



https://screening.charite.de

Tel. +49 30 450 566 346
ng-screening@charite.de



د والدینو لپاره معلومات د نویو پیدا شوو ماشومانو سکریننگ



په ماشومانو کې د زېږدي ناروغيو لومړنۍ یا پر وخت موندنه

Neugeborenen-Screening | Layout: ah | Charité CFM Foto-Grafik-Video | Fotos: T. Buchholz, W. Pelitz, A. Behrens, Zeichnung: Lea Emely Buchholz | Druck: USE Union Sozialer Einrichtungen gGmbH | 2018

د نویو زېږېدلو ماشومانو سکریننگ کې پلټل کیدونکې ناروغۍ

MCAD-/LCHAD-/VLCAD- ناروغۍ

د شهمیاتو له تېزابو څخه د انرژۍ په تر لاسه کولو کې ستونزې: د میتابولیزم بحراني حالت، کوما، د عضلاتو او د زړه د عضلي کمزورۍ، ممکن د مرګ باعث وګرځي. درملنه له لوړې څخه د مخنیوي د لارې، کله د ځانګړي غذايي رژیم د لارې هم کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په لس زرو (MCAD-B) تر ۱ په ۸۰۰۰۰ نویو زېږېدلو کې)

سیسټیک فیبروزیس

میراثي ناروغي، د غډو په حجراتو کې د مالګې د تبادلې یوه ستونزه، په تنفسي جهاز او د بدن په نورو غړو کې د کلکو او ټینګو بلغمو جوړېدل چې تل التهاب/ګڼګڼ هم ورسره موجود وي. د جنیټیکي وضعیت مطابق بلاپیل سخت ډولونه شته. د اخته کسانو وزن کم او ټموی یې بېطې وي. د سرو او همداراز د پانکریاس د غدې فعالیت محدودېږي. درملنه د غذايي رژیم، فیزیو تریاپي او دارو درملو د لارې کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په ۲۳۰۰ نویو زېږېدلو ماشومانو کې)

فینیل کیتون اوریا (PKU) او د آهورن زیږوب ناروغي (MSUD)

د آمینو اسیدونو په میتابولیزم کې ستونزې: د برېښ او بدې کېدو حملې، په رواني او بدني وده کې سخت اختلال، درملنه د ځانګړي غذايي رژیم د لارې کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په ۱۰۰۰۰ (PKU) یا ۱ په ۲۰۰۰۰۰ نویو زېږېدلو ماشومانو کې (MSUD)).

تایروزینیمیا ډول ۱

د تیروزین په نوم د یوه آمینو اسید په میتابولیزم کې ستونزه: په میتابولیزم کې د مضر موادو تولید کېدای شي اېښي/ځیکر، پېنتوګو/ګډو، مغزو او/یا اعصابو ته د سختو زیانونو باعث وګرځي. درملنه د ځانګړي غذايي رژیم او ورسره د دارو درملو د لارې کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په ۱۲۵ زرو نویو زېږېدلو کې).

په اورېدلو کې ستونزې

د ماشومتوب په عمر کې تر ټولو عامه د حواسو ستونزه ده، چې ډېر عوامل لري، کله هم له نورو ناروغيو سره یو ځای وي (د زړه، پښتورګو یا د لیدلو له ستونزو سره). پر وخت تشخیص او درملنه یې د بڼې ژبنی او رواني ودې لپاره اصلي شرط دی. ناوخته تشخیص د پاتې کېدونکو ستونزو باعث ګرځي، تریاپي او درملنه د نورو تر څنګ پر وخت سمه پالنه او مرسته، د اورېدلو پر یوې آلې سمبالښت او کله هم د کوخلبه (د غوږ دننه قسمت) د پیوندولو عملیات (وقوع: تقریباً ۱ تر ۳ په زرو نویو زېږېدلو ماشومانو کې).

په اورېدلو کې یوه ستونزه کېدای شي د ماشوم د ودې په یوه بله مرحله کې هم پیدا شي، له دې کبله د نیټس تر نېي نتیجې وروسته هم مهمه ده چې د میندو پلرونو په صفت دي ته وروسته هم پاملرنه وکړي چې آیا ماشوم مو هر څه سم اورېدلی شي، که نه.

کونجینټل آدرېنال هایپرپلازیا

د هورمون یوه ستونزه ده چې د پښتورګې/ګرډې د پاسه د بل غړي (Nebenniere) فشر پکې ناروغي لري؛ متاثرې نجونې د نارینه وو په څېر شکل غوره کوي، امکان لري چې دغه مرض د مالګې د اطراح یعنې له لاسه ورکولو د لارې د مرګ باعث وګرځي. درملنه د هورمون په ورکړه کېږي (ډېروالی: تقریباً ۱ په لس زرو نویو زېږېدلو ماشومانو کې).

د بیوتینیداز قلت

د بیوتین په نوم د ویتامین په میتابولیزم کې یوه ستونزه ده: پوستګې/جلد بدلیږي، په اورېدلو او لیدلو کې ستونزې پېښېږي، د هوس او حرکاتو په برخه کې د ودې ستونزې هم وي. درملنه د بیوتین په ورکړه کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په اتیا زرو نویو زېږېدلو ماشومانو کې)

د کارنیتین په میتابولیزم کې ستونزه

د کارنیتین آمینو اسید په میتابولیزم کې ستونزه: په میتابولیزم کې د مضر موادو تولید کېدل چې د کوما او مرګ باعث وګرځي. درملنه د ځانګړي غذايي رژیم د لارې کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په ۱۰۰ زرو نویو زېږېدلو کې)

کالاکتوزېمیا

د شیدو د قند/پورې په میتابولیزم کې یوه ستونزه: روندوالی، فزیکي او رواني معیوبیت/معلولیت، د اېښي/ځیکر د فعالیت بندېدل، چې کېدای شي د مړینې سبب شي. درملنه د ځانګړي غذايي رژیم د لارې کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په څلوېښت زرو نویو زېږېدلو ماشومانو کې)

کلوتاریک آسیدورې ډول ۱

د آمینو اسیدونو یعنې پروټین په هضمولو کې ستونزه: د میتابولیزم بحراني حالت، په حرکت کولو کې داېمي ستونزې. درملنه د ځانګړي غذايي رژیم د لارې کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په اتیا زرو نویو زېږېدلو ماشومانو کې)

هایپوټایرېوز

له زېږېدنې سره مل د تایروید د غدې کمزورې فعالیت: په رواني او بدني وده کې سخت اختلال رامنځ ته کېږي. درملنه د هورمون په ورکړه کېږي (وقوع: تقریباً ۱ په څلوېښت زرو نویو زېږېدلو ماشومانو کې)

ایزو والریک آسیدېمیا

د آمینو اسیدونو په تجزیه کولو کې یوه ستونزه: د میتابولیزم بحراني حالت، کوما، رواني معیوبیت. درملنه د ځانګړي غذايي رژیم د لارې کېږي (وقوع: ۱ په ۵۰۰۰۰ نویو زېږېدلو ماشومانو کې)

یادونه

د ټولو یادو ناروغيو په برخه کې پر وخت درملنه/تداويي همیشه دا نتیجه نه لري چې د ناروغۍ د عواقبو مخه دي په بشپړه توګه ونیول شي. خو عاجله درملنه په اکثر مواردو کې اخته ماشومانو ته د دې امکان ورکوي چې عادي وده او ټموی وکړي.

یوازې د کوم مرض د ښکاره نښو نښانو په صورت کې چې درملنه/تداويي یې باید فوراً وشي، تاسو سمډلاسه زموږ له خوا یا د رالپرونکي له خوا خبر درکول کېږي. له دې کبله د تیست د کارټ لپاره اړین معلومات یعنې د تلیفون شمیره او آدرس مو ورکړئ، چې په مرسته یې له زېږون وروسته په اولو څو ورځو کې درسه تماس ونیول شي. که د معاینې نتیجه د ځینو نورو عواملو له کبله دقیقه نه وي، نو د سکریننگ لابراتوار ستاسو څخه غوښتنه کوي - یعنې د یوه لیک یا د رالپرونکي د لارې - چې یو ځل بیا وینه ورکړئ. د اورېدلو د سکریننگ نتیجه تر معاینې سمډلاسه وروسته معلومه وي، لیکل کېږي. تاسو ته د هغو صحي مرکزونو په هکله معلومات چې د کنترول نورې معاینې هم تر سره کولای شي، له ارزونې او نتیجې سره یو ځای درکول کېږي. د سکریننگ د کارټ د پاسه راغلې نتیجې د سکریننگ مرکز ته هم لیږل کېږي، چې هلته لازم تدابیر همغږي کېږي او پسې تعقیبېږي هم.

مهم او اړین اساسي شرطونه

- د نویو زېږېدلو ماشومانو په سکریننگ کې کېدون په خپله خوښه کېږي. د نویو زېږېدلو د سکریننگ په طرف یا پر ضد تصمیم باید تر ژورې مطالعې او معلوماتو کولو وروسته ونیول شي. د معاینې له پاره ستاسو رضایت یوازې د یادو ناروغيو په برخه کې غوښتل کېږي.
- د ارقامو او معلوماتو د خونديتوب غم هم خورل کېږي: د معاینو نتیجې هرورمو د ډاکټرانو له خوا د چوپتیا او نه خپرولو تر مکلفیت لاندې راځي او ستاسو رضایت پرته نورو یا ډیمیکرو ته نه شي لیږل کېدای. تاسو حق لرئ چې خپل رضایت او کړې وعده هر وخت بیرته واخلئ.
- د وینې د معاینو او د اورېدلو د سکریننگ لګښتونه او مصارف د قانوني صحي بیمو له خوا ورکول کېږي. د شخصي او خصوصي بیمې لرونکو کسانو لګښتونه هم اکثر بیمې ورکوي - نور جزیات د بیمو او د مرستې په ځایونو کې تر لاسه کولای شئ.

که د نویو زېږېدلو ماشومانو د سکریننگ په اړه نورې پوښتنې لرئ، لطفاً د زېږېدنې کلینیک، ستاسو د ماشومانو ډاکټر یا خپلې قابلې/دایي ته مراجعه وکړئ. تاسو تل دا امکان هم لرئ چې خپلې پوښتنې له ښځینه او نارینه ډاکټرانو سره شریکي او مطرح کړئ. د نویو زېږېدلو ماشومانو د سکریننگ ټیم تاسو او ستاسو د ماشوم د ښې راتلونکې هیله لري.





گړانو ميندو او پلرونو،

د ماشوم زېږېدنه مو په مخ کې ده يا لږ وخت مخکې شوې ده. تاسو غواړئ چې ماشوم مو روغ او جوړ را لوی شي. دغه معلوماتي پاڼه تاسو د نويو زېږېدلو ماشومانو د سکرينينگ يعنې د لومړني تشخيص او معاینو په هکله خبروي. دغه معاینې تر زېږېدنې يوازې څو ورځې وروسته تر سره کېږي. د اورېدو د حس معاینه (غوږونو) مهمه ده ځکه چې په اورېدلو کې د مشکل په صورت کې د ژبې زده کړه هم ځنډېږي يا هېڅ ممکنه نه وي.

د لومړني تشخيص معاینې ولې تر سره کېږي؟

ډېری ماشومان روغ رمټ دنیا ته راځي - خو استثناوې هم شته. له زرو نويو زېږېدلو ماشومانو څخه تقريبا يو ماشوم په ميتابوليزم يا د بدن په کوم غړي کې د ستونزې له کبله (مثلا په اورېدلو کې)، چې نښې نښانې يې هسې له بهره ، نه ښکاري، په روغتيايي لحاظ تر خطر او گواښ لاندې وي. د ډېرو دغسې ناروغيو په برخه کې تر زېږېدنې لږ وروسته د عملي کېدونکو تدابرو د لارې ښه امکانات شته څو د مړينې/ مرگ مخه ونیول شي او د پاتې کېدونکو ناروغيو مخه ډبه يا علايم يې رانرم شي. له دې کبله د دغسې ناروغيو لپاره د قانون له مخې تنظيم شوې د معاینو لړۍ تر سره کېږي، چې د نويو زېږېدلو ماشومانو سکرينينگ په کې هم شامل دی.

د گډون د لارې مرسته کوئ ، څو د ماشوم روغتيا مو تضمین شي.

د کومو ناروغيو معاینه کېږي؟

د څه باندې دېرشو کلونو راهيسې په جرمني کې د نويو زېږېدلو ماشومانو د سکرينينگ معاینې تر سره کېږي، چې په کې په برياليتوب سره د زېږېدنې سره مل د هايپوتايرېوډيزم، کونجنيتال ادرينال هايپرپلازيا، د بيو تينيداز قلت، گالاکتوزېميا او فينيل کيتونوریا په ناروغيو پسې تحقيقات کېږي. (Hypothyroidism, Congenital adrenal hyperplasia, Biotinidase deficiency, Galactosemia, Phenylketonuria (PKU)) دغه تحقيقات په تېرو کلونو کې لا ښه شوي دي، نورې د درملنې او علاج وړ ناروغۍ د پروټين او شهمياتو د ميتابوليزم په برخه کې وموندل او د اورېدو د حس مشکلات هم په کې شامل شوي. ځينې ناروغۍ مړانې دي، له دې کبله په سکرينينگ کې جنيتيکي يعنې ارثي ورتياوې او قابليتونه هم څېړل کېږي (د معاینو جنيتيکي لړۍ). د ۲۰۱۶ کال معاینه هم کېږي چې (د زرو څخه Cystic fibrosis (CF) راهيسې د سيستیک فيبروزيس په يوه نوي زېږېدلي ماشوم کې) د ارثي موادو (ډي ان آي) معاینه هم په کې په کار لويږي. ټولې ځانگړې ناروغۍ د پاڼې په بل مخ کې تشریح شوي دي

د تيست نتيجه څه معنی لري؟

د سکرينينگ نتيجه لا د ډاکټر له خوا شوی تشخيص نه دی او د بيا ځلې معاینې غوښتنه دا معنی نه لري چې ماشوم دې هرومرو ناروغه وي. کله نا کله د ټولو معاینو له پاره په کافي ډول وینه نه وی اخيستل شوې يا دا چې وینه تر وخت مخکې اخيستل شوې وه او ټولې ناروغۍ په کې لا صحيح نه معلومېږي، يا دا چې نتيجه په سرحد کې قرار لري او بايد بيا وکتل او کنترول شي. دا خبره په هغو کمو او نادرو مواردو کې هم صدق کوي چې د معاینې نتيجه د يوې ناروغۍ پر موجوديت باندې دلالت کوي، خو اصلي تشخيص يې بيا هم په بشپړه توگه نه وي شوی، بلکې هغه بايد د ډاکټر له خوا د نورو معایناتو د لارې تائيد شي.

لطفا ډېر ژر لاس په کار شئ که د نويو زېږېدلو د سکرينينگ د بيا ځلې معاینې غوښتنه درڅخه وشي. د تشخيص او درملنې مرکزونه ډېر ژر او په لنډ وخت کې د دې کار لپاره وخت درکوي. دا ستاسو د ماشوم په گټه هم ده چې وضعیت ډېر ژر معلوم او څرگند کړای شي. د اورېدلو په سکرينينگ کې خرابه نتيجه دا معنی نه لري چې ماشوم مو صحيح نه اوري، بلکې دا چې د سکرينينگ نتيجه بايد يو وارې بيا کنترول شي. تر ټولو لومړنی کنترول بايد د امکان په صورت کې د زېږېدنې په کلينیک کې وشي، د سکرينينگ په مرکز کې بيا د عاجل کنترول او د متخصصو کلينیکونو آدرسونه درکول کېږي. د سيستیک فيبروزيس په سکرينينگ کې د پاملرنې وړ د يوې نتيجه په صورت کې بايد ماشوم د سيستیک فيبروزيس سينټر (Cystic fibrosis centre) يوه تخصصي مرکز ته معرفي شي، ځکه چې په پنځو کې يو ماشوم چې د پاملرنې وړ دغسې يوه نتيجه لري، رښتيا هم ناروغه وي. په دغسې يوه مرکز کې د «خولو/عرقو تيست» د تشخيص شوي مرض د تائيد په منظور تر سره کېږي. دغه تيست بې خطرته دی، درد نه لري او نتيجه يې ژر په لاس راځي. کيدای شي چې نور معاینې هم تر سره شی.

آيا د دغو ناروغيو علاج هم ممکن دی؟

ټولې يادې ناروغۍ له زېږېدنې سره مل، موجودې وي چې علاج يې له دې کبله ممکن نه دی. خو د ټولو دغو ناروغيو لپاره داسې معالجه لارې يا تړاۍ شته چې د خرابو عواقبو په مخنيوي کې مرسته کوي، هغه آسانوي او د ژوند کيفيت ښه کوي، که دغه ځانگړې درملنه البته ډېر ژر او په وخت شروع شي. د شک په لرلو يا د ناروغۍ د موجوديت پر مهال متخصص ډاکټران د مشورې او لارښوونيز لاسنيوي په غرض ستاسو په خدمت کې دي. که د اورېدلو په سکرينينگ کې دويمه معاینه هم ستاسو د ماشوم د اورېدو د قابليت په هکله کومه دقيقه نتيجه ونه لري، نو په يوه متخصصه څانگه کې د اورېدلو د کچې دقيقه اندازه اخيستل او ارزول کېږي. دغه معاینه هېڅ درد نه لري او د خوب پر وخت کې تر سره کېږي. که معلومه شي چې د اورېدلو قابليت ډېر

محدود دی، نو اړونده درملنه سمدلاسه شروع کېږي. که په ابتدايي مرحله کې سمه پالنه او مرسته هم وشي، نو تقريبا هر ماشوم چې په اورېدلو کې ستونزې لري، ډېر امکانات او چانسونه لري چې ورپسې ژبه هم په صحيح او عادي ډول زده کړي.

معاینه چيرته او څنگه تر سره کېږي؟

د سکرينينگ معاینات د ژوند د دويمې او دريمې ورځې (تر زېږېدنې ۳۶ تر ۷۲ ساعته وروسته) کله هم ستاسو د ماشوم د دويمې رسمي معاینې (U2) سره يو ځای تر سره کېږي. د هورمون او ميتابوليزم د سکرينينگ لپاره يو څو څاڅکي وینه (له رگ يا د پوندي څخه) اخيستل کېږي، د فيلټر د کاغذ پر يوې نقشې باندې څڅول کېږي او له وچېدو وروسته ژر د سکرينينگ لابراتوار ته لېږل کېږي. هلته دغه نمونې د مختلفو مرضونو په اړه په حساسو متودونو سره پلټنل کېږي. د سيستیک فيبروزيس (Cystic Fibrosis) په سکرينينگ کې له يوه درې مرحله ييز مېتود څخه کار اخيستل کېږي چې دوه بيوکيميایي ټېستونه آي آر تي او پانکرياتيتيس اسوسيتيد سره مل پروټين (IRT, Pancreatitis associated protein) او يوه جنيتيکي څېړنه رانغاړي، څو د کنترول د معایناتو شمېر محدود پاتې شي. د اورېدلو د قابليت د معاینې په منظور دغسې نه اورېدل کېدونکي زيگانلونه چې د نوي زېږېدلي ماشوم د غوږ دنننی قسمت يې ورکوي، بې له دې چې سړی خور کړي، غوږ ته د يوې نړۍ آلې په ننه ايستلو سره اندازه او ارزول کېږي (چې آتو آکوستيک اېمپيشن، OAE ورته وايي) يا دا چې د مغزو د لاندني قسمت آوډيټري (په انګليسي: اُتوماتيد آوډيومېټري براین شټېم رسپونز AABR) تر سره کېږي. د غوږ دننه برخې فعاليت ارزول کېږي يعنې دا چې آیا د آواز/غوږ څپې د برېښنايي زيگانلونو په توگه له غوږ څخه مغزو ته استول کېږي او هلته ورڅخه گټه اخيستل کېدای شي، که نه.

د تيست نتيجه چا ته ويل کېږي

د هورمون او ميتابوليزم د سکرينينگ د نتيجه په هکله د وينې د نمونې ورليږونکی (د زېږنتون، د ماشومانو ډاکټر) د څو محدودو ورځو په ترڅ کې په ليکلي ډول يوه ارزونه تر لاسه کوي. د سيستیک فيبروزيس د سکرينينگ (Cystic fibrosis screening) نتيجه کيدای شي تر ۱۴ ورځو پورې دوام پيدا کړي ځکه چې پلټنه يې څو مرحلې لري. په عادي ډول ميندې پلرونه خپله دغه ارزونه نه تر لاسه کوي. ستاسو د پاره مهمه ده چې: **چئ که هېڅ خبر درنکړل شو، يعنې ښه خبر دی.**