

ፖዘቲቭ/የበሽታውን መኖር የሚያረጋግጥ ውጤት፣ የደም ምርመራ ውጤት ማሳወቂያ

የሚኔሶታ አዲስ የተወለዱ
ህጻናት ምርመራ ፕሮግራም



Elevated IRT and 1 CFTR Variant Identified, Family Fact Sheet—Amharic

ከፍተኛ የልብ ወለድ ፕሮፕሰን (IRT, Immunoreactive Trypsinogen) እና 1 CFTR ህድገት መኖሩ ታውቋል

አዲስ በተወለዱ ህጻናት ምርመራ የተገኘው ምን ነበር?

በወሊድ ወቅት የተወለደው አዲስ የተወለደ ህጻን ምርመራ ልጅዎ ከፍተኛ የIRT ደረጃ ያለበት መሆኑን ያሳያል። IRT በጣፊያ የሚመረጥ ፕሮፕሰን ነው። IRT ሲስቲክ ፊብሮሲስ (CF)ን ጨምሮ በተለያዩ ምክንያቶች ሊጨምር/ከፍ ሊል ይችላል። IRT ከፍ በማለቱ ምክንያት፣ ከልጅዎ በተወለደው የደም ናሙና ላይ CF (CFTR ጃን) የሚያስከትሉ በዘረመል (ጃን) ላይ ሊከሰቱ የሚችሉ 39 በጣም የተለመዱ ለውጦች (ሪያዎች) ምርመራ ተደርጎ ነበር። ልጅዎ በሲስቲክ ፊብሮሲስ ጃን ውስጥ አንድ ለውጥ ተገኝተውበታል።

ይህ ምን ማለት ነው?

በሲስቲክ ፊብሮሲስ ጃን ውስጥ አንድ ብቻ ለውጥ የሚገኝ ከሆነ ልጅዎ የCF ተጠቁ የሚሆንበት እድል ከፍተኛ ነው (አልተጠቃም)። CF ለማስከተል በሲስቲክ ፊብሮሲስ ጃን ውስጥ የሁለት ለውጦች መፈጠር የሚያስፈልግ በመሆኑ ልጅዎ በሲስቲክ ፊብሮሲስ የሚያዝበት (የሚጠቃበት) እድል አነስተኛ ነው። የአዲስ ተወላጅ ህጻናት ምርመራ እያንዳንዱ የሲስቲክ ፊብሮሲስ ጃን ለውጥ የማይመረጥ በመሆኑ ልጅዎ አሁንም CF ለሚያስከትል የሲስቲክ ፊብሮሲስ ጃን ሁለተኛ ለውጥ የሚጋለጥበት እድል አለ።

ቀጥሎ ምን ይሆናል?

የልጅዎ ሃኪም ስለ CF ጠንቅቀው የሚያውቁ ስፔሻሊስቶች በሚገኙበት አንድ ሲስቲክ ፊብሮሲስ ማዕከል ውስጥ ተጨማሪ ምርመራ ለማድረግ የሚችሉበትን ሁኔታ በማመቻቸት ያግዝዎታል። ስፔሻሊስቶች ልጅዎ CF ያለበት መሆኑን ለማረጋገጥ የላብ ምርመራ ያደርጋሉ። የላብ ምርመራው ልጅዎ ወደ አንድ ወር ገደማ ሲሞላው እንዲካሄድ ቀጠሮ ይያዝላታል። እድሜያቸው ከአንድ ወር በታች የሆኑ ጨቅላ ህጻናት ብዙም ስለማያልባቸው ህጻኑ ትንሽ ከፍ እስኪሟል መጠበቅ ያግዛል። ውጤቶቹ ለቤተሰብዎ ስላላቸው ትርጉም በተመለከተ የዘረመል ባለሙያ/ አማካሪ ማነጋገር ይችላሉ።

ሲስቲክ ፊብሮሲስ ምንድን ነው?

CF ወፍራም የሚያጣብቅ ንፍጥ መሰል ፈሳሽ እንዲጠራቀም የሚያደርግ በሽታ ነው። ይህ ንፍጥ መሰል ወፍራም ፈሳሽ የመተንፈስ ችግር እና የሳንባ ኢንፌክሽኖችን ሊያስከትል ይችላል። ይህ ንፍጥ መሰል ወፍራም ፈሳሽ ለሰውነት ምግብን የመፍጨት ስራ አዳጋች ያደርግበታልም።

የሚያስከትላቸው የጤና ችግሮች ምን ምንድን ናቸው?

CF ለያንዳንዱ ህጻን የተለያየ ነው። CF አሳሳቢ የጤና ችግሮችን ሊያስከትል የሚችል የእድሜ ልክ በሽታ ነው። CF ያለባቸው ህጻናት የሚከተሉት ሊከሰቱባቸው ይችላሉ፡

- ዝቅተኛ የክብደት መጨመር
- ቅባታማ ወይም ለስላሳ ሰገራ
- ዝቅተኛ አካላዊ እድገት
- ማሳል እና በትንፋሳቸው ውስጥ የሚሰማ ፋጮት መሰል ድምጽ
- የሳንባ በሽታዎች

CF ያለባቸው ህጻናት ከሚደረግላቸው ድጋፍ እና ጥንቃቄ የተሞላበት ህክምና ተጠቃሚ ሊሆኑ ይችላሉ።

ያሉት የህክምና አማራጮች ምን ምንድን ናቸው?

ምንም እንኳን CF በህክምና መዳን የማይችል ቢሆንም፣ ምልክቶቹ ሊታከሙ ይችላሉ። ሊሰጡ የሚችሉት ህክምናዎች የሚከተሉትን ሊያካትቱ ይችላሉ፡

- ምግብን በተሻለ ሁኔታ ለማሳም እና ለመምጠጥ የሚያግዙ በሃኪም የሚታዘዙ ኢንዛየሞች
- ጤናማ፣ ከፍተኛ ካሎሪ ያለው ምግብ
- ቪታሚኖች
- ኢንፌክሽኖችን ለመከላከል እና ትንፋሳን ለማገዝ የሚሰጡ መድሃኒቶች
- ንፍጥ መሰሉን ወፍራም ፈሳሽ ከሳንባ ማስወገድ የሚቻልባቸው መንገዶች

CF ያለባቸው ህጻናት በመደበኛ ሃኪማቸው እና CF ላይ ስፔሻሊዝ ባደረገ ሃኪም መታየት አለባቸው።

መርጃዎች

የዘረመል መነሻ ማጣቀሻ፡-
<http://ghr.nlm.nih.gov>

Save Babies Through Screening Foundation:
www.savebabies.org

የልጅ የመጀመሪያ ምርመራ፡-
www.babysfirsttest.org