



*Repons pou kesyon
moun toujou
genyen sou
Tès
Deteksyon Pou Ti
Bebe Ki Fenk Fèt*

The New England Newborn Screening Program
(Pwogram Deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt nan New England)
University of Massachusetts Medical School
(Lekòl Medsin kin nan Inivèsite Massachusetts)
State Laboratory Institute
305 South St
Jamaica Plain, MA 02130
(617) 983-6300

Pwogram sa a chita anndan Depatman Sante Piblik nan Massachusetts

Ti liv sa a gen enfòmasyon enpòtan sou tès pou ti bebe w la.
Li disponib nan lòt lang yo tou
<http://www.umassmed.edu/nbs>
617-983-6300

REZIME

Ou ka jwenn kont enfòmasyon nan rezime sa a ki pou ede w pran desizyon sou tè s deteksyon pou ti bebe w la ki fenk fèt. Gen plis enfòmasyon toujou anndan .

Tès Deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt ede nan prevansyon kèk maladi ki ka trete.

- Trè souvan, ti bebe w la an sante epi w pa ta janm panse gen maladi yo ka detekte avèk tè s pou ti bebe ki fenk fèt.
- Kòm pagen anpil ti bebe ki gen maladi sa yo, tè s deteksyon yo pèmèt nou sove lavi timoun sa yo.

Tès Deteksyon pou ti bebe ki fenk fèt yo bay bon rezilta paske tout timoun ki fèt nan Massachusetts pran tè s sa a

- Teste tout timoun se yon bagay ki enpòtan paske pifò nan timoun yo parèt an bon sante lè yo fenk fèt, menm sa ki gen maladi yo ka detekte avèk tè s pou ti bebe ki fenk fèt.
- Men kijan yo fè tè s deteksyon an pou ti bebe w la, yo pran yon ti kal nan san li lè li gen de (2) jou depi l fèt.
- Si tè s la montre pipit ou ka gen yonn nan maladi tretab sa yo, doktè ti bebe w la ap rele w pou li ka kòmanse ak tretman an.

TÈS DETEKSYON MALADI A OBLIGATWA POU TI BEBE KI FENK FÈT

- Nan Massachusetts, Gen dis (10) maladi tretab yo ka detekte lè yo fè TÈS POU TI BEBE KI FENK FÈT yo.
- Dapre lalwa Massachusetts, li obligatwa pou yo teste tout ti bebe ki fenk fèt pou chache dis (10) maladi tretab sa yo, amwenske paran ti bebe a ta refize poutèt kwayans relijye yo.

TÈS DETEKSYON OU KA CHWAZI POU TI BEBE KI FENK FÈT

- Pou ede w, Massachusetts ofri lòt tè s ki ka detekte 20 lòt pwoblèm ankò.
- ***Pa gen lòt kòb pou bay oubyen lòt san pou pran si w vle ti bebe w la patisipe.***
- TÈS DETEKSYON OU KA CHWAZI POU TI BEBE KI FENK FÈT yo baze sou 2 rechèch moun save fè pou yo ka devlope pi bon mwayen pou detekte lòt 20 maladi yo.
- Dapre rekòmandasyon leta Massachusetts fè konsènan PWOGRAM TÈS MOUN KA CHWAZI a, depi ti bebe w la fèt, yap mande w si ou dakò pou patisipe nan pwogram deteksyon maladi pou ti bebe ki fenk fèt.
- Si pou nenpòt ki rezon ou pa deside pou patisipe nan pwogram tè s moun ka CHWAZI a, ti bebe w la ap toujou patisipe nan pwogram TÈS POU DETEKTE MALADI KI OBLIGATWA POU TI BEBE KI FENK FÈT.

ESKE W TA RENMEN GEN PLIS ENFÒMASYON SOU TÈS KI OBLIGATWA YO OSWA TÈS OU KA CHWAZI POU TI BEBE KI FENK FÈT? GADE NAN TI LIV SA A. SÈVI AK TABDÈMATYÈ A POU KA JWENN REpons POU TOUT KESYON OU GENYEN SOU PWOGRAM SA A YO.

Chè paran,

Map di w konpliman! Pandan wap kalkile tout bèl moman ou pral pase ak ti bebe w la, wap byen kontan konnen tout ti bebe ki nan Massachusetts benefisye de yon pwogram sante piblik ki rele Deteksyon Maladi pou ti bebe ki fenk fèt (Newborn Screening). Pwogram sa a ede nan prevansyon maladi ki tretab. Li te kòmanse nan lane 1962 nan Massachusetts pou yo te ka detekte yon sèl maladi. Depi lè sa a, kantite maladi tretab yo detekte nan pwogram nan ogmante lèfini Deteksyon maladi pou ti bebe ki fenk fèt obligatwa toupatou nan lemond. Massachusetts se yon lidè nan afè Deteksyon maladi pou ti bebe ki fenk fèt. Massachusetts ofri deteksyon pou plis maladi tretab pase nenpòt ki lòt pwogram.

Massachusetts ofri kèk sèvis deteksyon maladi w ka chwazi. Depi ti bebe w la fin fèt, yap mande w si ou vle patisipe nan pwogram sa a. (gade anba a pou ka jwenn plis detay; epi nan paj 9 la tou).

Ti liv sa a pral gide w nan afè Deteksyon Maladi nan Ti Bebe ki fenk fèt. Wap jwen yon rezime ki anndan kouvèti a, agoch. Ti liv sa a gen plis deskripsyon sou deteksyon maladi ki obligatwa ak deteksyon maladi w ka chwazi (Annik vire paj la epi wap jwenn TABDÈMATYÈ A).

Nap swete w ansanm ak tibebe w la anpil siksè

Sensèman,

Anplwaye ki nan Pwogram Deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt nan New England

Kòman pou mwen anrejistre? Oubyen kòman pou mwen refize patisipe?

Lè ti bebe w la fin fèt, yap mande w si ou te resevwa ti liv sa a avèk enfòmasyon sou rechèch la. Epi, yap mande w si ou vle pou yo fè tès pou yo detekte maladi ki ka sou ti bebe w la, nan toulede pwogram yap eksperimente (pilot program) yo.

Enfòmasyon sa a enpòtan! Yap mande w pou bay yon repons avan yo voye espesimèn tibebe w la nan laboratwa pou fè tès deteksyon*. Yap make repons ou nan fòm ki rele "newborn screening collection form". Lè yo make repons ou sou fòm ki rele "newborn collection form" la, yap ba w yon kopi pou kenbe nan papye enpòtan w. Gade anba a pou ka wè yon ekzanp de fòm yap ba ou a. (Atansyon: ti liv wap li a ka pa ekri nan lang angle. Men, kopi ki pral nan dosye w la ap nan lang angle.)

*Yo pran espesimèn yo ant 24 è ak 72 èdtan apre nesans ti bebe a, oubyen avan yo ekzeyate w si yo ekzeyate w anvan 24 èdtan pase. Pou nou pa pèdi tan nan tès obligatwa ki pou fèt pou detekte 10 maladi yo, fòk yo pran espesimèn nan epi transpòte li byen vit.

KOPI POU PARAN

Nimewo ID LAB la: 100001

Refize
CF

Refize
MET

NON TI BEBE A

(Siyati a)

(prenon an)

Chè paran

Fòm sa a se nan dosye w pou mete l, li montre kote yo te pran yon ti espesimèn san nan ti bebe w la pou deteksyon maladi ki sou ti bebe ki fenk fèt; tès sa a obligatwa. Tès sa a fèt regilyèman, lèfini se gras a li yo ka detekte 10 maladi ki ka trete yo, jan Depatman Sante Piblik Massachusetts mande l.

Lèfini, fòm sa a gen tout rekòmandasyon ou te bay depatman matènite/pedyat yo, konsènan desizyon ou te pran sou tès deteksyon maladi pou ti bebe moun ka chwazi yo (inisyativ rechèch sante piblik) ki disponib pou tout ti bebe ki fèt nan Massachusetts.

- Si fòm ou an gen yon X nan bwat ki make "declines CF" (refize CF), yo PAP tcheke glann ki mal devlope (cystic fibrosis) pou ti bebe w la.
- Si fòm ou an gen yon X nan bwat ki make "refize MET" (decline MET), yo PAP tcheke ti bebe w la pou okenn nan 19 pwoblèm metabolik yo.

Pwogram New England pou deteksyon maladi ti bebe ki fenk fèt ki nan Lekòl Medsin nan Inivèsite Massachusetts bay tout sèvis deteksyon maladi pou ti bebe ki fenk fèt, jan yo di li nan ti liv sa a ki rele "Repons pou kesyon moun toujou genyen sou Tès Deteksyon Pou Ti Bebe Ki Fenk Fèt."

New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School (Pwogram New England pou deteksyon maladi ti bebe ki fenk fèt, Lekòl Medsin nan Inivèsite Massachusetts)
305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300

|

TABDÈMATYÈ

Tès Deteksyon ki obligatwa

- *Pou kisa yo fè Pwogram Deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt? 5*
- *Ki chans ki genyen pou ti bebe mwen an gen yon pwoblèm yo ka detekte nan tès yo? 5*
- *Kòman tès yo fèt?..... 5*
- *Pou ki maladi tretab yap teste ti bebe mwen an? 6*
- *Kiyès kap deside pou ki maladi yap fè tès pou ti bebe mwen an?..... 7*
- *Èske mwen ka refize fè tès sa yo? 7*
- *Kòman yo bay rezilta yo epi kòman yap fè m konnen si ti bebe mwen an bezwen swen espesyal? 7*
- *Yo te rele mwen pou yo di m yo bezwen refè tès yo pou ti bebe mwen an. Èske sa vle di ti bebe mwen an gen yon pwoblèm?..... 7*

Tès Deteksyon Moun Ka Chwazi

- *Rechèch yo fè sou nouvo tès yo (eksperimantasyon). 8*
- *Ki rechèch (pilot studies)kap fèt kounye a?..... 8*
- *Pou kisa yon moun ka chwazi pou fè tès deteksyon pou ti bebe ki gen glann ki mal devlope (cystic fibrosis) ak lòt pwoblèm metabolik yo, tandiske deteksyon pou 10 lòt pwoblèm yo obligatwa? 8*
- *Èske nenpòt ti bebe ka patisipe nan eksperimantasyon an? 8*
- *Eske mwen ka refize patisipe nan yonn oubyen toude rechèch yo?..... 9*
- *Kòman pou mwen anrejistre? Oubyen, kòman pou mwen refize patisipe?..... 9*
- *Ki benefis epi ki danje ki genyen nan rechèch sa yo?..... 10*
- *Ki kote mwen ka jwenn plis enfòmasyon sou rechèch yo?..... 10*

Lòt Enfòmasyon pou paran ki bezwen konnen plis bagay sou 2 rechèch yo

- **Rechèch #1 Deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt epi ki gen glann ki mal devlope (cystic fibrosis).**
- **Rechèch #2 Deteksyon pou 19 lòt pwoblèm metabolik ti bebe ki fenk fèt ka genyen.**

TÈS DETEKSYON KI OBLIGATWA

Pou kisa yo fè Pwogram Deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt?

Pwogram Deteksyon Pou Ti Bebe ki Fenk Fèt la etabli pou yo ka teste tout timoun ki fèt nan Massachusetts. Pwogram sa a la pou li ka detekte tras maladi ki tretab epi kap parèt byen bonè (Dapre règleman 105CMR 270.000. Depatman Sante Piblik nan Massachusetts).

Ti liv sa a dekri pwoblèm sa yo epi li eksplike rezon ki fè ou dwe teste ti bebe a.

Ki chans ki genyen pou ti bebe mwen an gen yon pwoblèm ki ka detekte nan tès yo?

Se pa fasil pou ti bebe w la gen pwoblèm sa a yo. Nan kèk ka, lè yo jwenn yon maladi sou ti bebe a epi yo wè sa touswit, yo fè tretman pou ti bebe a pa devlope okenn pwoblèm ki asosye ak maladi.

Tès Deteksyon yo fè pou Ti Bebe ki Fenk Fèt pèmèt pou yo detekte kèk pwoblèm avan maladi a devlope. Sepandan, tès deteksyon yo pa toujou ekzak epi yo ka pa detekte yon pwoblèm. Antouka, si w gen enpresyon ti bebe w la pa byen, rele doktè li rapidman.

Kòman tès yo fèt?

Anviron 48 èdtan aprè nesans la, oubyen avan yo ekzeyate ti bebe w la, yap pran yon espesimèn san tou piti sou ti bebe w la. Yo bezwen kèlke gout san sèlman. Yo pran san an nan talon pye ti bebe w la.

Enfòmasyon sa a Enpòtan! Ti bebe ki pa fèt lopital dwe teste tou, li ta pi bon si sa ta fèt 48 èdtan aprè nesans la. Paran yo dwe kontakte yon doktè, oubyen yon lopital, oubyen yon fanm saj pou fè tès yo.

Pou ki maladi tretab yap teste ti bebe mwen an?

Yap teste ti bebe w la pou 10 pwoblèm sa yo:

1. **Ipotireyòz** (Congenital Hypothyroidism). Pwoblèm sa a rive poutèt yon mank òmonn nan tiwoyid, ki ka fè ti bebe a mal grandi oubyen li ka gaga. Si yo detekte li byen bonè epi yo trete li avèk remèd pou tiwoyid, timoun nan ap grandi epi lap devlope nòmalman.
2. **Oligofreni** (Phenylketonuria - PKU). Pwoblèm sa a rive lè sistèm yon ti bebe paka kase amino asid, oligofreni (phenylketonuria), ki se yon pwoteyin yo jwenn nan manje. Si yo detekte li byen bonè epi yo bay ti bebe a alimantasyon espesyal ki pagen anpil fenilalalin (phenylalanine), sa pral anpeche ti bebe a gaga.
3. **Pwoblèm nan Emoglobin** (Hemoglobin Disorders). Nan pwoblèm sa yo ou jwenn maladi Anemi Falsifòm (Sickle Cell), yon pwoblèm ki rive poutèt chanjman ki fèt nan selil wouj ki nan san an. Sa vle di ti bebe a ka gen anemi, li ka dekonpoze, li ka gen kriz kè (kout san), ak enfeksyon ki ka touye l. Tretman avèk penisilin ka anpeche enfeksyon danjere nan timoun.
4. **Toksoplasmòz Konjenital** (Congenital Toxoplasmosis). Pwoblèm sa a se yon enfeksyon ki pa twò grav, tankou tou li ka trè grav. Enfeksyon sa a ka lakòz yon ti bebe vin gaga, avèg, ak lòt pwoblèm. Tretman ki fèt depi nan kòmansman maladi ansanm ak remèd ka anpeche pwoblèm grav mete pye.
5. **Defisyans Biotinidaz** (Biotinidase Deficiency). Pwoblèm sa a rive poutèt yon mank anzim ki rele biotinidaz. Pwoblèm sa a ka bay ti bebe a kriz, reta nan devlopman l, ekzema, epi li ka soud. Yo ka rezoud pwoblèm sa a ak tretman biyotin.
6. **Galaktosemi** (Galactosemia). Pwoblèm sa a rive lè yon ti bebe paka kase pati galaktòz ki nan lèt la. Pafwa, sèvel ak fwa ti bebe a konn domaje epi se yon danje pou lavi l. Pwoblèm sa a ka rive yon semèn aprè nesans la. Lè yo kòmanse bonè, yon alimantasyon espesyal san lèt ka anpeche pwoblèm sa yo.
7. **"Siwo Erab" Maldi Nan Pipi** ("Maple Syrup" Urine Disease (MSUD)). Pwoblèm sa a rive lè ti bebe a paka kase plizyè amino asid. Li ka fè ti bebe a gaga, li ka ba l kriz, oubyen li ka touye l. Non maladi sa a soti nan pipi a ki gen menn sant ak siwo erab. Lè yo dekouvri maladi a byen bonè, yo mete ti bebe a nan yon alimantasyon espesyal pou anpeche move reyaksyon maladi a ka genyen.
8. **Omosistiniri** (Homocystinuria). Pwoblèm sa a rive lè ti bebe a paka kase amino asid, metyonin (methionine). Pwoblèm sa a ka fè ti bebe a gaga, li ka ba l pwoblèm nan zye, ak boul nan san. Lè yo detekte li bonè, yo mete timoun nan nan yon alimantasyon ki pagen anpil metyonin (methionine) pou anpeche pwoblèm sa yo.
9. **Ipèplazi Konjenital Adrenal** (Congenital Adrenal Hyperplasia). Pwoblèm sa a rive poutèt manke yon anzim ki pèmèt glann adrenal la (glann ki anba vant la) bezwen pou li sèvi ak òmonn yo. Pati prive (genital) tifi yo ka sanble ak pati prive (genital) ti gason. Lè konsa ou pèdi anpil sèl avèk dlo nan kò w, ni tifi ni ti gason ka mouri. Gen tretman pou pwoblèm sa yo.
10. **Defisyans Deyidwojenèz anchenman mwayen asil Ko-A** (Medium-chain acyl Co-A dehydrogenase deficiency (MCAD)). Pwoblèm sa a ka bay kriz metabolik lè yon timoun fè anpil tan san manje (jeun) tankou lè yo malad. Pwoblèm metabolik sa yo pafwa konn bay ti bebe a kriz, li mal pou respire, kè l ka rete epi lanmò. Nan ka sa a, sak pi enpòtan nan tretman an se pa kite pwoblèm metabolik yo mete pye. Tretman an bay bon rezilta epi li pa kite timoun nan pase anpil tan san l pa manje.

Lòt pwoblèm. Ou ka mande pou yo fè tès pou detekte lòt pwoblèm (gade pati ki rele DETEKSYON MOU KA CHWAZI, Rechèch ak Etid pou Nouvo Tès)

Kiyès kap deside pou ki maladi yap fè tès pou ti bebe mwen an?

Komisyonè Sante Piblik la responsab pou fè lis maladi yo. Yon gwoup moun (Advisory Board) ki gen ladann, doktè, enfimye, syantis, moun ki gen moral ak kliyan, ki konseye komisyonè a sou ki maladi pou li mete nan lis la. Pou yo mete yon maladi sou lis la, kondisyon sa yo nesèsè: 1) fòk pwoblèm nan ka trete, 2) fòk gen yon bon tès, 3) fòk timoun nan ka benefisye si yo ba li remèd bonè.

Èske mwen ka refize tès sa yo?

Preske tout eta yo gen lwa byen defini sou deteksyon maladi pou ti bebe ki fenk fèt. Nan Massachusetts ou ka refize poutèt relijyon w. Si w refize, Yo ka mande w pou siyen yon fòm ki fè konnen ou refize. Fòm sa retire chaj sou kont doktè w si yon pwoblèm ki ta ka detekte avèk tès yo ta mete pye.

Kòman yo bay rezilta yo epi kòman yap fè m konnen si ti bebe mwen an bezwen swen espesyal?

Yo pral voye rezilta tès ti bebe w la bay lopital kote l te fèt la. Nan rapò sa a gen rezilta pou tout tès obligatwa yo epi rezilta pou lòt tès moun ka chwazi yo, si ti bebe w la te fè yo (gade pati ki rele rechèch ak etid pou nouvo tès”).

Anplis, si rezilta tès ti bebe w la montre gen lòt swen ki dwe pran (gade anba a), yap enfòm lopital kote ti bebe w la fèt oubyen doktè li.

Yo te rele mwen pou yo di mwen yo bezwen refè tès yo pou ti bebe mwen an. Èske sa vle di ti bebe mwen an gen yon pwoblèm?

Pa tout tan. Gen plizyè rezon ki ka fè doktè a mande w pou refè tès yo. Men kèk rezon:

Espesimèn nan pa ase: Pa gen ase san pou fè tout tès yo, oubyen espesimèn nan pa bon pou lòt rezon.

Yo te pran espesimèn nan “Twò bonè: Si yo te pran san an avan 24 èdtan pase aprè nesans lan, yo dwe pran yon lòt espesimèn byen vit sinon yo ka pa detekte kèk pwoblèm. Pi bon lè pou deteksyon fèt, se ant 24 è ak 72 èdtan aprè nesans lan.

Rezilta ki pa Nòmal: Si yon rezilta pa nòmal, sa ka vle di gen yon pwoblèm. Si tès yo refè a montre gen plis ankèt ki pou fèt, yap rele doktè ti bebe w la touswit.

Atansyon: Ti bebe ki pa tèm oubyen ki te piti anpil lè yo fèt, trè souvan rezilta tès premye espesimèn yo pa nòmal, menm si ti bebe a pa malad.

TÈS DETEKSYON MOUN KA CHWAZI

Rechèch yo fè sou nouvo tè s yo (eksperimantasyon):

Depatman Sante Piblik nan Massachusetts ka otorize epi sipèvize rechèch pou nouvo tè s nan Pwogram Deteksyon Maladi pou Ti Bebe ki Fenk Fèt. Rechèch pou lòt tè s, eksperimantasyon (ki rele “pilot studies”), fèt lè Depatman Sante Piblik konnen tè s sa yo ka benefisye moun ak sante piblik. *Yo pap pran lòt san ankò pou ti bebe w la*, men tè s sa yo pral detekte lòt pwoblèm anplis de tè s obligatwa nou te pale yo.

Yo voye Rezilta tè s eksperimantasyon (pilot studies) yo menm kote avèk tè s deteksyon ki obligatwa pou ti bebe ki fenk fèt. Menm jan avèk tè s obligatwa yo, si rezilta yo pa nòmal, yap kontakte doktè ti bebe ou w la.

Ki rechèch (pilot studies) kap fèt kounye a?

Nan kòmansman Fevriye 1999, pwogram nan ap fè 2 rechèch (pilot studies) ki rele:

- Deteksyon pou ti bebe ki fenk fèt ki gen glann ki mal devlope (cystic fibrosis)
- Deteksyon pou 19 lòt pwoblèm metabolik ti bebe ki fenk fèt ka genyen.

Pou kisa yon moun ka chwazi pou fè tè s deteksyon pou ti bebe ki gen glann ki mal devlope (cystic fibrosis) ak lòt pwoblèm metabolik yo, tandiske deteksyon pou 10 lòt pwoblèm yo obligatwa?

Gen twa rezon prensipal:

1. Pou gade benefis deteksyon ti bebe ki fenk fèt yo, tankou dekouvri pwoblèm grav epi bay swen medikal bonè.
2. Pou nou konnen konbyen fwa pwoblèm sa yo rive nan Massachusetts.
3. Pou nou evalye tè s laboratwa nou itilize pou detekte pwoblèm yo.

Èske nenpòt ti bebe ka patisipe nan rechèch la?

Wi, apatide 1 fevriye, nenpòt ki ti bebe tè s deteksyon obligatwa ka patisipe.

Ki benefis epi ki danje ki genyen nan rechèch sa yo?

Benefis ki posib yo

- Benefis ki pi enpòtan pou ti bebe w la se:
Si ti bebe an gen yonn nan pwoblèm ki nan rechèch la, ti bebe a ap gen opòtinite pou yo detekte pwoblèm nan bonè epi lap kòmanse avèk tretman ki bon pou li yo.
- Lòt benefis la se nan pwòp satisfaksyon pa w paske wap bay èd ou pou yo jwenn repons enpòtan ki ka ede lòt ti bebe.

Danje ki posib yo

Menm jan avèk nenpòt ki lòt tès, tès sa yo gen yonn nan de rezilta ki posib: Swa ti bebe w la gen yon rezilta ki nòmal oubyen ki pa nòmal. Chak rezilta sa yo gen danje pa yo pou konsidere:

- Si tès bebe w la *pa nòmal*, li posib pou ti bebe w la pa gen okenn pwoblèm. Pou ka si, doktè ti bebe w la ka rekòmande yon espesyalis ki ka mande lòt espesimèn ankò (trè souvan se san oubyen pipi). Lè gen lòt tès ki pou fèt ankò, sa ka ba w kè sote, se yon bagay ki nòmal. Si apre anpil lòt tès, ou resevwa yon bon nouvèl, ti bebe w la pa gen okenn pwoblèm, ou fèt pou gade nan dosye medikal ti bebe w la pou wè si yo mete li pa gen okenn pwoblèm.
- Si tès ti bebe w la *nòmal*, malgre tou gen chans pou ti bebe a gen yon pwoblèm (sa vle di tès yo pat ka dekouvri pwoblèm nan). Si lopital yo te mete tout konfyans yo nan rezilta tès deteksyon pou yo konnen si gen yon pwoblèm, sa ta bay tretman medikal anpil reta. Danje sa a ekziste nan tout tès deteksyon, menm tès deteksyon ki fèk parèt yo. Antouka, si w ta wè ti bebe w la pa byen, rele doktè li rapidman.

Ki kote mwen ka jwenn plis enfòmasyon sou resèch yo?

Gade seksyon apre a, ki rele “Lòt enfòmasyon pou paran ki bezwen konnen plis bagay sou 2 rechèch yo”.

Lòt enfòmasyon pou paran ki bezwen konnen plis bagay sou 2 resèch yo

Etid tanporè #1: Deteksyon pou ti bebe ki gen tras maladi glann ki mal devlope (CF):

Kisa yo rele glann ki mal devlope (cystic fibrosis)?

Glann ki mal devlope se yonn nan pwoblèm ki pi kouran nan timoun, se yon maladi ereditè. Li ka rive nan tout ras. Timoun ki gen glann ki mal devlope fèt ak maladi a, men trè souvan li pa parèt pandan plizyè semèn, plizyè mwa, oubyen menm plizyè ane. Nan pwoblèm sa a kò moun nan degaje yon kantite sèl ki pa nòmal, espesyalman nan poumon yo epi nan pankreya yo. Gen de moun, tras yo parèt plis nan poumon yo. Gen lòt moun, tras yo parèt plis nan sistèm dijestif yo. Nan pounom yo, kanal van yo bloke epi yo chaje ak mikwòb. Sa lakòz enfeksyon tout tan, pwoblèm nan poumon epi lanmò poutèt poumon yo pa travay ankò. Nan pankreya yo, lè kanal yo bloke, ou pèdi anzim (enzymes) dijestif nan entesten yo. Sa lakòz malnitrasyon grav. Tretman Medikal ka: ranplase anzim (enzymes) dijestif yo byen vit ak antibiyotik, fòk tretman sa a fèt ak anpil atansyon. Sa ka ede pasyan yo devlope epi yo ka gen chans pou yo gen lasante nòmalman.

Ki chans ki genyen pou ti bebe mwen gen glann ki mal devlope (cystic fibrosis)?

Nan Massachusetts, anviron yon ti bebe sou chak 3,000 gen glann ki mal devlope (fibròz).

Ki etid kap fèt nan domèn sa a?

Etid nan domèn sa a ap gade kòman yo ka devlope pi bon tès pou detekte glann ki maldevlope nan ti bebe ki fenk fèt. Yo pap pran lòt san pou ti bebe w ankò. Ap gen yon sistèm deteksyon tankou sa ki gen Wisconsin nan, se la rechèch yo kòmanse. Si yo teste ti bebe w la, yap teste san li pou yo chèche pwoteyin ki nan pankreya yo ki rele IRT. Si rezilta a montre nivo IRT a pi wo pase sa li ta sipoze ye, lè sa a yap teste san an pou chèche tras DNA ki asosye avèk fibròz. Si yo jwenn tras DNA a nan san ti bebe w la, Pwogram Deteksyon an ap kontakte doktè ti bebe w la. Doktè ti bebe w la ap kontakte w lè sa a pou fè aranjman pou ti bebe w la ka wè yon espesyalis nan glann ki mal devlope (cystic fibrosis). Espesyalis sa a pral fè yon tès pou wè si ti bebe w la vreman gen pwoblèm nan glann (cystic fibrosis).

Èske sistèm tès Massachusetts yo ap menm jan ak sa ki nan Wisconsin yo?

Non. Enfòmasyon nou genyen nan nivo nasyonal la epi nan Massachusetts fè nou konnen tès fondasyon mal devlopman nan glann (Cystic Fibrosis Foundation) ki fèt nan Wisconsin tap manke anpil anpil timoun nan Massachusetts ki mal devlope nan glann. Tès Massachusetts la plis ap chache tras DNA. Tandiske tès ki fèt nan Wisconsin mache byen pou Wisconsin, Massachusetts bezwen yon tès ki pran an

konsiderasyon divès ras ak kilti ki fòme popilasyon li.

Èske tout ti bebe ki patisipe nan etid sa a ap teste pou tras DNA pou glann ki mal devlope?

Non. Nou panse ap gen 1 ti bebe sou 10 kap teste pou tras DNA pou glann ki mal devlope.

Èske tout ti bebe ki patisipe nan etid sa a bezwen wè yon espesyalis glann ki mal devlope?

Non. Si ti bebe a patisipe nan etid sa a, gen anpil chans pou yo voye li bay yon espesyalis glann ki mal devlope, se anviron 0.3%, oubyen 3 sou 1000 ti bebe.

Si yo voye ti bebe mwen an bay yon espesyalis nan glann ki mal devlope, eske sa vle di ti bebe mwen an gen glann ki mal devlope?

Non pa nesèman. Pou chak 5 oubyen 6 ti bebe yo voye bay yon espesyalis sou glann ki mal devlope, se sèlman youn nan ti bebe sa yo ki gen glann ki mal devlope.

Si ti bebe mwen an se yonn nan ti bebe ki bezwen wè yon espesyalis nan glann ki mal devlope, ki kote map jwenn espesyalis la?

Doktè ti bebe a ap ede w. Espesyalis nan glann ki mal devlope yo chita nan 5 sant pou glann ki mal devlope (Cystic Fibrosis Center) nan Massachusetts. Sant sa yo sètifye pa fondasyon pou glann ki mal devlope (Cystic Fibrosis Foundation) pou bay tretman konplè ak lòt sèvis. 5 sant CF nan Massachusetts plase toupatou nan eta: 3 nan Boston, 1 nan Worcester, epi 1 nan Springfield. Pwogram Deteksyon New England pou Ti Bebe ki Fenk Fèt travay avèk tout sant sa yo pou fè tout fanmi konnen sèvis yo ofri.

Poukisa ou mande mwen pou yon desizyon? Èske doktè ti bebe mwen an pa konnèn?

Gen anpil rezon ki fè nou kwè pwogram nan travay (tès yo trè bon) epi pwogram nan enpòtan (tretman medikal ki fèt depi nan kòmansman fè gen mwens danje). Men, anvan yo fè deteksyon CF obligatwa pou ti bebe ki fenk fèt, komite konsèy la vle gade kòman pwogram nan ka mache pi byen nan Massachusetts. Ou menm kòm paran, nap mande w si w vle patisipe nan etid sa a. Nou panse pifò nan paran yo ap dakò pou ti bebe yo fè tès la, men nou aksepete desizyon kèk paran ki pou rezon pèsonèl yo, pa enterese patisipe nan etid sa a. Poutèt sa nou kite w chwazi olye se doktè w oubyen lopital la ki pou deside pou w.

Etid tanporè #2 Deteksyon pou 19 lòt pwoblèm metabolik ti bebe ki fenk fèt ka genyen.

Èske w ka di mwen plis bagay sou pwoblèm yap etidye yo?

Pwoblèm sa yo se yon seri de kondisyon ki lakòz yon move balans chimik nan kò w. Pwoblèm sa yo ka lakòz vomisman, difikilte pou balanse sèl avèk dlo, pwoblèm pou devlope, oubyen menn koma epi lanmò. Gen kèk nan pwoblèm yo ki gen pi bon tretman disponib pase lòt. Rezilta tretman yo ka bon oubyen mal, selon sa ki pase avan tretman an kòmanse.

Gen kèk nan pwoblèm yo ki mete pye poutèt ti bebe a paka chanje grès ki nan kò li an yon grès (fatty acids) ki ka sèvi pou enèji. Non "fatty acid" sa yo kòmanse avèk lèt ki dekri gwochè "fatty acid" la ki nan move balans chimik la, kòm pa ekzanp: S (kout), L oubyen LCH (long), VL (Trè long), oubyen M (mwayèn). Kantite kout yo avèk long yo ansanm reprezante sèlman 1 pou 30,000 ti bebe epi nou gen mwens enfòmasyon sou yo pase lòt pwoblèm ki rive avèk mezi mwayèn "fatty acids yo", (MCAD). MCAD fè pati deteksyon obligatwa yo. Antouka, gen kèk prèv ki moutre jan de kondisyon sa yo ka benefisye menm kontwòl nan alimantasyon ki sèvi pou MCAD.

Pwoteyin nan kò w fèt avèk yon asanblaj ki rele amino asid. Gen kèk nan amino asid sa yo ki enplike nan plizyè pwoblèm kòm pa ekzanp, nan pwoblèm ki rele "*tiwozinemya gwoup I*" (tyrosinemia type I) oubyen "*tiwozinemya gwoup II*" (tyrosinemia type II)", gen yon konsantrasyon amino asid *tiwozin*. Li asosye avèk *destriksyon fwa* (nan type I) oubyen pwoblèm avèk zye, po, oubyen devlopman jeneral (nan type II). Tretman yo fè se: alimantasyon espesyal (nan tip I oubyen II) jiska ranplase poumon (nan tip I). Lòt pwoblèm amino asid ki rele "*argininemia*, *argininosuccinic aciduria*, *citrullinemia*", ak "*HHH*" *sendwòm*, asosye avèk toksik konsantrasyon "ammonia" nan san an. Sa ka lakòz koma oubyen lanmò. Tretman ka fèt avèk alimantasyon espesyal epi medikaman espesyal.

Gen kèk nan lòt pwoblèm yo ki rive poutèt konsantrasyon òganik asid nan kò a ki ka toksik. Men kèk ekzanp: *propionic acidemia*, oubyen *methylmalonic acidemia*, *isovaleric acidemia* e *glutaric acidemias I* epi *tip II*. Vomisman avèk pèt likid nan kò w epi sèl, ka lakòz koma oubyen lanmò si pa gen tretman. Pi bonè pou Sentòm yo kòmanse se de twa jou aprè nesans la oubyen plizyè mwa aprè. Tretman pou sa se alimantasyon espesyal ak medikaman espesyal.

Ki chans ki genyen pou ti bebe mwen an gen yonn nan 19 pwoblèm sa yo?

Nou vrèman pa konnen ki kantite ti bebe nan Massachusetts ki gen 19 pwoblèm sa yo. Nan tès sa yo nou panse nap detekte 4 a 6 ti bebe nan Massachusetts chak ane.

Kisa rechèch sa a pral etidye?

Plan nou se pou nou sèvi avèk nouvo teknoloji (ki rele, tandem mass spectrometry) pou nou chache

tras ki ka di nou ki ti bebe ki gen pwoblèm epi nou pat teste nan tès obligatwa yo. Etid sa a ap konnen konbyen fwa pwoblèm sa yo rive nan popilasyon Massachusetts la, epi si teknoloji a bon. Yo pap pran san ti bebe w la ankò. Yap mezire 2 kalite prodwi chimik yo jwenn natirèlman nan san ti bebe w la, ki rele amino asid epi acyl carnitines. Si nou jwenn sibstans sa yo an kantite ki pa nòmal nan san ti bebe w la, program deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt la pral rele doktè ti bebe w la pou ba l rezilta yo. Doktè ti bebe w la ap rele w epi li pral travay ansanm avèk ou pou ti bebe w la ka wè yon espesyalis nan maladi metabolik. Espesyalis la pral fè lòt tès pou li konnen si vrèman ti bebe w la gen yonn nan maladi yo.

Si ti bebe mwen an se yonn nan ti bebe ki bezwen wè yon espesyalis nan maladi metabolik, ki kote map jwenn espesyalis la?

Doktè ti bebe w la ap ede w. Pwogram Deteksyon New England pou Ti Bebe ki Fenk Fèt travay avèk tout espesyalis yo. Ansanm yap fè tout sa ki posib pou sèvi a tout dènye enfòmasyon pou trete ti bebe w la. Si tès ti bebe a montre li bezwen yon espesyalis, Pwogram Deteksyon pou ti moun ki fenk fèt la ap voye enfòmasyon sou tout sèvis sa yo pou doktè timoun.

Pou kisa wap mande mwen pou yon repons? Èske doktè ti bebe mwen an pa konnen?

Gen anpil rezon ki fè nou panse pwogram nan nesè (tès yo trè bon) epi pwogram nan gen benefis. (lè yo fè tretman medikal depi nan kòmansman, gen mwens danje). Avan komite konsèy la mande pou tès sa yo obligatwa, yo bezwen repons kesyon sa yo:

- Ki kantite ti bebe nan Massachusetts ki gen pwoblèm sa yo?
- Konbyen ti bebe kap benefisye si Pwogram Deteksyon an kapab idantifye Ti Bebe ki Fenk Fèt yo?
- Èske tès deteksyon yo ap ekzak epi eske yap kapab idantifye sèlman ti bebe ki gen pwoblèm nan, san yo pa fè erè nan idantifye ti bebe ki pa gen pwoblèm?

Ou menm kòm paran, nap mande w si w vle patisipe nan etid sa a. Nou panse pifò nan paran yo ap dakò pou ti bebe yo fè tès la, men nou aksepete desizyon kèk paran ki pou rezon pèsonèl yo, pa enterese patisipe nan etid sa a. Poutèt sa nou kite w chwazi olye se doktè w oubyen lopital la ki pou deside pou w.

Mwen gen kèk ide, oubyen mwen gen kèk kòmantè. Kòman pou mwen asire mwen yap pran kòmantè m yo an konsiderasyon?

Ou ka ekri yon lèt pou voye kòmantè w yo bay nenpòt nan komite yo oubyen nenpòt nan pwogram yo, epi yap revize yo nan Depatman komite konsèy Deteksyon pou Ti Bebe ki Fenk Fèt:

Chairperson / Prezidan

Newborn Screening Advisory Committee (Komite Konsèy Deteksyon Ti Bebe ki Fenk Fèt)

Massachusetts Department of Public Health

250 Washington St.

Boston, MA 02108-4619

Commissioner of Public Health / Komisyonè Sante Piblik

Massachusetts Department of Public Health

250 Washington St.

Boston, MA 02108-4619

Director / Direktè

New England Newborn Screening Program

305 South St.

Jamaica Plain, MA 02130