



DEPISTAJ POU TIBEBE KI FENK FÈT nan Massachusetts: Repons pou ou ak tibebe w la

The New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St
Jamaica Plain, MA 02130
617-983-6300

Yon Pwogram
Depatman Lasante Piblik Massachusetts

Disponib nan lòt lang:
<http://www.umassmed.edu/nbs/>

Chè paran,

Yo ofri tout tibebe ki fèt nan Massachusetts sèvis Depistaj Maladi nan Tibebe ki Fenk Fèt. Pwogram sante piblik sa a ede prevni move konsekans maladi kèk tibebe ka genyen.

Depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt te kòmanse an 1962 nan Massachusetts. Nan lè sa a, yo te konn fè tès depistaj maladi pou chèche yon sèl maladi. Depi lè sa a, depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt chèche anpil lòt maladi epi depistaj maladi nan tibebe te vin yon estanda swen woutin toupatou nan lemonn.

Kòm yon lidè nan depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt, Massachusetts kontinye ap etidye kèk nouvo posiblite pou depistaj maladi lè l ofri w kèk sèvis depistaj maladi ochwa. Aprè tibebe w la fin fèt, yo pral mande w si w vle oswa pa vle sèvis ochwa yo epi ou pral resevwa yon kopi fòm yo voye pou nou, ki se yon dosye sou repons ou ban nou an (tanpri gade egzanp ki anba a).

Bwochi sa a bay enfòmasyon jeneral konsènan sèvis pou Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt nan Massachusetts. Sipleman an koulè a genyen yon lis maladi Massachusetts mete nan depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt la. Sipleman ki an koulè a genyen tou yon deskripsyon etid k ap fèt kounye a pou ede w pran yon desizyon konsènan depistaj maladi ochwa.

Nou swete sa ki pi bon pou oumenm ak tibebe w la.

Sensèman,

Pèsonèl Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe nan New England lan

EGZANP FÒM KOPI POU PARAN	# ID LAB 100001	Etid Eksperimantal REFIZE		
		Refize MET	Refize SCID	Refize LÒT
		NON TIBEBE A (Non) (Prenon)		
Chè paran, Fèy sa a se dosye w pou montre yo te pran yon ti echantiyon san nan tibebe w la pou depistaj woutin pou maladi nan tibebe ki fenk fèt. Sèvis woutin sa a se pou asire yo teste tibebe w la pou maladi ki ka trete dapre demann Depatman Lasante Piblik Massachusetts.				
Anplis de sa, fèy sa a montre enstriksyon yo te voye nan Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt nan New England aprè w te fin deside si wi ou non ou te vle sèvis depistaj ochwa maladi nan tibebe ki fenk fèt la (etid eksperimantal).				
<ul style="list-style-type: none">• Si yo make yon Etid Eksperimantal oswa plis avèk yon X anlè adwat la, donk yo PA pral teste tibebe w la pou ankenn maladi ikonpri nan etid ki gen X la. Si yo pa make X nan ankenn etid eksperimantal, donk yo pral teste tibebe w la pou tout maladi ki site nan SIPLEMAN an koulè nan bwochi a.				
Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt nan New England, University of Massachusetts Medical School 305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300				

REZIME

Ou ka jwenn rezime sa a pa gen ase enfòmasyon pou w pran yon desizyon konsènan depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt pou tibebe pa w la. Ou ka jwenn plis enfòmasyon andedan bwochi a epi nan sipleman an koulè a.

Depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt ede anpeche kèk maladi ki ka trete.

- Tibebe ki gen kèk maladi bezwen tretman bonè lè yo fèk fèt pou anpeche maladi grav.
- Depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt ede nou jwenn tibebe ki gen maladi sa yo.
- Gen anpil chans tibebe w la PA gen youn nan maladi sa yo.

Depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt travay lè yo teste *tout* tibebe ki fèt nan Massachusetts.

- Li enpòtan pou teste tout tibebe yo, paske pifò tibebe parèt an sante lè yo fèt, menm tibebe ki gen maladi ki bezwen tretman epi yo ka detekte avèk tès depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt la.
- Yo fè depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt la avèk kèk ti gout san yo pran lè tibebe w la gen apeprè de jou.
- Si tès la montre tibebe w la gen siy youn nan maladi sa yo ki ka trete, doktè tibebe w la pral rele w pou l fè aranjman pou bay tibebe w la swen.

DEPISTAJ WOUTIN MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT

- Nan Massachusetts, DEPISTAJ WOUTIN MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT enkli kèk maladi yo kwè ki ka trete.
- Selon lwa Massachusetts, li obligatwa pou *tout* tibebe ki fèt nan Massachusetts fè tès depistaj pou repè laboratwa pou maladi sa yo ki ka trete amwenske paran yo refize akoz kwayans reljye yo.

DEPISTAJ MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT (Etid eksperimantal)

- Massachusetts ofri tou sèvis depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt ochwa.
- DEPISTAJ OCHWA MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT la pèmèt Massachusetts etidye nouvo posiblite pou depistaj.
- Etid eksperimantal nan tout eta a se yon rechèch ki presye pou tibebe ki pral fèt yo epi sa ka benefisye tibebe pa w la.
- ***Pa gen ankenn frè sipleman ni ekstra san ki nesèsè pou tibebe w la patisipe.***
- Selon direktiv Massachusetts yo aprè tibebe w la fin fèt, yo pral mande w si wi ou non ou vle pwofite de DEPISTAJ OCHWA MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT la.
- Si pou yon rezon, ou deside ou pa vle patisipe nan pwogram OCHWA a, tibebe w la pral toujou resevwa tout benefis ki gen nan DEPISTAJ WOUTIN MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT la.

**W APJWENN PLIS ENFÒMASYON KONSÈNAN
DEPISTAJ WOUTIN ak OCHWA MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT ANDEDAN
BWOCHI A**

TAB DÈ MATYÈ

Depistaj Woutin Maladi

- *Ki objektif Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki Fenk Fèt la genyen?*..... 4
- *Ki chans ki genyen pou tibebe mwen an genyen yon maladi yo ka detekte avèk depistaj woutin maladi a?* 4
- *Ki jan yo fè tès yo?*..... 4
- *Kiyès ki deside ki maladi ki enkli nan Depistaj Maladi nan Tibebe ki Fenk Fèt la?*..... 4
- *Èske m ka refize tès depistaj maladi nan tibebe a pou tibebe pa m lan?*..... 5
- *Ki jan mwen ka jwenn enfòmasyon konsènan rezilta tès depistaj maladi yo te fè pou tibebe mwen an?* 5
- *Doktè tibebe mwen an fè m konnen mwen bezwen mennen tibebe mwen an vin wè l akoz tès depistaj maladi nan tibebe a. Èske sa vle di tibebe mwen an gen yon maladi?* 5
- *Ki sa yo konnen konsènan kalite maladi ki enkli nan Depistaj Woutin Maladi a?* 6
- *Asirans Kalite Depistaj Maladi nan Tibebe ki FENK Fèt* 7

Sèvis Depistaj Ochwa

- *Etid rechèch sou nouvo tès yo (Etid eksperimantal)* 8
- *Ki kalite etid eksperimantal y ap fè kounye a?* 8
- *Èske nenpòt tibebe ka patisipe nan etid eksperimantal yo?* 8
- *Èske m ka refize patisipe nan youn oswa plizyè etid eksperimantal?..... 9*
- *Ki jan pou m enskri? Oswa, ki jan pou m refize patisipe?*..... 9
- *Ki benefis ak risk jeneral ki asosye avèk etid eksperimantal yo?*..... 10
- *Ki kote mwen ka jwenn plis enfòmasyon konsènan etid eksperimantal yo?* 10

Enfòmasyon siplemantè pou paran konsènan maladi ki enkli nan sèvis WOUTIN ak OCHWA yo

- **TANPRI GADE SIPLEMAN AN KOULÈ A**

DEPISTAJ WOUTIN

Ki objektif Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki Fenk Fèt la genyen?

Objektif Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki Fenk Fèt la se pou teste tout tibebe ki fèt nan Massachusetts pou detekte bonè kèk siy nan yon kantite maladi ki ka trete (jan sa obligatwa selon Règleman 105 CMR 270.000 Depatman Lasante Piblik nan Massachusetts).

Ki chans ki genyen pou tibebe mwen an genyen yon maladi yo ka detekte avèk depistaj maladi a?

Chans pou tibebe w la pral genyen youn nan maladi sa yo piti anpil. Nan ka ki ra kote yo detekte yon maladi, dyagnostik ak tretman bonè ka souvan anpeche pwoblèm ki asosye avèk maladi sa yo.

Tès pou tibebe ki fenk fèt ofri yon opòtinite pou detekte bonè kèk maladi anvan sentòm yo parèt. Sepandan, nou konnen menm meyè tès depistaj la paka toujou detekte yon maladi. Si tibebe w la pa sanble li pòte l byen, pale avèk doktè tibebe w la lepli vit posib.

Ki jan yo fè tès yo?

Nan apeprè 48 èdtan aprè tibebe w la fèt, oswa jis anvan yo egzeyate tibebe w la lopital la, yo pral pran yon ti echantiyon san. Yo pran kèk gout san nan talon tibebe w la.

Lopital kote tibebe w la fèt la pral voye echantiyon san yo nan Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt la. Yo fè kèk tès espesyal sou ti echantiyon san epi Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt la rapòte tès yo.

Enpòtan ! Tibebe ki pa fèt nan lopital dwe fè tès yo tou, preferabeman nan 48 èdtan aprè l fin fèt. Paran yo dwe fè aranjman avèk yon doktè, yon lopital oswa yon fanmsaj pou fè tès depistaj yo.

Kiyès ki deside ki maladi ki enkli nan Depistaj Maladi nan Tibebe ki Fenk Fèt la?

Komisyonè Lasante Piblik la responsab pou deside lis maladi yo. Yon konsèy konsiltatif, ki gen ladan l doktè, enfimyè, syantis, etisyen ak paran konseye komisè a sou ki maladi pou mete nan lis la. Pou yon maladi ka enkli nan lis la, bagay ki pral site la yo dwe yon verite: 1) maladi la ka trete, 2) genyen yon bon tès pou li, epi 3) entèvansyon medikal bonè ta benefisye tibebe a.

Èske m ka refize tès depistaj maladi nan tibebe a pou tibebe pa m lan?

Nan Massachusetts ou ka refize tès depistaj maladi nan tibebe a pou rezon relijye. Si w refize, yo ka mande w pou siyen yon fòm refi. Fòm sa a dechaje doktè w la de responsablite pou domaj yon maladi ta koze kote yon tès depistaj ta ka detekte l.

Ki jan mwen ka jwenn enfòmasyon konsènan rezilta tès depistaj maladi yo te fè pou tibebe mwen an?

Yo pral rapòte rezilta tès depistaj maladi nan tibebe w la bay lopital kote tibebe w la te fèt epi bay pedyat ki site sou echantiyon tibebe w la. Rapò sa yo enkli rezilta tout tès woutin yo ak rezilta tout tès ochwa tibebe w la te fè.

Anplis de sa, si rezilta tès tibebe w la endike li bezwen resevwa plis atansyon (gade anba a), nou pral fè lopital kote tibebe w la te fèt la oswa doktè tibebe w la konn sa.

Doktè tibebe mwen an fè m konnen mwen bezwen mennen tibebe mwen an vin wè l akoz tès depistaj maladi nan tibebe a. Èske sa vle di tibebe mwen an gen yon maladi?

Se pa toujou sa. Genyen plizyè rezon ki fè doktè tibebe w la ka mande w pou mennen tibebe a vin wè l. Men kèk nan rezon yo:

Yo pa satisfè avèk echantiyon an: Pa gen ase san nan echantiyon yo te voye ban nou an pou konplete tout tès depistaj ki nesèsè yo, oswa echantiyon an pa mache pou lòt rezon. Yo bezwen yon lòt echantiyon.

Yo te pran echantiyon an «Twò Bonè»: Si yo te pran echantiyon san an anvan tibebe w la te gen 24 èdtan daj, yo ta dwe pran yon lòt echantiyon lepli vit posib. Meyè moman pou deteksyon se nan apeprè 48 èdtan aprè tibebe a fin fèt.

Rezilta tès la andeyò limit: Yon rezilta tès andeyò limit vle di plis evalyasyon nesèsè pou nou ka konnen si tibebe w la gen yon maladi. Pafwa sa vle di nou bezwen yon lòt echantiyon, pafwa sa vle di yon espesyalis pral oblije konsilte epi teste tibebe a nan detwa jou epi pafwa sa vle di yon espesyalis dwe konsilte tibebe a lepli vit posib. Doktè tibebe w la pral fè w konnen ki sa li rekòmande.

Note byen: Tibebe ki fèt prematire oswa ki fèt avèk pwa ensifizan gen plis chans pou rezilta tès yo andeyò limit sou premye echantiyon an menm si pa gen yon maladi ki prezan.

Ki maladi ki enkli nan DEPISTAJ WOUTIN lan?

Yo bay yon lis maladi detaye ki enkli nan depistaj la nan sipleman ki an koulè a.

Ki sa yo konnen konsènan kalite maladi ki enkli nan Depistaj Woutin Maladi a?

Nou konnen yo panse maladi yo enkli nan Depistaj Woutin lan se maladi yo ka trete.

Pou kèk enfòmasyon sou maladi sa yo, genyen yon pakèt enfòmasyon konsènan sa ki rive tibebe ki gen maladi sa yo. Sa ka posib paske genyen anpil tibebe ki gen maladi a oswa petèt paske depistaj la te anplas pandan dèzane oswa se ka toulè de rezon yo.

Pou lòt maladi yo, genyen ase enfòmasyon pou nou konnen tibebe ki gen maladi a pral miyò si yo jwenn maladi a bonè epi yo trete l bonè, men nou poko genyen tout enfòmasyon pou konnen ki sa nou ka prevwa pou lavni yo. Sa ka posib paske pa gen anpil tibebe ki gen maladi a oswa paske depistaj la nouvo oswa paske genyen yon nouvo tretman.

Pou nou ka asire nou ka ofri meyè enfòmasyon pou swen epi pou pran desizyon, pwogram depistaj pou tibebe a kolekte enfòmasyon sou ki jan malad ki gen maladi sa yo ye.

Kalite enfòmasyon yo kolekte depann de maladi a epi li genyen enfòmasyon konsènan si wi ou non malad yo vivan epi yo byen epi si wi ou non yo konsilte yon espesyalis regilyèman. Lòt enfòmasyon yo kolekte a ede pwogram depistaj maladi nan tibebe a pataje konesans sou maladi a avèk founisè swen medikal ak fanmi tibebe yo.

DEPISTAJ MALADI NAN TIBEBE KI FENK FÈT ASIRANS KALITE AK AMELYORASYON

Pwogram depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt bezwen konnen y ap travay byen epi yo bezwen konnen ki fason pou yo amelyore pwogram yo. Sa vle di pwogram yo bezwen konnen si wi ou non rezilta tès depistaj yo koresponn avèk rezilta dyagnostik yo. Sa vle di tou pwogram yo bezwen konnen ki jan tibebe ki dyagnostike avèk maladi yo te detekte nan tès depistaj maladi nan tibebe a ye epi si wi ou non yo kontinye resevwa swen yo bezwen. Yo kolekte enfòmasyon sou dyagnostoz ak rezilta yo pou amelyorasyon nan pwogram lan.

Yo ka sere enfòmasyon ak rès san tibebe w la pandan omwen 10 an. Pafwa, yo pral itilize enfòmasyon an oswa rès san an pou asire tès depistaj maladi nan tibebe a ap fonksyone byen. Pafwa yo pral itilize enfòmasyon an oswa rès san an pou fè meyè tès pou pwogram depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt la. Gen kèk lòt fwa, yo pral itilize enfòmasyon an oswa rès san an pou etid sou sante. Pou tout etid sou sante, pèmasyon w nesèsè anvan nou divilge non tibebe w la bay yon chèchè aleksteryè pwogram lan.

Anplis de sa, si yo pral itilize nenpòt enfòmasyon oswa rès san nan yon etid, gen de gwoup moun ki asire yo pwoteje dwa tibebe w la ki dwe apwouve etid la. Yo rele gwoup moun sa yo «Komite Etik pou Sijè Imen». W ap jwenn yon Komite Etik pou Sijè Imen nan Depatman Lasante Piblik la epi lòt la nan University of Massachusetts Medical School. Gouvènman federal la etabli règ yo epi li reglemante chak Komite. Pou nenpòt etid yo pwopoze, Komite Etik pou Sijè Imen yo deside si pèmasyon w nesèsè. Si youn nan Komite yo deside pèmasyon w nesèsè, Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt nan New England lan pral kontakte w anvan yo kòmanse etid la.

Nou ka kontakte w: Nou konnen pou plizyè rezon, paran yo konn chanje founisè swen medikal yo epi yo ka chanje non tibebe yo a. Si yo te di w tibebe w la gen yon maladi aprè tès depistaj maladi nan tibebe a, oswa y ap syiv tibebe a pou yo ka konnen si li genyen yon maladi ki nan lis depistaj maladi nan tibebe a, ou ka resevwa yon lèt nan men Pwogram Tès Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt nan New England lan pou asire enfòmasyon sou tibebe w la ajou.

SÈVIS DEPISTAJ OCHWA

Etid rechèch sou nouvo tè s yo (Etid eksperimantal):

Depatman Lasante Piblik Massachusetts ka otorize epi dirije etid rechèch sou nouvo tè s yo nan Pwogram Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt la. Etid rechèch sou nouvo tè s sa yo, ki rele etid eksperimantal, fèt lè Depatman Lasante Piblik la espere yo ta ka benefisye ni sante endividyèl ni sante piblik la. *Yo pa pral pran echantiyon san siplemantè nan tibebe w la*, men tè s sa yo pral eseye fè depistaj yon kantite maladi anplis de tè s woutin ki deja dekri anwo a.

Yo rapòte rezilta etid eksperimantal yo ansanm avèk rezilta tè s depistaj woutin yo. Menm jan ak tè s depistaj woutin maladi a, si rezilta a andeyò limit la, doktè tibebe w la ta va travay avèk espesyalis ki apwopriye yo pou jere tout swen espesyal tibebe w la ta ka gen bezwen.

Ki kalite etid eksperimantal y ap fè kounye a?

Tanpri gade nan sipleman an koulè a.

Poukisa yo ofri kèk tè s depistaj pou kèk maladi kòm etid eksperimantal olye pou yo ta egzije yo?

Depatman Lasante Massachusetts te detèmine poko gen ase prèv pou egzije tè s depistaj woutin maladi nan tibebe ki fenk fèt pou maladi ki enkli nan etid eksperimantal a. Yo bezwen plis enfòmasyon sou youn oswa plizyè nan kesyon ki anba yo:

1. Ki etandi benefis ki genyen nan tè s depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt la pou maladi sa yo? (Èske I sove lavi? Èske I anpeche rezilta grav ki ka mete lavi an danje? Èske tretman yo travay jan yo espere a?)
2. Konbyen fwa maladi sa yo rive nan Massachusetts?
3. Èske tè s laboratwa yo itilize pou fè depistaj maladi sa yo bon?

Èske nenpòt tibebe ka patisipe nan etid eksperimantal a?

Wi, nenpòt tibebe ki ta va enkli nan depistaj woutin maladi nan tibebe le premye fevriye 2009 oswa aprè sa ka patisipe.

Ki benefis ak risk jeneral ki asosye avèk etid eksperimantal yo?

Benefis ki posib

- Benefis endividyèl ki pi enpòtan pou tibebe w la sèke:
Si tibebe w la ta gen youn nan maladi ki enkli nan etid la, tibebe w la pral gen opòtinite pou yo detekte maladi a pi bonè.
- Lòt benefis se ka pwòp satisfaksyon ou genyen paske w ap ede reponn kèk kesyon enpòtan ki ka ede lòt tibebe yo.

Risk ki posib

- Risk endividyèl ki pi enpòtan pou tibebe w la se yon bagay ki ra:
Si tibebe w la ta gen youn nan maladi ki site nan etid la epi tès etid la pa detekte maladi tibebe w la, ka gen yon reta nan dyagnostik la. Sa se toujou yon risk nan nenpòt tès depistaj maladi. Pou yo pa ta ka detekte yon maladi sa ta dwe yon evenman ki pa abityèl, kit tès la fè prèv li deja kit y ap etidye tès la toujou. Si tibebe w la pa sanble li byen, oswa li pa sanble li jan l ta dwe ye, pale avèk doktè tibebe w la.
- Kèk lòt risk enkli posiblite pou tès depistaj maladi a montre enfòmasyon ki fè nou konnen tibebe w la gen yon maladi oswa pwoblèm nou pa t ap chèche, men ki parèt kòm yon derive tès depistaj la. Gen kèk moun ki kwè sa se yon benefis epi gen kèk lòt ki panse se yon risk. Ou ka jwenn derive nan pifò tès yo. Yo rapòte rezilta sa yo bay doktè tibebe w la.
- Risk ki pi komen sèke yon rezilta ki andeyò limit la ka nesese tès siplemantè epi sa ka lakoz ou enkyete w, menm si tibebe w la pa ta gen ankenn maladi yo detekte nan tès depistaj la.

Ki kote mwen ka jwenn plis enfòmasyon konsènan etid eksperimantal yo?

Gade nan sipleman an koulè a, epi nan seksyon ki rele «plis enfòmasyon konsènan etid eksperimantal y ap fè kounye a».

Mwen gen kèk sijesyon, oswa mwen gen kèk kòmantè. Ki jan mwen ka asire yo pral konsidere kòmantè mwen yo?

Ou dwe remèt kòmantè ou yo alekri bay nenpòt komite oswa pwogram ki pral site la yo, epi Konsèy Konsiltatif oswa yon reprezantan Depatman pou Depistaj Maladi nan Tibebe ki fenk fèt la pral egzamine kòmantè ou yo:

Chairperson
Newborn Screening Advisory Committee
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Director
New England Newborn Screening Program
University of Massachusetts Medical School
305 South St.
Jamaica Plain, MA 02130



**Pwogram Depistaj Maladi nan
Tibebe nan New England lan**

**Enfòmasyon siplemantè pou paran yo
konsènan maladi ki enkli nan sèvis tèswoutin ak tèsochwa yo
an vigè an fevriye 2009**

Lis maladi ki nan TÈS DEPISTAJ WOUTIN MA DPH otorize:

Yo pral fè tèspou tibebe w la pou repè laboratwa pou 30 maladi sa yo :

- (1) Ajininemi (Argininemia) (ARG)
 - (2) Asid ajininosisinik (Argininosuccinic acidemia) (ASA)
 - (3) Defisi nan β -Ketotyolaz (β -Ketothiolase deficiency) (BKT)
 - (4) Defisi nan Byotinidaz (Biotinidase deficiency) (BIOT)
 - (5) Defisi nan Kabamoyilfosfat sentetaz (Carbamoylphosphate synthetase deficiency) (CPS)
 - (6) Mank Kanitin (Carnitine uptake defect) (CUD)
 - (7) Sitrilinemi (Citrullinemia) (CIT)
 - (8) Ipèplasi konjenital sirenal (Congenital adrenal hyperplasia) (CAH)
 - (9) Ipotiwoyidi konjenital (Congenital hypothyroidism) (CH)
 - (10) Toksoplasmoz konjenital (Congenital toxoplasmosis) (TOXO)
 - (11) Mikovisidoz (Cystic fibrosis) (CF)
 - (12) Galaktosemi (Galactosemia) (GALT)
 - (13) Asidemi glitarik tip I (Glutaric acidemia type I) (GAI)
 - (14) Omosistiniri (Homocystinuria) (HCY)
 - (15) Asidiri glitarik 3- idwoкси-3-metil (3-hydroxy-3-methyl glutaric aciduria) (HMG)
 - (16) Asidemi izovalerik (Isovaleric acidemia) (IVA)
 - (17) Defisi nan dezidwojenaz L-3-OH asil-koA chèn kabòn long (Long-chain L-3-OH acyl-CoA dehydrogenase deficiency) (LCHAD)
 - (18) Lesinoz (Maple syrup disease) (MSUD)
 - (19) Defisi nan ònitin kabamil transferaz (Ornithine transcarbamylase deficiency) (OTC)
 - (20) Fenilsetoniri (Phenylketonuria) (PKU)
 - (21) Drepanositoz (Sickle cell anemia) (Hb SS)
 - (22) Maladi Hb S/C (Hb S/C disease) (Hb SC)
 - (23) Hb S/ β -talasemi (Hb S/ β -thalassemia) (Hb S/ β Th)
 - (24) Defisi nan dezidwojenaz asil-koA chèn kabòn mwayen (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency) (MCAD)
 - (25) Asidemi metilmalonik : defisi nan mitaz (Methylmalonic acidemia: mutase deficiency) (MUT)
 - (26) Asidemi metilmalonik : kobalamin A, B (Methylmalonic acidemia: cobalamin A, B) (Cbl A,B)
 - (27) Asidemi metilmalonik : kobalamin C,D (Methylmalonic acidemia: cobalamin C,D) (Cbl C,D)
 - (28) Asidemi pwopyonik (Propionic acidemia) (PROP)
 - (29) Tiwosinemi tip I (Tyrosinemia type I) (TYR I)
 - (30) Defisi nan dezidwojenaz asil-koA gwo chèn kabòn long (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency) (VLCAD)
- Depistaj pou 30 maladi sa yo ka montre enfòmasyon konsènan maladi ak pwoblèm ki pral site la yo (derive depistaj obligatwa a) :
- a) Mikovisidoz atipik (Atypical cystic fibrosis) (enkli CBAVD)
 - b) Asidiri bitirik 2-metil 3-idwoкси (2-Methyl 3-hydroxy butyric aciduria) (2M3HBA)
 - c) Defisi nan dezidwojenaz 2-metilbitiril-koA (2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency) (2MBG)
 - d) Defisi nan kaboksilaz 3-metilkwotonil-koA (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase Deficiency) (3MCC)
 - e) Asidiri 3-metilglitakonik (3-Methylglutaconic aciduria) (3MGA)
 - f) Ipèfenilalaninemi benen (Benign hyperphenylalaninemia) (H-PHE)
 - g) Defisi nan kanitin palmitoyltransferaz IA (Carnitine palmitoyltransferase IA deficiency) (liver) (CPT IA)
 - h) Sitrilinemi tip II (Citrullinemia type II) (CIT II)
 - i) Defo nan byosentèz kofaktè byopterin (Defects of biopterin cofactor biosynthesis) (BIOPT BS)
 - j) Defo nan rekonstitisyon kofaktè byopterin (Defects of biopterin cofactor regeneration) (BIOPT Reg)
 - k) Defisi galaktokinaz (Galactokinase deficiency) (GALK)
 - l) Defisi galaktoz epimeraz (Galactose epimerase deficiency) (GALE)
 - m) Asidemi glitarik tip II (Glutaric acidemia type II) (GA2)
 - n) Ipèmetyoninemi (Hypermethioninemia) (MET)
 - o) Defisi dezidwojenaz izobitiril-koA (Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency) (IBG)
 - p) Defisi nan tyolaz ketoasil-koA chèn kabòn mwayen (Medium-chain ketoacyl-CoA thiolase deficiency) (MCKAT)

- q) Defisi kaboksilaz miltip (Multiple carboxylase deficiency) (MCD)
- r) Defisi nan dezidwojenaz asil-koA chèn kabòn kout (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency) (SCAD)
- s) Defisi nan pwoteyin trifonksyonèl (Trifunctional protein deficiency) (TFP)
- t) Tiwosinemi tip II (Tyrosinemia type II) (TYR II)
- u) Tiwosinemi tip III (Tyrosinemia type III) (TYR III)
- v) Nouvo fòm Hb-pati (Variant Hb-pathies) (Var Hb)
- w) Eitati pòtè nenpòt nan pwoblèm ki site nan 1-30 oswa a-w.

DEPISTAJ WOUTIN

Yo ka gwoupe maladi ki enkli nan depistaj woutin pou maladi nan tibebe a selon koz ak tretman maladi a.

- **AMINO-ASIDOPATI:** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa yo paka itilize manje nòmal paske kò yo paka dekonpoze youn nan amino asid ki nan manje nòmal. Yo ba yo manje espesyal. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete tibebe sa yo.
- **MALADI ENFEKTYE KONJENITAL:** Tibebe ki gen maladi sa yo enfekte avèk yon kalite bakteri, viris oswa parazit. Enfeksyon tibebe a ka fèt pandan gwosès oswa lè l fin fèt. Se yon ekspè nan maladi enfektye ki nòmalman trete tibebe sa yo.
- **MIKOVISIDOZ (CF):** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa a devlope mikis epè ki kolan nan poumon yo avèk nan lòt ògàn yo. Mikis la bouche poumon yo, sa vin bay enfeksyon pilmonè. Mikis nan sistèm dijestif la koze pwoblèm pou absòbe manje. Se yon pilmonijis oswa yon espesyalis nan maladi mikovisidoz la (CF) nan yon sant mikovisidoz ki nòmalman trete tibebe sa yo.
- **ANDOKRINOPATI:** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa yo paka pwodyi youn nan òmòn kò a. Si kò yo tibebe paka pwodyi yon òmòn, tibebe a bezwen èd epi souvan yo konn ba li medikaman ki gen òmòn lan. Se yon endokrinològ oswa yon pedyat ki travay avèk yon endokrinològ ki nòmalman trete tibebe sa yo.
- **DEFISI ANZIMATIK POU VITAMIN AK SIK:** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa yo paka dekonpoze kèk sik, vitamin oswa lòt eleman nitritif. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete tibebe sa yo.
- **DEFO NAN OKSIDASYON ASID GRA:** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa yo paka itilize grès yo estoke nan kò yo pou itilize kòm enèji an kadijans. Lè yon moun ki gen yon maladi konsa pa manje pandan yon ti tan, gen yon risk pou kèk fonksyon enpòtan nan kò li sispann fonksyone. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete tibebe sa yo.
- **EMOGLOBINOPATI:** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa yo gen yon chanjman nan globil wouj yo ki koze kèk pwoblèm tankou drepanositoz. Sa vle di tibebe a gen anpil chans pou l fè anemi, epizòd doulè, estwok ak enfeksyon ki ka menase lavi li. Tretman avèk penisilin ka anpeche enfeksyon grav nan anfans timoun lan. Se yon ematològ ki nòmalman trete maladi sa yo.
- **TWOUB ASID ÒGANIK:** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa yo paka itilize pati nan manje nòmal ki rele chèn branche amino asid oswa lizin. Maladi la bezwen èd epi nòmalman yo ba l manje espesyal ak lòt tretman. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete maladi sa yo.
- **TWOUB NAN SIK IRE:** Tibebe ak maladi ki gen maladi sa yo paka retire azòt nan sikilasyon san yo. Maladi sa yon genyen wo nivo amonyak toksik nan san yo epi yo bezwen èd imedyatman. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete maladi sa yo.

Lis maladi ki nan DEPISTAJ OCHWA MA DPH ofri

(etid eksperimental)
(plis enfòmasyon ovèso)

Yo pral mande w si wi ou non ou vle pou yo fè tès depistaj pou tibebe w la nan etid eksperimental MET la ak SCID a:

Etid eksperimental «MET»

Si w di wi, yo pral teste tibebe w la pou repè laboratwa pou 5 maladi sa yo.

- | | |
|--|--|
| (1) Defisi nan kanitin palmitoyltransferaz II (Carnitine palmitoyltransferase II deficiency) (CPT II) | (Medium/short-chain L-3-OH acyl-CoA dehydrogenase deficiency) (M/SCHAD) |
| (2) Defisi nan dyenòyl-KoA rediktaz (Dienoyl-CoA reductase deficiency) (DE RED) | Depistaj pou 5 maladi sa yo ka montre enfòmasyon konsènan maladi oswa pwoblèm sa yo (derive depistaj ochwa MET la) |
| (3) Sendwòm Iperonitinemi (Hyperornithinemia), Iperamoninemi (Hyperammoninemia), Omositrilinemi (Homocitrullinemia Syndrome) (HHH) | a) Kanitin: defisi asilkanitin translokaz (Carnitine: acylcarnitine translocase deficiency) (CACT) |
| (4) Asidemi malonik (Malonic acidemia) (MAL) | b) Eitati pòtè nenpòt nan 5 maladi etid eksperimental MET yo oswa CACT. |
| (5) Defisi nan dezidwojenaz L-3-OH asil-koA chèn kabòn mwayen/kout | |

Etid eksperimental «SCID»

Si w di wi, yo pral teste tibebe w la pou repè laboratwa pou maladi ki rele:

- | | |
|---|--|
| (1) Defisi Iminite Konbine Sevè (SCID). | Depistaj pou SCID ka montre enfòmasyon konsènan maladi oswa pwoblèm sa yo (derive depistaj ochwa SCID la). |
| | (a) Defisi iminitè Non-SCID primè oswa lòt pwoblèm ki asosye avèk mank selil T. |
| | (b) Eitati pòtè SCID. |

«Lòt» etid eksperimental

Espas sa a rezève kòm yon plas pou etid alavni yo ka ofri. Pou kounye a, sèl etid eksperimental ki genyen se etid MET ak SCID.

ETID EKSPERIMENTAL MET

Istrik:

1) Kanitin Palmitoyl Defisi nan kanitin palmitoyltransferaz II (CPT II),

2) Defisi nan Dienoyl-koA rediktaz (DE RED)

3) Defisi nan dezidwojenaz L-3-OH asil-koA chèn kabòn mwayen/kout (M/SCHAD)

Twa maladi sa yo fè pati yon gwoup pwoblèm metabolik ki rele «PWOBLEMAN NAN OKSIDASYON ASID GRA». Malad ki gen pwoblèm sa a paka chanje kèk grès nan manje nou manje yo an enèji epi li depann konplètman de glikoz. Tibebe ak timoun ki gen maladi sa yo ka malad anpil lè glikoz la pa disponib (tankou lè yo pa p manje) oswa lè plis kantite enèji nesèsè (tankou lè gen yon enfeksyon). Yo kwè tretman bonè ka anpeche lanmò ak envalidite nan kèk sityasyon. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete malad sa yo.

4) Sendwòm Iperwonitinemi, Iperamoninemi, Omositrilinemi (HHH):

Malad ki gen HHH paka retire nitwojèn ki nan sikilasyon san yo. Kòm rezilta amonyak ki nan san yo ka monte nan nivo ki toksik. Malad yo ka vin malad anpil si yo pa resevwa tretman imedyà. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete malad sa yo.

5) Asidemi Malonik (MAL):

Malad ki gen MAL paka pwodyi asid gra lè sa nesèsè oswa itilize grès ki nan manje yo kòm sadwa. Sa ka koze ipoglisemi, kè ipètwofyè, ton miskilè medyòk, vomisman, dyare, dezidratasyon oswa kriz. Se yon espesyalis metabolik oswa yon jenetisyen byochimik ki nòmalman trete malad sa yo.

Objektif

Objektif etid EKSPERIMENTAL MET la se pou konprann si wi ou non idantifikasyon maladi sa yo bonè atravè depistaj maladi nan tibebe ki fenk fèt la ofri benefis medikal.

ETID EKSPERIMENTAL SCID

Istrik

SCID, oswa Defisi Iminite Konbine Sevè, se yon maladi ki gravman afekte sistèm iminite a. Amwenske li trete, tibebe ki gen maladi sa a pral mouri nan sèlman kèk mwa paske yo paka konbat enfeksyon tout tibebe konn fè nòmalman. Avèk tretman, pifò tibebe reyisi viv.

Tretman pou yon tibebe ki gen SCID enkli yon tranplantasyon mwèl zo. Sa pèmèt tibebe a viv paske li ka pwodyi selil T tibebe ki gen SCID, men kip a resevwa tretman, paka pwodyi.

Objektif

Objektif etid eksperimentant SCID la se pou detèmine meyè fason pou jwenn tibebe ki gen SCID. Nou kwè yon tèl molekilè pral ede nou konnen ki tibebe k ap pwodyi selil T epi ki tibebe ki pa p pwodyi yo. Nou ka eseye lòt tèl pou wè si yo ka ede nou prevwa ki tibebe ki gen SCID epi kiyès ki pa genyen I. Tès molekilè a vle di nou pral chèche pou yon moso ADN ki prezan nan pifò tibebe. Si nou paka jwenn moso ADN lan nan yon tibebe, donk nou ka mande pou yon lòt echantyon pou nou ka asire de rezilta a oswa nou ka rekòmande pou tibebe a al konsilte yon ekspè nan iminoloji pou yo ka fè lòt tèl. Si tibebe a genyen SCID, donk iminològ la pral travay avèk espesyalis nan transplantasyon mwèl zo pou vini avèk meyè plan pou tibebe a.

Nou espere yon fwa nou kòmanse fè tèl pou nou chèche tibebe ki gen SCID, nou ka jwenn tibebe ki gen lòt maladi iminite. Si nou jwenn tibebe sa yo, yo pral konsilte yon iminològ tou.