

آپ کو اپنے بچے کی پیدائش مبارک ہو!

ہیل پریک (heel-prick) کا ٹیسٹ

ہر سال 120 سے زائد کیسز کی شناخت کی جاتی ہے

ابتدائی شناخت اور علاج زندگیاں بچا لیتا ہے

صحت ایک قیمتی اثاثہ ہے، اور ہم پہلے دن سے ہی آپ کے نوزائیدہ بچے کی نگہداشت میں آپ کی مدد کرنا چاہتے ہیں۔ اسی لیے، ہم آپ کو نوزائیدہ اسکریننگ پروگرام برائے کاتالونیا کی پیشکش کر رہے ہیں، جس کا مقصد ابتداء ہی میں چند مخصوص بیماریوں کی شناخت، تشخیص اور علاج ہے۔ ان میں ایسے غیر معمولی جینیاتی اور/یا اینڈوکرائن عوارض شامل ہیں جو کہ ممکنہ طور پر اس صورت میں بھی وقت پیدائش سے موجود ہو سکتے ہیں جب کوئی علامات بھی موجود نہ ہوں۔ ان کی ابتدائی شناخت اس سلسلے میں صحت کے لیے مناسب اقدامات لیے جانے کو ممکن بناتی ہے تاکہ سنجیدہ پیچیدگیوں سے بچا جا سکے۔ یہ پروگرام انتہائی مؤثر ٹول ہے جو کہ کاتالونیا میں پیدا ہونے والے تمام بچوں کو پیش کیا جاتا ہے؛ تاہم، یہ لازم نہیں ہے۔

ہیل پریک ٹیسٹ کیسے کیا جاتا ہے؟

یہ خون کے ایسے قطرے نکالنے کے لیے ایڑھی پر چبھویا جانے والا ایک بیرونی کائنٹا ہوتا ہے جنہیں ایک خاص کاغذ میں جذب کیا جاتا ہے۔ یہ کاغذ لیبارٹری میں بھیجا جاتا ہے تاکہ نوزائیدہ اور اہل خانہ کی ایک معلوماتی فائل کے ساتھ اس کا جائزہ لیا جا سکے۔

ایسا کرنے کا بہترین وقت پیدائش کے 48 گھنٹوں بعد کا ہے۔ یہ عمل عموماً اسی زچگی وارڈ میں انجام دیا جاتا ہے جہاں بچے کی پیدائش ہوئی تھی۔ اس سے بچہ کسی حد تک بے سکونی کا شکار ہو سکتا ہے، تاہم اسے دودھ پلا کر کم کیا جا سکتا ہے۔

دوسرے نمونے کی درخواست کب کی جانی چاہیے، اور یہ کیسے کی جاتی ہے؟

کبھی کبھار ایک دوسرے نمونے کی درخواست بھی کی جا سکتی ہے۔ ضروری نہیں کہ اس کا یہ مطلب ہو کہ بچے کو کوئی مرض لاحق ہے بلکہ یہ ہے کہ شناختی عمل کو مکمل کرنے کے لیے مزید جائزوں کی ضرورت ہے۔ اگر آپ پر اس کا اطلاق ہوتا ہے، تو آپ کو بذریعہ ڈاک یا ٹیلیفون ہدایات پر مبنی ایک اطلاع موصول ہو گی۔

نتائج کی اطلاع کیسے دی جاتی ہے؟

ٹیسٹ کا نتیجہ زیادہ تر مواقع پر ٹھیک آتا ہے۔ یہ آپ کو اسی پتے پر موصول ہو گا جو آپ نے فراہم کیا ہے۔ اگر کسی قسم کے مسئلے کی شناخت کی جاتی ہے، تو آپ سے رابطہ کیا جائے گا۔ اسی لیے یہ ضروری ہے کہ وہ معلومات درست ہوں جو آپ نے زچگی وارڈ میں فراہم کی ہیں۔ اگر آپ کہیں منتقل ہو جاتے ہیں یا ایک ماہ بعد بھی آپ کو ٹیسٹ کے نتائج موصول نہ ہوں، تو یہ اہم ہے کہ آپ CatSalut Respon 061 سے بذریعہ فون رابطہ کریں تاکہ یہ آپ کو بھیجے جا سکیں۔

یہ ایسے 24 امراض کو اسکرین کرتا ہے جن کی تشخیص کو فوری اقدام کے ذریعے تبدیل کیا جا سکتا ہے۔ ان میں شامل ہیں پیدائشی ہائپوتھائراڈائزم، سسٹک فائبروسس، فینیلکیتونوریا اور پانچ دیگر امینو ایسڈ کے تحولی عوارض، آٹھ نامیاتی ایسڈ کے تحولی عوارض، چھ چربیلے ایسڈ کے تحولی عوارض، ہلالی خلیے میں خون کی کمی اور شدید مشترکہ امیونوڈیفیشنسی۔

یہ اسکریننگ ایسے بچوں کی شناخت بھی کر سکتی ہے جو ایسے امراض کے صحت مند حاملین ہو سکتے ہیں جن میں متعلقہ جینیاتی تبدیلی کی کوئی ایسی قسم پائی جاتی ہے جسے وہ کبھی وجود میں نہیں لائیں گے۔ والدین کو جاننے کا حق حاصل ہے، تاہم آپ اپنی نہ جاننے کی خواہش کا اظہار بھی کر سکتے ہیں۔

ایسے امراض کی شناخت بھی کی جا سکتی ہے جو اس پروگرام کا ہدف نہیں، اور یہی عمل دیگر امراض کے لیے بھی دہرایا جاتا ہے۔

تشخیصی نصاب کا نتیجہ مثبت آنے کی صورت میں کیا ہو گا؟

ماہرانہ کلینیکل یونٹ کی ایک ٹیم آپ کو مرض سے آگاہ کرے گی، اور جتنا جلدی ممکن ہو علاج شروع کر دیا جائے گا۔ جینیاتی مشاورت فراہم کی جاتی ہے، اور علاج کی افادیت کی پڑتال کرنے کے لیے بچے کی نگرانی کی جاتی ہے۔

اور اس کے بعد، خون کے نمونوں کا کیا ہو گا؟

یہ نمونے پانچ سال تک کے لیے لیبارٹری میں محفوظ رکھے جاتے ہیں کیونکہ یہ اس وقت تک بچے کے لیے نئے جائزے لینے میں کارآمد ثابت ہو سکتے ہیں، جب تک کہ نگہداشت صحت کے پیشہ ور افراد آپ کی مرضی سے ان کی درخواست کرتے رہیں۔

کیا ان امراض کا علاج ممکن ہے؟

فی الحال، ان میں سے صرف چند امراض کا علاج ممکن ہے۔ دیگر کے لیے، ابتدائی علاج ایسی علامات اور نقصانات سے بچا لیتا ہے یا ان میں کمی لے آتا ہے جو بغیر کسی اقدام کے لاحق ہو سکتے ہیں۔ ابتدائی تشخیص اور علاج ان نوزائیدہ بچوں کی صحت کے لیے نہایت مفید ہے۔



نوزائیدہ اسکریننگ پروگرام برائے کاتالونیا (Catalonia)



La prova del taló

Cada any es detecten
més de 120 casos

La detecció i el tractament
precoços salven vides



Programa de cribatge neonatal de Catalunya



Benvolgudes **famílies***,

Felicitats pel naixement del vostre nadó. La salut és un valor preuat i volem acompanyar-vos en la cura del nou-nat des del primer moment. Per això, us oferim el **Programa de cribatge neonatal de Catalunya**, que té els objectius de detectar, diagnosticar i tractar precoçment algunes malalties. Són trastorns genètics i/o endocrins molt poc freqüents però que poden estar presents al naixement, encara que el nadó no en presenti símptomes. La seva detecció precoç permet les actuacions sanitàries adequades per prevenir complicacions greus. **El Programa és una eina molt eficaç que s'ofereix a tots els infants nascuts a Catalunya;** no és de caràcter obligatori.

COM ES FA LA PROVA DEL TALÓ?

Es fa una punxada superficial al taló i s'extreuen unes gotes de sang que s'impregnen en un paper absorbent homologat. El paper s'envia al laboratori** per a analitzar-lo amb una fitxa de dades del nadó i la família.

El moment idoni per fer-la és **48 hores** després del naixement. Se sol dur a terme a la maternitat on ha nascut l'infant. Pot ocasionar petites molèsties al nadó que es poden alleugerir, per exemple, posant-lo al pit.

QUAN CAL DEMANAR UNA SEGONA MOSTRA I COM ES FA?

De vegades es pot sol·licitar una segona mostra. Això no vol dir que el nou-nat tingui la malaltia, sinó que cal fer noves anàlisis per completar el procés de detecció. Si és el vostre cas, rebreu la notificació per correu postal o per telèfon amb les indicacions oportunes.

COM ES DONEN ELS RESULTATS?

La majoria de les vegades el resultat de la prova és normal. En rebreu el resultat al domicili que hàgiu facilitat.

Si surt alterat, es posaran en contacte amb vosaltres. Per això és important que les dades que faciliteu a la maternitat siguin correctes.

Si canvieu de domicili o si transcorregut **un mes** no heu rebut el resultat de la prova, és important que ho comuniqueu al telèfon **061 CatSalut Respon** per tal que us el facin arribar.

* O tutors legals

** Laboratori de Bioquímica i Genètica Molecular. CDB. Hospital Clínic de Barcelona

DE QUINES MALALTIES ES FA EL CRIBATGE?

De 24 malalties en les quals una actuació ràpida canviarà el pronòstic. Es tracta de l'**hipotiroïdisme congènit**, la **fibrosi quística**, la **fenilcetonúria** i cinc altres **trastorns del metabolisme dels aminoàcids**, vuit **trastorns del metabolisme dels àcids orgànics**, sis **trastorns del metabolisme dels àcids grassos**, la **malaltia de cèl·lules falciformes** i la **immunodeficiència combinada greu**.

El cribatge també pot detectar infants **portadors sans** de malaltia, que tenen alguna alteració genètica relacionada però no la desenvoluparan. Els progenitors teniu el dret a ser-ne informats però també podeu manifestar el vostre desig de no saber-ho.

També poden diagnosticar-se malalties que no són l'objecte del Programa, i se seguirà el mateix procediment que en la resta de malalties.

QUÈ PASSA SI LA PROVA DE CONFIRMACIÓ DIAGNÒSTICA ÉS POSITIVA?

L'equip d'una **unitat d'expertesa clínica** us informarà sobre la malaltia i se n'iniciarà el tractament al més aviat possible. Es donarà aconsellament genètic i es farà el seguiment per comprovar l'eficàcia del tractament.

I, DESPRÉS, QUÈ ES FA AMB LES MOSTRES DE SANG?

Les mostres s'emmagatzemen durant **cinc anys** al laboratori, ja que poden ser d'utilitat per fer anàlisis noves en benefici de l'infant, sempre que els professionals sanitaris les sol·licitin i amb el vostre consentiment.

AQUESTES MALALTIES ES CUREN?

Actualment, només tenen cura algunes d'aquestes malalties. En la resta, un tractament precoç evita o redueix els símptomes i lesions que es produirien sense l'actuació adequada. El diagnòstic i tractament primerencs suposen un gran benefici per a la salut d'aquests nadons.

Més informació a: canalsalut.gencat.cat

Tel. laboratori cribatge neonatal: 932 275 669

