screening test upang maprotektahan ang inyong “napakahalagang anak”!

Hindi mo maipapahayag sa salita kung gaano nasasaktan ang sanggol.

Bago pa mahuli ang lahat... Ang tanging magagawa ng isang ina para sa kaniyang anak ngayon ay ang “maagang pagtuklas”

