

સારવારમાં શેનો સમાવેશ થાય છે?

આ વિકૃતિઓની સારવારનું સૌથી અગત્યનું પાસું પરેજીવાળો આહાર છે અને દરેક સ્થિતિ માટે વિશિષ્ટ આહારની ડિઝાઇન કરાય છે. બાળપણની સામાન્ય માંદગીના સમયગાળા દરમિયાન, માતા-પિતાઓને વધારાની સલાહ આપવામાં આવે છે અને ભાગ્યે જ, હોસ્પિટલમાં દાખલ કરવાની જરૂર પડી શકે.

શું હાલનાં બાળકોને અસર થઈ શકે?

“જનીન” સ્થિતિઓ તરીકે આ વિકૃતિઓ એક જ માતા-પિતાનાં હાલનાં કે ભાવિ બાળકોને અસર કરી શકે. હકારાત્મક પરિણામ આવવાની ઘટનામાં, હાલનાં બાળકોની તપાસ કરી શકાશે અને ભવિષ્યની ગર્ભાવસ્થા અંગે સલાહ આપી શકાશે.

શું આ પરીક્ષણમાં કોઈ જોખમનો સમાવેશ થાય છે?

કોઈ વધુ લોહીના નમૂનાની જરૂર નથી અને એક માત્ર જોખમ, ખોટા હકારાત્મક પરિણામથી ઊભી થતી ચિંતાનું રહે છે. પરિસ્થિતિઓની જેમ, ખોટાં હકારાત્મક પરિણામો જવલ્લે જોવા મળે છે, તેથી અમે તપાસેલા ૭૫૦,૦૦૦ તપાસોમાંથી ૨૮ સાચા હકારાત્મક અને ૪૨ ખોટા હકારાત્મક કેસોની અપેક્ષા રાખી છે. ખોટાં હકારાત્મક પરિણામોની શક્યતા ૨૦,૦૦૦ પૈકી ૧ની આસપાસ છે.

શું કેસો ચૂકી જવાય તેવું બની શકે છે?

હા, આ કાર્યક્રમ દ્વારા આવી સ્થિતિઓવાળાં મોટા ભાગનાં બાળકો શોધી શકાશે, ત્યારે શક્ય છે કે એમાંની એકાદ સ્થિતિવાળું બાળક હકારાત્મક પરિણામ ન પણ આપે.

શું આ “સંશોધન” છે?

ના, યુરોપ અને યુ.એસ.એ.ના ઘણાં દેશોમાં આવા તપાસ કાર્યક્રમો હાથ ધરવામાં આવ્યા છે. આ મૂલ્યાંકન નવા સંશોધન પ્રશ્નોનો જવાબ આપશે નહીં, પરંતુ સુનિશ્ચિત કરશે કે પરીક્ષણો જે રીતે કરવામાં આવે તેનું કાળજીપૂર્વક મૂલ્યાંકન કરવામાં આવે અને યુ.કે.માં ઉપયોગ માટે શ્રેષ્ઠતમ બનાવવામાં આવે. હકારાત્મક જણાતા નાની સંખ્યાના કેસો માટે, માતા-પિતાઓને, સારવાર સુધારવામાં

અને તપાસનું મૂલ્યાંકન કરવામાં મદદ કરવા સંશોધન અભ્યાસમાં સહયોગ આપવાનું જણાવાશે.

પ્રારંભિક યોજનાના અંતે શું થશે?

આ પાંચ વિકૃતિઓ માટે નવજાત શિશુઓની તપાસ માર્ચ ૨૦૧૪માં સમાપ્ત થશે. અહેવાલ રજૂ કરાશે અને વિગતો આધારિત ખર્ચ અસરકારકતા અભ્યાસ પૂરો કરાશે. રાષ્ટ્રીય તપાસ સમિતિ (UKNSC) પછી નિર્ણય લેશે કે, આ સ્થિતિ માટે નવજાત શિશુની તપાસ વિધિસર અપનાવવી કે નહીં તે અંગે આરોગ્ય વિભાગને ભલામણ કરવી જોઈએ કે કેમ.

જો પરીક્ષણ સામાન્ય આવે તો માતા-પિતાઓને કેવી રીતે ખબર પડશે કે બધું બરાબર છે?

માતા-પિતાને, PKU, CF, CHT, SCD અને MCADD અંગેનાં નવજાત શિશુના તપાસ પરિણામો, કેટલાંક વિસ્તારોમાં “શંકાસ્પદ નથી” પત્ર દ્વારા મોકલાય છે અથવા આરોગ્ય તપાસનીસ મારફતે મોકલાય છે. જો પ્રારંભિક યોજનાના ભાગ તરીકે તપાસેલી સ્થિતિઓનાં પરિણામો પણ સામાન્ય આવે, તો તેઓ આ જ પત્ર મેળવશે, પરંતુ વધારાના પાંચ સામાન્ય પરિણામોને સ્વતંત્રપણે નામથી જણાવાશે નહીં.

શું માતા-પિતાઓ તેઓના શિશુ માટે આ પરીક્ષણનો ઈન્કાર કરી શકે?

હા, જો માતા-પિતા ઈચ્છે તો આ પરીક્ષણનો ઈન્કાર કરી શકે અને તેનાથી યુ.કે. નવજાત શિશુ પ્રારંભિક તપાસ કાર્યક્રમનો ભાગ બનતી અન્ય સ્થિતિઓની તપાસમાં સહયોગને અસર પહોંચશે નહીં.

શું માતા-પિતાઓ અને આરોગ્ય વ્યાવસાયિકોને વધુ માહિતી મળી શકે છે?

પ્રારંભિક યોજના અને સમાવિષ્ટ કરવાની સ્થિતિઓ અંગે વધુ માહિતી www.expandedscreening.org પરથી મળી શકે છે.

નવજાત શિશુની વિસ્તૃત પ્રારંભિક તપાસ

પ્રાયોગિક અભ્યાસ

માતા-પિતાઓ અને આરોગ્ય વ્યાવસાયિકો માટે સલાહ



NHS

**National Institute for
Health Research**

વર્ષ ૨૦૦૪માં અભ્યાસ શરૂ કરાયો હતો, જેના પરિણામે ઈંગ્લેન્ડમાં મીડિયમ ચેઇન એસિલ-કોઆ ડિહાઇડ્રોજીનેસ ડેફિસિયન્સી (MCADD) માટે તપાસની સફળતાપૂર્વક રજૂઆત થઈ હતી. ત્યારથી ૫૦૦ જેટલા MCADD કેસો ઓળખીને તેની સારવાર કરાઈ હતી. તે સમયે જાણવામાં આવ્યું હતું કે, બહુ ભાગ્યે જ થતી આવી સ્થિતિની વહેલી તપાસ થતાં સારો એવો ફાયદો થઈ શકશે અને લોહીના ડાઘના એ જ નમૂનાનો ઉપયોગ કરીને તે ઓળખી શકાશે.

રાષ્ટ્રીય પ્રારંભિક તપાસ સમિતિ (NSC) અને આરોગ્ય ટેકનોલોજી મૂલ્યાંકન કાર્યક્રમ સાથે ધ્યાનપૂર્વક વિચારણા અને ચર્ચા કર્યા પછી, એવી સમજૂતિ સંધાઈ હતી કે, વધારાની પાંચ ખૂબ જૂજ સ્થિતિઓ માટે પ્રારંભિક તપાસનું મૂલ્યાંકન હાથ ધરવું, આ વિશિષ્ટ સ્થિતિઓ યુ.એસ.એ. અને યુરોપ બંનેમાં નવજાત શિશુ પ્રારંભિક તપાસ કાર્યક્રમનો ભાગ બની ચૂકેલ છે.

તપાસ કરાઈ રહેલ વધારાની સ્થિતિઓ નીચે મુજબ છે:

મેપલ સિરપ યુરિન ડિસિઝ (MSUD)
હોમોસિસ્ટીન્યુરિયા, પાયરિડોક્સાઈન અનરિસ્પોન્સિવ (Hcys)

ગ્લુટેરિક એસિડ્યુરિયા પ્રકાર ૧ (GA1)

ઈસોવેલેરિક એસિડેમિયા (IVA)

લોન્ગ-ચેઇન હાઈડ્રોક્સિસીલ-CoA ડિહાઈડ્રોજીનેસ ડેફિસિયન્સી (LCHADD)

તપાસ કરાયેલ બાળકો અને પરિવારો માટે સ્પષ્ટપણે લાભદાયક હોઈ, આ સ્થિતિઓને સાથે ભેગી કરતા, યુ.કે.માં દર વર્ષે માત્ર ૨૫ કેસો એટલે કે પરીક્ષણ કરાયેલ ૩૦,૦૦૦ પૈકી આશરે ૧ કેસ, અથવા ખાસ પ્રકારની તપાસ પ્રયોગશાળામાં બે કે ત્રણ જેટલા કેસ ઓળખાવાની અપેક્ષા છે.

ફોકસ જૂથોમાં હાથ ધરેલ અને ૧૨ ઓગસ્ટ, ૨૦૧૧ના હેલ્થ એક્સપેક્ટમાં 10.1111/j.1369-7625માં પ્રકાશિત અભ્યાસમાં દર્શાવ્યું હતું કે સ્ત્રીઓ જાણવા માગે છે કે પ્રારંભિક મૂલ્યાંકન હાથ ધરવાનું છે કે કેમ અને જો તેઓ ઈચ્છે તો તે સ્વીકારવાનો કે ઈન્કાર કરવાનો હક તેઓને આપવો.

તેઓ દરેક વ્યક્તિની ભાગ્યે જ ઊભી થતી સ્થિતિના સંબંધમાં વિગતવાર માહિતી ઈચ્છતી ન હતી. અપનાવવામાં આવેલ આ અભિગમ અને આ પત્રિકામાં આપેલી માહિતીમાં ઊમેરો, તે મેળવવા માગતા માતા-પિતાઓ માટે, www.expandedscreening.org પર ઓનલાઈન ઉપલબ્ધ કરવામાં આવ્યો છે. આ અભિગમ, અન્ય તપાસ કાર્યક્રમોમાં સારો એવો કામ આવ્યો છે.

આ પ્રારંભિક યોજના છ તપાસ પ્રયોગશાળાઓ અને તેઓના સેવા વિસ્તારોમાં ૧૬મી જુલાઈ, ૨૦૧૨ થી ૧૮મી જુલાઈ, ૨૦૧૩ સુધી હાથ ધરાશે અને આ નવજાત શિશુ તપાસ પ્રયોગશાળાઓ આ વિસ્તારોમાં છે: લીડસ, માંચેસ્ટર, શેફિલ્ડ, બર્મિંગહામ, લંડન (Guys) અને લંડન (GOSH). જો આ સમય દરમિયાન માતા/માતા-પિતા સંમત થાય, તો પાંચ વધારાની સ્થિતિઓ માટે આશરે ૪૩૦,૦૦૦ શિશુઓની તપાસણી કરાશે. આ પત્રિકા, લોહીના નમૂના આપતી વખતે ઊભા થતાં પ્રશ્નોના જવાબ આપવામાં મદદ કરવા તૈયાર કરાઈ છે. કૃપા કરીને નીચેના પ્રશ્નો અને જવાબો જુઓ, જે મદદરૂપ થઈ શકે:

વધારાની કયા પ્રકારની વિકૃતિઓની તપાસ કરાઈ રહી છે?

પાંચ ખૂબ જવલ્લે થતી વિકૃતિઓની તપાસ કરાશે (પત્રિકામાં આગળ નામ સહિત તેની યાદી આપી છે). તે વિશેષતઃ ૧૦૦,૦૦૦ જન્મ પૈકી ૧ માં અને ૨,૦૦,૦૦૦ જન્મ પૈકી ૧નું પ્રમાણ રહે છે, તપાસ દ્વારા થતી વહેલાં તપાસથી તેઓ બધાને લાભ થાય છે.

કયા કારણોથી આ સ્થિતિઓ થાય છે?

આ ‘જનીન’ વિકૃતિઓ છે, જેમાં દરેક માતા-પિતા, પોતે સારા હોવા છતાં, અનિવાર્યપણે આ વિકૃતિ પોતાના બાળકમાં પસાર કરે છે.

બાળકનું પરીક્ષણ હકારાત્મક આવે તો શું થશે?

આવી સ્થિતિઓ અંગેના હકારાત્મક પરિણામો અત્યંત જૂજ હોય છે. બાળકની સ્થિતિ સારી છે, તે તપાસવા સંબંધિત આરોગ્ય વ્યાવસાયિક ટેલિફોનથી માતા-પિતાનો સપર્ક કરશે. મૂલ્યાંકન અને કેટલાંક પરીક્ષણો માટે હોસ્પિટલમાં બાળકને બતાવવા માટે એપોઈન્ટમેન્ટ લેવામાં આવશે. આ પરીક્ષણોનાં પરિણામો સામાન્યરીતે ૭ દિવસમાં મળશે, જે કાં તો સ્થિતિનું સમર્થન કરશે અથવા તો ખોટું હકારાત્મક પરિણામ હોવાની જાણ કરશે. આ દરમિયાન માતા-પિતાને, તેઓના બાળકોની કેવી સંભાળ રાખવી તેની સલાહ અપાશે અને ખવડાવવા અંગે ખાસ સલાહ અપાશે. જૂજ સંજોગોમાં બાળકને હોસ્પિટલમાં ટૂંક સમય માટે રાખવું પડી શકે.

સારવાર કેટલી અસરકારક છે અને જો સ્થિતિઓ ન શોધાય તો શું થઈ શકે?

આ બધી વિકૃતિઓની સારવાર ન કરાય તો તે ગંભીર બને છે, અને જન્મ સમયે સારું દેખાતું બાળક માંદું પડી શકે છે. કેટલાંક કેસોમાં આ ખૂબ શરૂઆતમાં થઈ શકે અથવા તે થતાં એક કે બે વર્ષે લાગી શકે.

શરૂઆતમાં સારવાર શરૂ કરાય, તે વિલંબિત સારવાર કરતાં, વધુ અસરકારક બને છે. સામાન્ય રીતે, પ્રારંભિક તપાસ દ્વારા શોધ કરાય ત્યારે અસરગ્રસ્ત બાળકની સ્થિતિ સુધરવાની તક ખૂબ સારી હોય છે, જો કે, જૂજ કેસોમાં આ બિન-અસરકારક પણ બની શકે. જો સારવાર ન કરાય તો તીવ્ર મંદબુદ્ધિ કે મૃત્યુ જેવું ગંભીર પરિણામ આવી શકે.