

उपचार में क्या शामिल है?

इन विकारों के लिए सर्वाधिक महत्वपूर्ण पहलू आहार का है और इसीलिए प्रत्येक समस्या के लिए विशेष आहार तैयार किए गए हैं। बच्चों के आम रोग वाली स्थितियों के दौरान माता-पिता को अतिरिक्त सलाह दी जाती है तथा कुछ विशेष परिस्थितियों में अस्पताल में भर्ती करने की भी जरूरत पड़ सकती है।

क्या मौजूदा बच्चे भी प्रभावित हो सकते हैं?

"जेनेटिक" समस्याओं के रूप में ये विकार मौजूदा बच्चों या समान माता-पिता की भावी संतानों को प्रभावित कर सकते हैं। पॉज़िटिव रिज़ल्ट (सकारात्मक परिणाम) की स्थिति में मौजूदा बच्चों की जांच की जाएगी और भविष्य के गर्भ के बारे में सलाह दी जाएगी।

क्या परीक्षण में कोई जोखिम शामिल है?

खून के किसी अतिरिक्त नमूने की आवश्यकता नहीं होती है। गलत पॉज़िटिव रिज़ल्ट से पैदा होने वाली चिंता ही एकमात्र जोखिम है। समस्याओं के अनुरूप गलत पॉज़िटिव रिज़ल्ट बहुत ही कम होते हैं। स्क्रीन किए गए 750,000 में से लगभग 28 सही पॉज़िटिव और 42 गलत पॉज़िटिव का हमारा अनुमान है। गलत पॉज़िटिव रिज़ल्ट की संभावना 20,000 में से 1 की है।

क्या कोई मामला छूट भी सकता है?

हां, इन समस्याओं वाले अधिकतर शिशुओं का प्रोग्राम द्वारा पता लगाए जाने के दौरान हो सकता है कि इन समस्याओं में से किसी से संबंध रखता कोई शिशु पॉज़िटिव रिज़ल्ट न दे।

क्या यह "शोध कार्य" है?

नहीं, इसी तरह के स्क्रीनिंग प्रोग्राम पहले से ही पूरे यूरोप और अमेरिका सहित कई देशों में चलाए जा रहे हैं। यह मूल्यांकन कार्य अनुसंधान संबंधी नए जवाबों को तो प्रस्तुत नहीं करेगा, किंतु यह सुनिश्चित करेगा कि जिस तरह परीक्षाओं को संचालित किया जा रहा है, उसका ब्रिटेन में उपयोग के लिए सावधानीपूर्वक मूल्यांकन एवं इष्टतमीकरण हो। जो मामले पॉज़िटिव पाए जाएंगे, ऐसे मुट्ठी भर मामलों में संबंधित माता-पिता से अनुरोध किया

जाएगा कि वे एक शोध अध्ययन में भागीदारी करें जिससे उपचार में सुधार एवं स्क्रीनिंग का यथोचित ढंग से मूल्यांकन कार्य हो सके।

पायलट के अंत में क्या होगा?

इन पांच विकारों के लिए नवजात स्क्रीनिंग मार्च 2014 में पूरी हो जाएगी। एक रिपोर्ट प्रस्तुत की जाएगी और डेटा पर आधारित एक लागत प्रभावित अध्ययन को पूरा कर लिया जाएगा। नेशनल स्क्रीनिंग कमिटी (UKNSC) फिर यह निर्णय लेगी कि क्या स्वास्थ्य विभाग को यह संस्तुति दी जाए कि इन समस्याओं के लिए नवजात स्क्रीनिंग को औपचारिक रूप से स्वीकार कर लिया जाए या नहीं।

यदि टेस्ट (परीक्षण) सामान्य रहता है तो माता-पिता को कैसे पता चलेगा कि सब कुछ ठीक है?

माता-पिता पीकेयू, सीएफ, सीएचटी, एससीडी एवं एमसीएडीडी के लिए अपने शिशु के नवजात स्क्रीनिंग परिणामों को या तो "कोई आशंका नहीं" पत्र द्वारा जान सकते हैं जिसे कुछ क्षेत्रों में माता-पिता को सीधे भेजा जाता है या फिर हेल्थ विज़िटर के माध्यम से ये परिणाम पा सकते हैं। यदि पायलट के एक अंग रूप में स्क्रीन किए जाने पर समस्याओं के लिए परिणाम भी सामान्य आते हैं तो वे समान पत्र को प्राप्त करेंगे लेकिन अतिरिक्त पांच सामान्य परिणामों को अलग-अलग नहीं बताया जाएगा।

क्या माता-पिता अपने शिशु के लिए इस परीक्षण को किए जाने से मना कर सकते हैं?

हां, माता-पिता यदि चाहें तो इस परीक्षण की मनाही के लिए स्वतंत्र हैं और इससे उन अन्य समस्याओं के लिए स्क्रीनिंग में भागीदारी करना प्रभावित नहीं होगा जो यूके न्यूबॉर्न स्क्रीनिंग प्रोग्राम का हिस्सा हैं।

क्या माता-पिता और पेशेवर स्वास्थ्यकर्मी इस बारे में अधिक जानकारी प्राप्त कर सकते हैं?

पायलट और शामिल की जाने वाली समस्याओं के बारे में अधिक जानकारी प्राप्त करने के लिए कृपया यह साइट देखें : www.expandedscreening.org

विस्तारित नवजात स्क्रीनिंग

पायलट अध्ययन

माता-पिता एवं पेशेवर स्वास्थ्यकर्मियों के लिए परामर्श



NHS

**National Institute for
Health Research**

वर्ष 2004 में एक अध्ययन शुरू हुआ जिसके परिणामस्वरूप इंग्लैंड में मीडियम चैन एसिल-कोए डिहाइड्रोजिनेज डेफिसिएंसी (एमसीएडीडी) के लिए स्क्रीनिंग को सफलतापूर्वक शुरू किया गया। तब से एमसीएडीडी के लगभग 500 मामले चिह्नित किए गए एवं उनका उपचार हुआ। उस समय तक यह ज्ञात था कि शुरू में ही पता लग जाने पर बहुत ही कम पाई जाने वाली समस्याओं में भी लाभ मिल पाएगा और समान रक्त स्पॉट नमूने के उपयोग से ही चिह्नित किया जा सकेगा।

सावधानीपूर्वक विचार करने और नेशनल स्क्रीनिंग कमिटी (NSC) एवं हेल्थ टेक्नोलॉजी असेसमेंट प्रोग्राम के साथ विचार-विमर्श करने के बाद यह सहमति बनी कि अतिरिक्त पांच बहुत कम पाई जाने वाली समस्याओं के लिए स्क्रीनिंग के मूल्यांकन कार्य को हाथ में लिया जाए। ये विशिष्ट समस्याएं अमेरिका और यूरोप दोनों में ही नवजात स्क्रीनिंग प्रोग्रामों का पहले से ही हिस्सा हैं।

स्क्रीनिंग की जा रही अतिरिक्त समस्याएं ये हैं:

मैपल सिरप यूरीन डिजीज़ (एमएसयूडी)

होमोसिस्टीनुरिया पाइरीडोक्सीन अनरिस्पॉसिव (Hcys),

ग्लूटेरिक एसिडुरिया टाईप 1 (जीए1)

आइसोवैलेरिक एकीडेमिया (आईवीए)

लॉग चैन हाइड्रॉक्सीएसिल-कोए डिहाइड्रोजिनेज डेफिसिएंसी (एलसीएचएडीडी)

हालांकि जिन बच्चों में समस्या का पता चलता है उनके व उनके परिवारों के लिए साफ तौर पर फायदेमंद होने के बावजूद, यदि देखा जाए तो जांच किए जाने वाले 30,000 बच्चों में से लगभग 1, या विशिष्ट स्क्रीनिंग प्रयोगशाला क्षेत्र में लगभग दो या तीन बच्चों में, यानी इंग्लैंड में पूरे वर्ष में केवल 25 मामले होने का ही पता चलता है।

अध्ययनों को लक्षित समूहों पर किया गया और हेल्थ एक्सपेक्ट में प्रकाशित किया गया। 2011 Aug 12. 10.1111/j.1369 - 7625; इन अध्ययनों से पता चला कि

महिलाएं यह जानना चाहती हैं कि पायलट मूल्यांकन किए जाएं और उन्हें इसे अपनी मर्जी से स्वीकार करने या अस्वीकार करने का अधिकार दिया जाए।

वे प्रत्येक पृथक दुर्लभ स्थिति के बारे में विस्तृत जानकारी नहीं पाना चाहती हैं। इसी नजरिए को अपनाया गया है और इस लीफ्लेट में शामिल सूचना सहित समस्त सूचना www.expandedscreening.org पर उन माता-पिता को इंटरनेट के माध्यम से ऑनलाइन उपलब्ध कराई जाती है जो इसे प्राप्त करना चाहते हैं। इस नजरिए का लाभ दूसरे स्क्रीनिंग कार्यक्रमों में भी हुआ है।

यह पायलट योजना 16 जुलाई 2012 से लेकर 31 मार्च 2014 तक छह स्क्रीनिंग प्रयोगशालाओं और उनके काम के क्षेत्रों में लागू की जाएगी: ये हैं लीड्स, मैनचेस्टर, शैफील्ड, बर्मिंघम, लंदन (गाएज) और लंदन (गोश) न्यूबॉर्न स्क्रीनिंग लेबोरेट्रीज़। इस दौरान यदि माता/पिता सहमति देते हैं तो लगभग 750,000 बच्चों की पांच अतिरिक्त समस्याओं के लिए जांच की जाएगी। इस लीफ्लेट को उन प्रश्नों का उत्तर देने में सहायता करने के लिए बनाया गया है जो रक्त नमूना देते समय सामने आ सकते हैं। कृपया निम्नलिखित प्रश्न-उत्तर को देखें जो आपके लिए सहायक हो सकते हैं :

किस प्रकार के अतिरिक्त विकार की जांच की जा रही है?

पांच बेहद दुर्लभ विकारों की जांच (उनका नाम लीफ्लेट में पहले सूचीबद्ध किया गया है) की जाएगी। वे जन्म लेने वाले 100,000 बच्चों में 1 से लेकर जन्म लेने वाले 200,000 बच्चों में 1 में विशिष्ट तौर पर होते हैं, इन सभी को स्क्रीनिंग द्वारा रोग का जल्द पता लगाए जाने से लाभ पहुंचता है।

इन समस्याओं के कारण क्या हैं?

ये "आनुवांशिक" विकार हैं जिनमें स्वयं स्वस्थ होने के बावजूद प्रत्येक माता-पिता में से अनिवार्य रूप से उनके बच्चों में यह विकार पहुंच जाता है।

यदि बच्चे की जांच के नतीजे पॉज़िटिव हैं तो क्या होगा?

इन समस्याओं के पॉज़िटिव रिज़ल्ट आना अत्यंत दुर्लभ स्थिति है। यह जांच करने के लिए संबंधित स्वास्थ्यकर्मी द्वारा टेलीफोन के जरिए माता-पिता से संपर्क किया जाएगा कि बच्चा स्वस्थ है। मूल्यांकन व कुछ जांच करने के लिए अस्पताल में बच्चे को देखने के लिए एक अपॉइंटमेंट तय की जाएगी। इन जांचों के नतीजे आमतौर पर 7 दिनों के भीतर उपलब्ध हो जाते हैं जिनमें या तो समस्या की पुष्टि होगी अथवा यह संकेत होगा कि पहले प्राप्त नतीजे गलत पॉज़िटिव रिज़ल्ट थे। इस दौरान माता-पिता को इस बारे में सुझाव दिया जाएगा कि वे अपने बच्चे की देखभाल कैसे करें और बच्चे को आहार देने के बारे में निश्चित सुझाव दिए जाएंगे। बेहद दुर्लभ परिस्थितियों में बच्चे को अस्पताल में थोड़े समय के लिए रोका जा सकता है।

उपचार कितना प्रभावी है और यदि समस्या का पता नहीं चलता तो क्या होता है?

यदि उपचार न किया जाए तो ये सभी विकार गंभीर किस्म के हैं और हालांकि जन्म के समय बच्चा अच्छी स्थिति में दिखाई दे सकता है लेकिन वह बाद में बीमार हो सकता है। कुछ मामलों में ये समस्याएं बहुत जल्दी दिखाई दे सकती हैं या इनके दिखने में एक या दो वर्ष का समय लग सकता है।

देर से उपचार शुरू होने की तुलना में जल्द से जल्द उपचार शुरू करना बहुत अधिक फायदेमंद होता है। सामान्य तौर पर स्क्रीनिंग द्वारा समस्याओं का पता लगने पर प्रभावित बच्चे के बारे में दृष्टिकोण बहुत बेहतर हो जाता है हालांकि बेहद कम मामलों में यह भी अप्रभावी हो सकता है। यदि उपचार न किया जाए तो गंभीर मानसिक मंद विकास या मृत्यु सहित गंभीर प्रभाव हो सकते हैं।