والدین کے لئے معلومات

نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ

Kompetenznetz Neugeborenen-Screening

Berlin · Greifswald · Magdeburg · Weiden

be Berlin

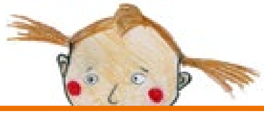
CHARITÉ UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN

Urdu

https://screening.charite.de

Tel. +49 30 450 566 346

ng-screening@charite.de



بیماریاں جن کی تشخیص نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ میں کی جاتی ہے

سسٹک فائبروسس

وراثتی بیماری، Glandular Cells میں ہونے والے سالٹ ایکسچینج میں خرابی، سانس کے راستے اور دوسرے اعضاء میں مستقل سوزش کے ساتھ گھری بلغم کی تشکیل، جنیٹک کے لحاظ سے مختلف سنگین اقسام۔ جن کو یہ بیماری لاحق ہو ان کا وزن بہت کم ہوتا ہے اور ان کی نشوونما بھی اچھی نہیں ہوتی ہے۔ پھیپھڑوں اور پینکریوں کے فنکشنز میں خرابی۔ علاج بذریعہ خوراک کی تھیریپی، فزیوتھیریپی اور ادویات (کیسسز کی تعداد: 3300 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

فینائل کیٹونوریا ((Phenylketonuria (PKU) اور میپل سیرپ یورین ڈسزیز

امینو ایسڈ کے ختم کرنے کے عمل میں خرابی: دورے، ذہنی اور جسمانی نشوونما کی سنگین خرابی۔ علاج بذریعہ خاص ڈائٹ (کیسسز کی تعداد: 10000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ (PKU) اور اسی طرح 200000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ (MSUD))۔

تیروسنمیہ کی قسم1 (Tyrosinemia Type I)

امینو ایسڈ ٹائروسینن کے میٹابولزم میں خرابی: نقصان دہ Metabolic Products کی تشکیل جگر، گردے، دماغ اور/ یا اعصاب کے سنگین نقصانات کا باعث بنتی ہے۔ خاص قسم کی ڈائٹ اور دوائیوں کے ذریعے علاج (کیسسز کی تعداد: تقریباً 135000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

قوت سماعت کے نقائص

بچپن میں سب سے زیادہ ہونے والی سینسسز کی خرابی، ایک سے زیادہ وجوہات، کبھی کبھی دوسری بیماریوں کے ساتھ (دل، گردے، نظر کی خرابی)۔ جلد تشخیص اور تھیریپی لسانی اور ذہنی نشوونما کے لئے لازمی ہیں۔ بہت دیر سے کی گئی تشخیص دائمی نقصان کا باعث بنتی ہے۔

تھیریپی دیگر طریقوں کے علاوہ ابتدائی معاونت، سننے کے لئے آلہ جات کی فراہمی اور ممکنہ طور پر Cochlear Implant کے ذریعے (کیسسز کی تعداد: تقریباً 1000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 سے 3 بچے)۔

„سماعت میں خرابی بچے کی نشو نماء کے دوران بھی پیدا ہو سکتی ہے۔ اس لئے ٹیسٹ کا نتیجہ صحیح ہونے کی صورت میں بھی یہ بہت ضروری ہے کہ آپ بطور والدین اس بات پر ہمیشہ توجہ دیں کہ آیا آپ کا بچہ صحیح سنتا ہے۔"

ایڈرنجینٹل سنڈروم

Adrenal Cortex کی خرابی کی وجہ سے ہارمون کی خرابی کی شکایت: لڑکیوں میں مردانہ اوصاف کا پیدا ہونا، Salt Wasting Crisis کی صورت میں ممکنہ طور پر جان لیوا- علاج بذریعہ ہارمون سپلیمنٹ (کیسسز کی تعداد: تقریباً 10000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

بایوٹینڈیز کی کمی

وٹامن Biotin کے میٹابولک پروسیس میں خرابیاں: جلد میں تبدیلیاں، سننے اور دیکھنے کی قوت میں خرابیاں، مینٹل اور موٹر ڈیویلپمنٹ ڈس آرڈر۔ علاج بذریعہ Biotin سپلیمنٹ (کیسسز کی تعداد: تقریباً 80000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

کارنیٹن میٹابولزم کی خرابیاں

فیٹی ایسڈ کے میٹابولزم میں خرابی: میٹابولک بحران، کوما، ممکنہ طور پر جان لیوا۔ علاج بذریعہ خاص قسم کی ڈائٹ (کیسسز کی تعداد: تقریباً 100000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

گا لیکٹو سیمیا

لیکٹوز کے میٹابولزم میں خرابی: اندھا پن، جسمانی اور ذہنی معذوری، جگر کی ناکامی، ممکنہ طور پر جان لیوا۔ علاج بذریعہ خاص قسم کی ڈائٹ (کیسسز کی تعداد: تقریباً 40000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

گلوٹاریک ایسڈوریا قسم 1

مینو ایسڈ کے ختم کرنے کے عمل میں خرابی: میٹابولک بحران، حرکت کرنے میں مستقل خرابی۔ علاج بذریعہ خاص قسم کی ڈائٹ (کیسسز کی تعداد: تقریباً 80000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

ہائپوتھائرائیڈزم

پیدائشی Low Thyroid Function: ذہنی اور جسمانی نشوونما میں شدید خرابی۔ علاج بذریعہ ہارمون سپلیمنٹ (کیسسز کی تعداد: تقریباً 4000 نوزائیدہ بچوں میں سے ۱ بچہ)۔

آئسوالیروک ایسڈیمیا

امینو ایسڈ کے ختم کرنے کے عمل میں خرابی: میٹابولک بحران، کوما، ذہنی بیماری۔ علاج بذریعہ خاص قسم کی ڈائٹ (کیسسز کی تعداد: تقریباً 50000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچہ)۔

MCAD-/LCHAD-/VLCAD-نقائص

فیٹی ایسڈ سے توانائی پیدا کرنے میں خرابیاں: میٹابولک بحران، کوما، پٹھوں یا دل کے پٹھوں کی کمزوری، ممکنہ طور پر جان لیوا۔ علاج بھوک کے اوقات کو کم کر کے یا پھر ممکنہ طور پر خاص ڈائٹ کے ذریعے (کیسسز کی تعداد: تقریباً 10000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچے سے لے کر (MCAD-D) 80000 نوزائیدہ بچوں میں سے 1 بچے تک)۔

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

نوٹ:

بروقت علاج مذکورہ تمام بیماریوں کے اثرات کو مکمل طور پر روک نہیں سکتا ہے۔ فوری علاج زیادہ تر کیسسز میں متعلقہ بچے کے لئے معمول کی نشوونما کے عمل کو ممکن بناتا ہے۔

آپ کو ہم براہ راست یا پھر نمونہ بھیجنے والے شخص کے ذریعے صرف تبھی مطلع کریں گے اگر کسی ایسی بیماری کے واضح شواہد ملیں جس کا علاج فوری طور پر کرنا لازم ہو۔ اس لیے ٹیسٹ کارڈ کے لئے اپنا وہی ٹیلیفون نمبر اور پتہ دیں جس کے ذریعے پیدائش کے شروع کے دنوں میں آپ سے رابطہ کرنا ممکن ہو۔ اگر نتیجہ دیگر وجوہات کی بنا پر واضح نا ہو تو اسکریننگ لیبارٹری آپ سے - خط کے ذریعے یا پھر نمونہ بھیجنے والے شخص کے ذریعے - ایک نئے نمونہ بھیجنے کی درخواست کرے گی۔ سماعت کی اسکریننگ کا نتیجہ اسکریننگ ختم ہوتے ہی مل جائے گا۔ اس کے بارے میں آپ کو مطلع کیا جائے گا اور اسے پیلی نوٹ بک میں درج کیا جائے گا۔ ان مراکز جن میں چیک اپس کروائے جا سکتے ہیں کے بارے میں معلومات رپورٹ کے ساتھ حوالے کی جائیں گی۔ ان نتائج کو اسکریننگ کارڈ کے ذریعے اسکریننگ سنٹر کو بھیجا جاتا ہے۔ وہاں پر ضروری کاروائیوں کے متعلق کوآرڈینیشن اور ان کی پیروی ہوتی ہے۔

اہم ضوابط

- نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ کروانے کے عمل میں حصہ لینا رضاکارانہ ہے۔ نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ کروانے کے حق میں یا اس کے خلاف فیصلے کی بنیاد صحیح طرح سے حاصل کردہ معلومات پر مبنی ہونی چاہیے۔ آپکی رصامندی کی تابع صرف مذکورہ ہدف شدہ بیماریاں ہیں۔
- فراہم کردہ کوائف کی حفاظت بھی کی جاتی ہے: معائنے کے نتائج طبی رازداری کے تابع ہوتے ہیں اور ان کے بارے میں آپکے اجازت نامے کے بغیر کسی بھی تیسرے شخص کو آگاہ نہیں کیا جا سکتا۔ آپ کے پاس اس اجازت نامے کو کسی بھی وقت منسوخ کرنے کا حق حاصل ہوتا ہے۔
- خون کے معائنے اور سماعت کی اسکریننگز کے اخراجات قانونی میڈیکل انشورنس دینے والی کمپنیز برداشت کرتی ہیں۔ پرائیویٹ انشورنس کی صورت میں بھی اکثر کیسسز میں اخراجات انشورنس کمپنیز برداشت کرتیں ہیں - تفصیلات متعلقہ انشورنس کمپنی یا آپ کے معاون مرکز سے حاصل کی جا سکتی ہیں.

اگر آپ نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ سے متعلق مزید سوالات پوچھنا چاہتے ہیں تو براہ مہربانی اپنے پیدائش کے مرکز، اپنے بچوں کے ڈاکٹر یا دایہ سے رابطہ کیجیئے۔ آپ کے لئے ڈاکٹر سے بات کرنا ہمیشہ ممکن ہے۔ نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ کرنے والی ٹیم آپ اور آپکے بچے کے بہتر مستقبل کے لئے دعا گو ہے۔

پیارے والدین،

آپ کے بچے کی پیدائش جلد ہونے والی ہے یا ابھی ابھی ہوئی ہے۔ آپ چاہتے ہیں کہ اس کی نشوونما صحتمند طریقے سے ہو۔ یہ معلوماتی کتابچہ آپ کو آپ کے بچے کی پیدائش کے چند دنوں بعد کی جانے والی نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگز کے معائنے برائے جلد تشخیص امراض کے بارے میں مطلع کرے گا۔ قوت سماعت کا معائنہ اہم ہوتا ہے کیونکہ سماعت کی خرابی میں لسانی نشوونما میں تاخیر ہوتی ہے یا یہ نشوونما سرے سے ہوتی ہی نہیں ہے۔

جلد تشخیص کے لئے معائنے کیوں کئے جاتے ہیں؟

زیادہ تر بچے صحت مند پیدا ہوتے ہے - لیکن کچھ بچے صحتمند پیدا نہیں ہوتے ہیں. تقریباً ہر 1000 نوزائیدہ بچوں میں سے ایک بچے کی صحت میٹابولزم یا پھر عضوی فنکشن میں خرابی (مثال کے طور پر قوت سماعت میں خرابی) کی وجہ سے خطرے سے دوچار ہوتی ہے۔ ان خرابیوں کی تشخیص بیرونی نشانیوں کی مدد سے نہیں ہو پاتی۔ ان بیماریوں میں سے کئیں ایسی ہیں کہ اگر پیدائش کے فوراً بعد تھیریپی کا آغاز کر دیا جائے تو اچھے امکانات ہوتے ہیں کہ جان بچ جائے اور دائمی نقصانات کو روکا جا سکے یا کم کیا جاسکے۔ اس لئے ان بیماریوں کے لئے قانونی طور پر ترتیب دئے گیے معائنے کئے جاتے ہیں۔ نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ بھی انہیں معائنوں میں سے ایک ہے۔

اس میں حصہ لے کر آپ اپنے بچے کی صحت کو یقینی بنانے میں مدد کریں گے.

کن بیماریوں کی تشخیص کے لئے معائنہ کیا جاتا ہے؟

تقریباً 30 سال سے زیادہ عرصے سے جرمنی میں نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ کے معائنے ہو رہے ہیں۔ ان اسکریننگز میں ہائپوتھائرائیڈزم (Hypothyroidism) ،ایڈرنجینٹل سنڈروم، بایوٹینڈیز کی کمی (Biotinidase Deficiency)، گالیکٹوسیمیا (Galactosemia) اور فینائل کیٹونوریا ((Phenylketonuria (PKU) کی کامیابی کے ساتھ تشخیص کی جاتی ہے۔ پچھلے سالوں میں ان معائنوں میں بہت زیادہ حد تک بہتری آئی ہے۔ پروٹین اور فیٹ میٹابولزم میں پائی جانے والی قابل علاج خرابیوں کا احاطہ بھی کیا گیا ہے اور سماعت کے نقائص کو بھی شامل کیا گیا ہے۔ بیماریوں کا ایک حصہ موروثی ہوتا ہے۔ اسکریننگ کے ذریعے جینیٹک (موروثی) خصوصیات کا معائنہ کیا جاتا ہے (جینیٹک اسکریننگ)۔ سال ۲۰۱٦ سے سسٹک فائبروسس (Cystic Fibrosis) کی تشخیص بھی کی جاتی ہے۔ ایسا کرتے وقت یہاں (1000 نوزائیدہ بچوں میں سے تقریباً ١ بچے کے) جینیاتی مواد (ڈی این اے) کا تجزیہ بھی کیا جاتا ہے. صفحہ کے دوسری طرف ہر بیماری کو انفرادی طور پر بیان کیا گیا ہے۔

ٹیسٹ کے نتیجے سے کیا مراد ہے؟

اسکریننگ معائنے کا نتیجہ کوئی طبی ڈائگنوز نہیں ہے اور اگر دوبارہ معائنے کا کہا جائے تو اس کا مطلب یہ نہیں ہے کہ بچہ بیمار ہے۔ کبھی کبھی ایسا ہوتا ہے کہ لیا گیا خون تمام ٹیسٹس کے لئے کافی نہیں ہوتا ہے، تمام بیماریوں کا احاطہ کرنے کے لئے خون بہت جلد لے لیا جاتا ہے یا پھر آنے والا نتیجہ دونوں اطراف کے درمیان میں ہوتا ہے اور اس کو دوبارہ چیک کرنا لازمی ہوتا ہے۔ اور چند کیسسز میں اگر نتیجہ کسی بیماری کے ہونے کی طرف اشارہ کرے بھی تو یہ ڈائگنوز حتمی نہیں ہوتا بلکے مزید طبی معائنوں کی مدد سے وضاحت کرنا ضروری ہوتا ہے۔ اگر آپ سے نوزائیدہ بچوں کی اسکریننگ کو دوبارہ کروانے کا کہا جائے تو اس پر جلد عمل کیجیئے۔ ڈائگنوز اور علاج کے لئے بنائے گئے مراکز اس سلسلے میں آپ کو ملاقات کا وقت جلد فراہم کریں گے ۔ اگر معاملے کی جلد وضاحت ہو جائے تو یہ آپ کے بچے کے مفاد میں ہے۔ سماعت کی اسکریننگ کرتے وقت اگر نتیجہ اچھا نا ہو تو اس کا مطلب ہمیشہ یہ نہیں ہوتا کہ آپ کے بچے کی سماعت کمزور ہے بلکے اس کا مطلب ہوتا ہے کہ اسکریننگ کے نتیجے کو دوبارہ چیک کیا جائے۔ اگر ممکن ہو تو پہلا ٹیسٹ پیدائش کے مرکز میں ہونا چاہییے۔ آؤٹ پیشنٹس چیک اپ کے لئے یا پھر سپیشل کلینکس کے پتے آپ کو اسکریننگ سنٹر میں ملیں گے۔ سی ایف اسکریننگ میں مشتبہ نتائج کی صورت میں بچے کو ایک مخصوص سی ایف مرکز میں لے کر جانا چاہیے کیونکہ مشتبہ نتائج والے ہر پانچ بچوں میں سے صرف ایک واقعی بیمار ہوتا ہے. وہاں پر ڈائگنوز کی تصدیق کے لئے عام طور پر پسینے کا ٹیسٹ کیا جاتا ہے۔ اس ٹیسٹ کے کرنے سے کوئی خطرہ یا درد نہیں ہوتا اور نتیجہ بھی جلد مل جاتا ہے۔ ممکن ہے کہ مزید معائنوں کا کرنا ضروری ہو۔

کیا ان بیماریوں کو علاج کے ذریعے مکمل طور پر ختم کیا جا سکتا ہے؟

مذکورہ تمام بیماریاں پیدائشی ہوتی ہیں اور اس لئے ان کو علاج کے ذریعے مکمل طور پر ختم کرنا ممکن نہیں ہوتا ہے۔ لیکن ان تمام تشخیص شدہ بیماریوں کے لئے تھیریپیز موجود ہیں جو کہ مخصوص علاج کے جلد شروع ہونے کی وجہ سے ان بیماریوں کے اثرات کو روکنے میں، کم کرنے میں یا زندگی کی معیار کو بہتر کرنے میں مدد کرتی ہیں۔ شبہ یا بیماری کی صورت میں ماہر ڈاکٹروں کی جانب سے مشاورت اور دیکھ بھال دستیاب ہوتی ہے۔ اگر سماعت کی اسکریننگ کرتے وقت دوسرے معائنے کے بعد بھی آپ کے بچے کی قوت سماعت سے متعلق کوئی یقینی معلومات حاصل نہ ہو سکیں تو ایک خاص مرکز میں سماعت کی حد کا عین تعین کیا جاتا ہے۔ اس معائنے کے دوران کسی قسم کی تکلیف نہیں ہوتی ہے اور اس معائنے کو نیند کے دوران کیا جاتا ہے۔ اگر یہ پتہ چلتا ہے کہ قوت سماعت محدود ہے تو مناسب علاج فوری طور پر شروع کیا جاتا ہے۔ جلد ابتدائی معاونت کے ساتھ تقریباً قوت سماعت میں نقص والے ہر بچے کے لئے امکانات موجود ہوتے ہیں کہ اس کے بولنے کے عمل کی ترقی معمول کے مطابق ہو۔

معائنہ کب اور کیسے کیا جاتا ہے؟

اسکریننگ کے معائنے بیدائش کے دوسرے یا تیسرے دن (پیدائش کے بعد چھتیسویں یا بہتریں گھنٹے میں) کیئے جاتے ہیں، ممکنہ طور پر دوسرے حفاظتی چیک اپ (U 2) کے ساتھ اکٹھے۔ ہارمون اور میٹابولزم کی اسکریننگ کے لئے خون کے چند قطرے (کسی رگ یا ایڑی میں سے) لئے جاتے ہیں۔ جنہیں مقرر کردہ فلٹر کاغذ کے کارڈ پر گرایا جاتا ہے اور خشک ہونے کے بعد فوری طور پر اسکریننگ لیبارٹری میں بھیج دیا جاتا ہے۔ وہاں پر ان نمونوں کا مختلف قسم کی ہدف شدہ بیماریوں کی تشخیص کے لئے بہت حساس طریقوں کا استعمال کرتے ہوئے معائنہ کیا جاتا ہے۔ سسٹک فائبروسس(Cystic Fibrosis) کی تشخیص کے لئے اسکریننگ کرتے وقت تین مراحل والا طریقہ کار، جس میں دو بائیو کیمیکل ٹیسٹس (IRT اور Pancreatitis-associated Protein) اور ایک جنیاتی تجزیہ شامل ہوتا ہے، استعمال کیا جاتا ہے تاکہ چیک اپس کی تعداد کو کم سے کم رکھا جا سکے۔ قوت سماعت کا معائنہ کرنے کے لئے نا سنے جا سکنے والے سگنلز، جو کہ نوزائیدہ بچے کے اندرونی کان سے خارج ہوتے ہیں، کو ماپا جاتا ہے (Otoacoustic Emissions, OAE) یا پھر Automated Audiometry Brainstem Response=AABR کا عمل کیا جاتا ہے۔ اس دوران اندرونی کان کے فنکشن کی جانچ کی جاتی ہے اسی طرح جانچ کی جاتی ہے آیا کہ صوتی لہریں بطور برقیImpulses دماغ تک آگے پہنچ رہیں ہیں اور ان پر کام ہو رہا ہے۔

ٹیسٹ کے نتیجے کے بارے میں کسے مطلع کیا جاتا ہے؟

خون کا نمونہ بھیجنے والے شخص (پیدائش کا کلینک، بچوں کا ڈاکٹر) کو چند دنوں کے اندر ہارمون اور میٹابولزم کی اسکریننگ کے نتیجے کے بارے میں ایک تحریری رپورٹ موصول ہوتی ہے۔ سسٹک فائبروسس(Cystic Fibrosis) کی اسکریننگ، جو کہ زیادہ مراحل میں سے گزرتی ہے، کا نتیجہ آنے میں 14 دن تک لگ سکتے ہیں۔ والدین کو عام طور پر کوئی رپورٹ نہیں بھیجی جاتی۔ لہذا آپ یہ

سمجھیں کہ: خبر کا نہ آنا = اچھی خبر