



ចម្លើយដឹង  
សំណួរទូទៅ  
ស្តីអំពី

# ការពិនិត្យ ទារក

កម្មវិធីពិនិត្យទារកក្នុងតំបន់ញូវអង់គ្លីន  
The New England Newborn Screening Program  
University of Massachusetts Medical School  
State Laboratory Institute  
305 South St  
Jamaica Plain, MA 02130  
(617) 983-6300

កម្មវិធីនៃ  
ក្រសួងសាធារណៈសុខាភិបាលនៃរដ្ឋម៉ាសាឈូសេត

កូនស្លៀកនៅនេះមានរៀបរាប់អំពីព័ត៌មានសំខាន់ៗស្តីអំពីការពិនិត្យទារករបស់លោកអ្នក  
មានបកប្រែជាភាសាដទៃទៀត  
<http://www.umassmed.edu/nbs/>  
617-983-6300

# សេចក្តីសង្ខេប

លោកអ្នកប្រាកដជាបានជ្រាបថា សេចក្តីសង្ខេបនេះមានលក្ខណៈគ្រប់គ្រាន់សំរាប់ជួយឲ្យលោកអ្នកសំរេចចិត្តក្នុងការពិនិត្យមើលទារករបស់លោកអ្នកជាមិនខាន។ លោកអ្នកនឹងបានជ្រាបនូវព័ត៌មានជាច្រើនបន្ថែមទៀតនៅក្នុងសៀវភៅនេះ។

## ការពិនិត្យមើលទារកអាចជួយការពារទូទាំងជីវិតរបស់ពួកគេបានខ្លះៗ

- ភាគច្រើន ទារករបស់លោកអ្នកនឹងអាចមានសុខភាពល្អ ហើយលោកអ្នកនឹងពុំមានការបារម្ភអំពីជំងឺដែលគេរកឃើញតាមរយៈការពិនិត្យទារកនេះទៅទៀតឡើយ។
- ការពិនិត្យទារកអាចនាំមកនូវគុណសម្បត្តិ សំរាប់ទារកមួយចំនួនតូចដែលមានជំងឺណាមួយក្នុងចំណោមជំងឺទាំងនេះអស់មួយជីវិត។

## ការពិនិត្យទារកគឺគ្រូបានអនុវត្តឡើងវិញដោយការធ្វើតេស្តទារកទាំងអស់ដែលកើតនៅក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតទាំងមូល

- ការធ្វើតេស្តដល់ទារកទាំងអស់ជាការមួយសំខាន់ណាស់ ពីព្រោះទារកភាគច្រើនមើលទៅដូចជាមានសុខភាពល្អនៅពេលទើបនឹងកើតភ្លាមៗ ទោះបីទារកដែលមានជំងឺដែលអាចមើលដឹងដោយសារការពិនិត្យទារកនេះក៏ដោយ។
- ការធ្វើតេស្តពិនិត្យមើលទារកនេះធ្វើឡើងដោយការយកឈាមពីទារកដែលមានអាយុប្រហែលជាពីរថ្ងៃតែពីរបីដំណាក់កំឡោះ។
- បើសិនជាលទ្ធផលនៃការធ្វើតេស្តបញ្ជាក់ឲ្យដឹងថាទារករបស់លោកអ្នកមានសញ្ញាភាគដែលអាចព្យាបាលបានទាំងប៉ុន្មាននេះ រដ្ឋបណ្ឌិតរបស់ទារកលោកអ្នកនឹងទូរស័ព្ទទៅដើម្បីធ្វើការណាត់ជួបព្យាបាលជំងឺនោះ។

## ការពិនិត្យទារកជាធម្មតា (Routine Newborn Screening)

- នៅក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតមានជំងឺទាំងអស់ចំនួនដប់ប្រភេទដែលគេត្រូវរកមើលរយៈ **ការពិនិត្យទារកជាធម្មតា**
- ច្បាប់រដ្ឋម៉ាសាឈូសេត បានតម្រូវឲ្យធ្វើការពិនិត្យមើលទារកដើម្បីរកមើលសញ្ញានៃជំងឺដប់ប្រភេទដល់ទារកទាំងអស់ដែលកើតក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតទាំងមូល។ ការពិនិត្យទារកនេះអាចមានការអនុគ្រោះចំពោះមាតាបិតាណាដែលមានជំនឿទៅលើសាសនា ដែលប្រកាន់ពុំឲ្យមានការពិនិត្យនេះ។

## ការពិនិត្យមើលទារកជាបន្ទាប់បន្សំ (Optional Newborn Screening)

- ដើម្បីជាប្រយោជន៍ដល់លោកអ្នក រដ្ឋម៉ាសាឈូសេតមានផ្តល់ជូននូវការពិនិត្យមើលទារកដើម្បីរកសញ្ញាភាគសំរាប់ជំងឺប្រភេទទៀត។
- ការពិនិត្យបន្ថែមនេះ គឺធ្វើឡើងដោយពុំអស់តម្លៃហើយដោយពុំត្រូវការយកឈាមពីទារករបស់លោកអ្នកថែមទៀតឡើយ។
- **ការពិនិត្យមើលទារកជាបន្ទាប់បន្សំ** នេះ គឺជាការសិក្សាស្រាវជ្រាវពីប្រភេទដើម្បីរៀបចំជាកម្មវិធីពិនិត្យរកជំងឺទាំងប្រភេទទៀត។
- យោលទៅតាមលំនាំនៃរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតសំរាប់ **កម្មវិធីពិនិត្យបន្ទាប់បន្សំ** នេះ នៅបន្ទាប់ពីពេលដែលទារករបស់លោកអ្នកកើតគេនឹងសួរលោកអ្នកថា តើលោកអ្នកមានបំណងចង់ឲ្យគេធ្វើ **ការពិនិត្យមើលទារកជាបន្ទាប់បន្សំ** នេះដែរឬទេ។
- បើសិនជាលោកអ្នកពុំមានបំណងចង់ឲ្យគេធ្វើ **ការពិនិត្យមើលទារកជាបន្ទាប់បន្សំ** នេះដោយមូលហេតុណាមួយនោះទារករបស់លោកអ្នកនៅតែអាចទទួល **ការពិនិត្យមើលទារកជាធម្មតា** បានដដែល ។

បើសិនជាលោកអ្នកមានបំណងចង់ជ្រាបបន្ថែមព័ត៌មានបន្ថែមស្តីអំពី **ការពិនិត្យមើលទារកជាធម្មតា** ឬ **ជាបន្ទាប់បន្សំ** សូមមេត្តាអានទូទៅព័ត៌មាននៅក្នុងសៀវភៅនេះ។ តារាងមាតិកានៅក្នុងសៀវភៅនេះជាដេញដោលមួយសំរាប់ឆ្លើយតបសំណួរទូទៅទាំងអស់ស្តីអំពីកម្មវិធីទាំងនេះ។

**ចំពោះលោកអ្នកជាមាតាបិតា**

យើងខ្ញុំសូមជួយអបអរសាទរលោកអ្នក! នៅពេលជាមួយគ្នាដែលលោកអ្នកកំពុងសម្លឹងឆ្ពោះទៅអនាគតជាមួយទារករបស់លោកអ្នក លោកអ្នកនឹងបានរីករាយជាមិនខាន ដោយបានដឹងពីទារកទាំងអស់ដែលកើតក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតបានត្រូវទទួលបានការពិនិត្យពី កម្មវិធីសរុបធារណៈសុខាភិបាលមួយហៅថា ការពិនិត្យមើលទារក (Newborn Screening) ។ កម្មវិធីនេះនឹងជួយការពារជៀសវាង កុំ ឲ្យមានជម្ងឺដែលអាចព្យាបាលទាំងឡាយបាន។ កម្មវិធីនេះចាប់ផ្តើមអនុវត្តនៅរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតក្នុងឆ្នាំ 1962 ដោយមានធ្វើការពិនិត្យរក មើល ជម្ងឺតែមួយមុខប៉ុណ្ណោះ។ ចាប់តាំងពីពេលនោះមក ការពិនិត្យរកមើលជម្ងឺដទៃទៀតក្នុងកម្មវិធីនេះក៏កាន់តែកើនចំនួនច្រើនឡើង ជាលំដាប់ ហើយការពិនិត្យមើលទារកនេះបានត្រូវគេយកមកអនុវត្តពេញទាំងពិភពលោក ថាជាការពិនិត្យមើលថែរក្សាទារកជាទូទៅតែ ម្តង។ រដ្ឋម៉ាសាឈូសេតជារដ្ឋដំបូងបង្អស់ដែលបានអនុវត្តការពិនិត្យមើលទារកៈ រដ្ឋម៉ាសាឈូសេតបានផ្តល់នូវការពិនិត្យមើល ទារកជាធម្មតាដើម្បីរកមើលជម្ងឺដែលអាចព្យាបាលបានច្រើនជាងកម្មវិធីដទៃទៀតទាំងអស់។

ជាមួយគ្នានេះ រដ្ឋម៉ាសាឈូសេតក៏បានផ្តល់ជូនលោកអ្នកនូវការពិនិត្យបន្ថែមបន្សំ (optional screening services) ខ្លះទៀតដែរ។ នៅពេលបន្ទាប់ពីទារករបស់លោកអ្នកកើត គេនឹងសួរលោកអ្នកថា តើលោកអ្នកមានបំណងចង់ឲ្យគេធ្វើការពិនិត្យមើលទារកជាបន្ទាប់ បន្សំនេះដែរឬទេ (សូមអានវត្តមានក្រោមទំព័រទី ១)។

កូនសៀវភៅនេះជា មគ្គុទ្ទេសក៍មួយបង្ហាញជូនលោកអ្នកអំពីការពិនិត្យមើលទារក (Newborn Screening) ។ សេចក្តីសង្ខេបបាន អធិប្បាយជូនលោកអ្នកស្រាប់ នៅខាងឆ្វេងដៃនៃទំព័រនេះ។ កូនសៀវភៅនេះមានរៀបរាប់អំពីការពិនិត្យមើលទារកជាធម្មតានិងជាបន្ទាប់ បន្សំ (Routine and Optional) (សូមមេត្តាអានក្នុងទំព័រមាតិកានៅទំព័របន្ទាប់ពីនេះ)។

យើងខ្ញុំសូមជូនពរឲ្យលោកអ្នកប្រមទាំងទារករបស់លោកអ្នកបានប្រកបតែសេចក្តីសុខជាតិច្នោះ។

ដោយសេចក្តីរាប់អាន

បុគ្គលិកនៃកម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកក្នុងតំបន់ឡីអិលក្លីន  
(Staff of The New England Newborn Screening Program)

**តើខ្ញុំអាចចូលរួមបានដោយវិធីណា? ឬតើខ្ញុំអាចជំរះសេចក្តីប្រមូលរួមដោយវិធីណា?**  
បន្ទាប់ពីពេលដែលទារករបស់លោកអ្នកកើតហើយ គេនឹងសួរថាតើលោកអ្នកបានទទួលកូនសៀវភៅដែលស្តីអំពីព័ត៌មានទាក់ទងនឹងការសិក្សាសាកល្បងនេះដែរ ឬទេ។ បន្ទាប់មកទៀត គេនឹងសួរថា តើលោកអ្នកមានបំណងចង់ឲ្យកូនចូលរួមក្នុងកម្មវិធីសាកល្បងពិនិត្យមើលរកជម្ងឺទាំងពីរនេះដែរឬទេ។

សារៈសំខាន់! គេនឹងសុំឲ្យលោកអ្នកឆ្លើយតបនូវសំណួរទាំងនេះនៅមុនពេលដែលគេត្រូវយកឈាមរបស់ទារកទៅមន្ទីរពិសោធន៍\* ចម្លើយរបស់លោកអ្នកនឹងត្រូវ សរសេរឬពាក់ក្នុងលិខិតយកទៅពិនិត្យមើលទារក។ បន្ទាប់ពីគេបានចម្លើយពីលោកអ្នកនេះហើយ គេនឹងផ្តល់លិខិតចម្លងមួយឲ្យលោកអ្នករក្សាទុក។ គំរូនៃ លិខិតនោះគឺដូចជាលិខិតនៅខាងក្រោមនេះ។ (សូមបញ្ជាក់ៈ លោកអ្នកប្រហែលជាអានកូនសៀវភៅដែលមានបកប្រែជូនស្រាប់ ប៉ុន្តែ លិខិតពិតប្រាកដគឺមានជា ភាសាអង់គ្លេស)។

\* គេត្រូវយកឈាមករងរយៈពេលពី 24-72 ម៉ោង បន្ទាប់ពីទារកកើត ឬមុនពេលចេញពីមន្ទីរពេទ្យ បើសិនជាត្រូវចេញមុនរយៈពេល 24 ម៉ោង។ ដើម្បីបញ្ជាក់ឲ្យ ដឹងច្បាស់ថា ការពិនិត្យមើលជម្ងឺទាំងដប់ដែលរដ្ឋត្រូវ កុំឲ្យមានការយឺតយ៉ាវ គេត្រូវបូមយកឈាមជាបន្ទាន់ភ្លាម។

**ក្រដាសចម្លងសំរាប់មាតាបិតា**

ចំពោះលោកអ្នកជាមាតាបិតា

ក្រដាសនេះទុកជាឯកសាររបស់លោកអ្នកដើម្បីបញ្ជាក់ឲ្យដឹងថា គេបានយកឈាមរបស់ទារកលោកអ្នកបន្តិចដើម្បីយកទៅពិនិត្យមើលជម្ងឺជាធម្មតា។ ការពិនិត្យ នេះគឺ បញ្ជាក់ឲ្យដឹងច្បាស់ថា គេបានពិនិត្យទារករបស់លោកអ្នកដើម្បីរកមើលក្រែងមានជម្ងឺដែលអាចព្យាបាលទាំង 10 ដូចដែលក្រសួងសុខាភិបាល រដ្ឋម៉ាសាឈូសេតបានតម្រូវឲ្យពិនិត្យមើល។

ជាបន្ថែម ក្រដាសនេះទុកជាសេចក្តីបញ្ជាក់ឲ្យបុគ្គលិកពេទ្យ/គ្រូពេទ្យដឹងអំពីសេចក្តីសំរេចរបស់លោកអ្នកនូវការពិនិត្យជាបន្ទាប់បន្សំដទៃទៀត(ការស្រាវជ្រាវ ផ្នែក សាធារណៈសុខាភិបាល) ដែលមានសំរាប់ពិនិត្យទារកក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតទាំងអស់។

- បើសិនជាមានគំនូស X នៅក្នុងប្រអប់ "declines CF" បាននិយាយថាគេពុំពិនិត្យរកមើលជម្ងឺ cystic fibrosis របស់ទារកលោកអ្នកឡើយ។
- បើសិនជាមានគំនូស X នៅក្នុងប្រអប់ "declines MET" បាននិយាយថាគេពុំពិនិត្យរកមើលជម្ងឺ metabolic disorders ថ្មីទាំង 19 របស់ទារកលោកអ្នកឡើយ។

កម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកក្នុងតំបន់ឡីអិលក្លីន នៃសាកលវិទ្យាល័យម៉ាសាឈូសេតបានធ្វើការពិនិត្យមើលទារកទាំងអស់ ដូចដែលបានអធិប្បាយក្នុងកូនសៀវភៅ ឈ្មោះ «ចម្លើយនិងសំណួរទូទៅស្តីអំពីការពិនិត្យមើលទារក»

កម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកក្នុងតំបន់ឡីអិលក្លីន នៃសាកលវិទ្យាល័យម៉ាសាឈូសេត  
305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-6300



# តារាងមាតិកា

## ការពិនិត្យមើលទារកបង្កគា

- តើអ្វីទៅជាគោលបំណងនៃការពិនិត្យមើលទារក? ..... 5
- តើកំរិតនៃការរកឃើញជំងឺតាមរយៈពិនិត្យរបស់កូនខ្ញុំនេះមានកំរិតប៉ុណ្ណា? ..... 5
- តើវិធីធ្វើតេស្តមានលំនាំយ៉ាងដូចម្តេច? ..... 5
- តើគេពិនិត្យទារករបស់ខ្ញុំដើម្បីរកមើលជំងឺដែលអាចព្យាបាលបានណាមួយ? ..... 6
- តើអ្នកណាទទួលខុសត្រូវខាងសំរេចចិត្តរាប់បញ្ចូលជំងឺនោះក្នុងការពិនិត្យមើលនេះ? ..... 7
- តើខ្ញុំអាចជិះសេដពុំព្រមព្រួញតេស្តធ្វើតេស្តទំលាក់នេះបានដែរឬទេ? ..... 7
- តើគេវាយការណ៍លទ្ធផល និងផ្តល់ដំណើរការឲ្យខ្ញុំបានដឹងយ៉ាងដូចម្តេច មើលសិនថាកូនខ្ញុំក្នុងការវិនិច្ឆ័យព្យាបាលពិសេស? . 7
- តេទូរស័ព្ទប្រាប់ខ្ញុំថា តើត្រូវធ្វើតេស្តកូនខ្ញុំម្តងទៀត។ តើនេះមានន័យថាកូនខ្ញុំមានជំងឺអ្វីមួយឬ? ..... 7

## ការពិនិត្យមើលទារកជាបន្តបន្ទាប់

- ការសិក្សាស្រាវជ្រាវនៃតេស្តថ្មីៗ (ការសិក្សាសាកល្បងមើល) ..... 8
- តើនៅក្នុងពេលបច្ចុប្បន្ននេះ មានការសិក្សាសាកល្បងមើលអ្វីខ្លះ? ..... 8
- តើហេតុអ្វីបានជាគេចាត់ទុកការពិនិត្យមើលទារករកបញ្ហា *cystic fibrosis* និងបញ្ហា *metabolic disorders* បន្ថែមទៀតថាជាការសិក្សាសាកល្បងមើល ជាជាងចាត់ទុកថាជាការត្រួតពិនិត្យមើលទារក ជំងឺទាំងពីរម្តងទៀតទៅវិញ? ..... 8
- តើទារកទំលាក់អាចចូលរួមក្នុងការសិក្សាសាកល្បងនេះបានដែរឬទេ? ..... 8
- តើខ្ញុំអាចជិះសេដពុំព្រមព្រួញចូលរួមក្នុងការសិក្សាសាកល្បងណាមួយដំបូងទៅនេះបានដែរឬទេ? ..... 9
- តើខ្ញុំអាចចូលរួមបានដោយវិធីណា? ឬ តើខ្ញុំអាចជិះសេដពុំព្រមព្រួញចូលរួមបានដោយវិធីណា? ..... 9
- តើផលប្រយោជន៍និងផលវិបាកនៃការពិនិត្យមើលទារកនេះមានអ្វីខ្លះ? ..... 10
- តើខ្ញុំអាចស្រាវជ្រាវរកព័ត៌មានបន្ថែមស្តីពីការសិក្សាសាកល្បងមើលនេះនៅទីណា? ..... 10

ព័ត៌មានបន្ថែមសំរាប់មាតាបិតា  
ដែលមានបំណងចង់ដឹងអំពីការសិក្សាសាកល្បងទាំង 2

- ការសិក្សាសាកល្បងទី 1 ការពិនិត្យមើលទារកដើម្បីរកជំងឺដែលទាក់ទងទៅនឹងបញ្ហា *cystic fibrosis* ។
- ការសិក្សាសាកល្បងទី 2 ជាការពិនិត្យមើលទារកដើម្បីរកជំងឺដែលទាក់ទងទៅនឹងបញ្ហា *metabolic disorders* ទាំង 19 ទៀត។

# ការពិនិត្យបង្អួក

## តើអ្វីទៅជាគោលបំណងនៃការពិនិត្យមើលទារក?

គោលបំណងនៃការពិនិត្យមើលទារកនេះគឺ ដើម្បីធ្វើតេស្តទារកដែលកើតក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតទាំងអស់រកមើលសញ្ញានៃជំងឺដែលអាចព្យាបាលមួយចំនួនបានទាន់ពេល (ទៅតាមការតម្រូវនៃបញ្ញត្តិពិក្រសួងសាធារណៈសុខាភិបាលនៃរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតលេខ 105 CMR 270.000)។

កូនសៀវភៅនេះនឹងអនុវត្តយ៉ាងអំពីជំងឺទាំងនោះ ហើយពន្យល់អំពីមូលហេតុដែលកូនរបស់លោកអ្នកចាំបាច់ត្រូវការធ្វើតេស្ត។

## តើភារកិច្ចនៃការរកឃើញជំងឺកាមរយៈពិនិត្យរបស់កូនខ្ញុំនេះមានភារកិច្ចអ្វី?

សំណង់រក្រកដែលអាចត្រូវបានកូនរបស់លោកអ្នកមានជំងឺណាមួយក្នុងចំណោមជំងឺនេះគឺមានតិចតួចណាស់។ ជាក្រុម បើសិនជាគេរកជំងឺនេះឃើញ ការវិនិច្ឆ័យរោគនឹងការព្យាបាលបានភ្លាមៗអាចជួយការពារកុំឱ្យមានបញ្ហាផ្សេងៗទៀតដែលទាក់ទងទៅនឹងជំងឺនេះបាន។

ការធ្វើតេស្តពិនិត្យមើលទារកអាចផ្តល់ឱកាសឱ្យគេដឹងអំពីជំងឺខ្លះៗមុនពេលដែលការរោគរបស់ជំងឺនោះចាប់ផ្តើម។ ប៉ុន្តែ ការធ្វើតេស្តពិនិត្យនេះពុំមែនចេះតែឃើញត្រឹមត្រូវច្បាស់លាស់គ្រប់ពេលនោះឡើយ ហើយជួនកាលវាពុំអាចឃើញមានជំងឺផង។ ទោះបីជាក្នុងករណីណាក៏ដោយ បើសិនជាលោកអ្នកសង្កេតឃើញថា កូនរបស់លោកអ្នកពុំសូវស្រួលខ្លួន សូមមេត្តាយកទៅឱ្យវេជ្ជបណ្ឌិតពិនិត្យមើលឱ្យបានឆាប់រហ័ស។

## តើវិធីធ្វើតេស្តមានលំដាប់ដូចម្តេច?

គេត្រូវជួសយកឈាមមួយចំនួនតូចពីទារក នៅក្នុងរយៈពេលប្រហែលជា 48 ម៉ោងបន្ទាប់ពីពេលទារកនោះកើត ឬក៏នៅមុនពេលដែលទារកនោះត្រូវចេញពីមន្ទីរពេទ្យ។ គេត្រូវការឈាមតែចំនួនពីរបីដំណក់ប៉ុណ្ណោះ។ ឯកន្លែងដែលជួសនោះគឺនៅត្រង់បាតកែងជើង។

សារៈសំខាន់! ទារកដែលកើតនៅក្រៅមន្ទីរពេទ្យ ក៏ត្រូវត្រូវការធ្វើតេស្តនេះដែរ ហើយត្រូវធ្វើនៅក្នុងរយៈពេល 48 ម៉ោងបន្ទាប់ពីកើតភ្លាម។ មាតាបិតាគួរទាក់ទងជាមួយវេជ្ជបណ្ឌិត, មន្ទីរពេទ្យ, ឬឆ្នបដើម្បីធ្វើការពិនិត្យនេះ។

**តើគេពិនិត្យការករបស់ខ្ញុំដើម្បីរកមើលជំងឺដែលអាចព្យាបាលបានណាមួយ?**

ទារករបស់លោកអ្នកត្រូវបានធ្វើការពិនិត្យមើលដើម្បីរកមើលជំងឺដែលអាចព្យាបាលបាន 10 ខាងក្រោមនេះ៖

1. **Congenital Hypothyroidism.** ជំងឺនេះបណ្តាលមកពីការខ្វះជាតិ ថ្លៃវ៉ាយ អ័រម៉ូន (Thyroid hormone) ដែលអាចធ្វើឱ្យកាយមានការលូតលាស់និងមានលក្ខណៈផ្នែកអារម្មណ៍និងផ្លូវចិត្តពុំគ្រប់គ្រាន់។ បើសិនជាគេបានដឹងទាន់ហើយព្យាបាលដោយប្រើថ្នាំសម្រាប់ជាតិថ្លៃវ៉ាយ ក្មេងនោះអាចលូតលាស់ធំឆាត់ជាមុនគេវិញបាន។
2. **Phenylketonuria (PKU).** ជំងឺនេះកើតឡើងនៅពេលដែលកាយរបស់ទារកពុំអាចបំបែកជាតិ អាស៊ីត អាមីណូ (Amino acid), ហ្វេនីលអាឡានីន (phenylalanine) ដែលជាជាតិប្រូទីនមួយមាននៅក្នុងចំណីអាហារ។ គេអាចការពារកុំឱ្យក្មេង មានលក្ខណៈផ្នែកអារម្មណ៍និងផ្លូវចិត្តពុំគ្រប់គ្រាន់នេះបាន បើសិនជាគេដឹងទាន់ ហើយចាប់ផ្តើមផ្តល់ចំណីអាហារដល់ទារកដែលមានជាតិ ហ្វេនីលអាឡានីន តិច។
3. **Hemoglobin Disorders.** ជំងឺប្រភេទនេះមានរួមទាំងជំងឺ Sickle Cell Disease (ជំងឺដែលមានកោសិកាឯងដូចកណ្តៀវ) ជាប្រភេទជំងឺដែលបណ្តាលមកពីកោសិកាក្រហមច្រើន។ នេះមានន័យថា ទារកអាចកើតជំងឺខ្លះឈាម, ការឈឺចាប់, ខ្យល់គរ និងជំងឺ ដែលអាចធ្វើឱ្យស្លាប់បាត់បង់ជីវិតផង។ ការព្យាបាលដោយប្រើថ្នាំសម្រាប់បំបែកជំងឺនេះដោយការពារកុំឱ្យមានជំងឺនៅពិតៗបាន។
4. **Congenital Toxoplasmosis.** ជាជំងឺបណ្តាលពីមេរោគដែលអាចធ្វើឱ្យឈឺធ្ងន់ឬស្លាប់បាន។ ចំពោះទារកដែលនៅតូច ជំងឺនេះ អាចធ្វើឱ្យទារកនោះមាន លក្ខណៈផ្នែកអារម្មណ៍និងផ្លូវចិត្តពុំគ្រប់គ្រាន់, ខ្វាក់ភ្នែក, និងជំងឺកើតពុំគ្រប់លក្ខណៈផ្សេងៗផង។ ការព្យាបាល ដោយប្រើថ្នាំសម្រាប់ឱ្យទារកនោះពេលវេលា អាចជួយបន្ថយគ្រោះថ្នាក់ពុំសូវឱ្យទារកនោះមានជំងឺនេះបាន។
5. **Biotinidase Deficiency.** ជំងឺនេះបណ្តាលមកពីការខ្វះជាតិ អង់ស៊ីម (enzyme) ដែលហៅថា ប៊ីយោទីនីដាស (Biotinidase)។ ជំងឺនេះអាចបណ្តាលឱ្យទារកប្រកាច់, មានការលូតលាស់យឺតយ៉ាវ, ជំងឺត្រូវរក (eczema) និងថ្លង់ផង។ ជំងឺនេះអាចការពារបានដោយ ប្រើវិធីព្យាបាលប៊ីយោទីន (biotin treatment) ។
6. **Galactosemia.** ជំងឺនេះកើតឡើងនៅពេលដែលទារកពុំអាចបំបែកជាតិកាឡាក់តូស (galactose) ដែលជាជាតិស្ករនៅក្នុងទឹក ដោះតោបាន។ ក្នុងករណីខ្លះ ទារកអាចកើតជំងឺខូចខ្លួនក្រលួលដល់ស្លាប់ និងជំងឺថ្លើមនៅក្នុងកំឡុងពេលមួយសប្តាហ៍ពីកើតមក។ ជំងឺនេះអាចការពារបានដោយប្រើតែចំណីអាហារដែលពុំមានជាតិទឹកដោះតោចាប់ពីពេលដែលក្មេងនៅពិតៗទៅ។
7. **"Maple Syrup" Urine Disease (MSUD) .** ជំងឺនេះកើតឡើងដោយសារពុំអាចបំបែកជាតិ អាស៊ីតអាមីណូ (Amino acid) ជាច្រើនបាន។ វាអាចបណ្តាលឱ្យមានលក្ខណៈផ្នែកអារម្មណ៍និងផ្លូវចិត្តពុំគ្រប់គ្រាន់, ប្រកាច់, ឬស្លាប់បាន។ ឈ្មោះនៃជំងឺនេះគឺមក ពីក្លិនរបស់ទឹកនោមដែលមានក្លិនស្រដៀងគ្នានឹងទឹកស្ករមេពើល។ បើសិនជាគេដឹងទាន់ គេអាចឱ្យក្មេងបរិភោគអាហារពិសេស ដើម្បីជៀសវាងកុំឱ្យមានលក្ខណៈនេះកាន់តែធ្ងន់ធ្ងរបាន។
8. **Homocystinuria.** ជំងឺនេះកើតឡើងដោយសារពុំអាចបំបែកជាតិ អាស៊ីតអាមីណូ (Amino acid) និងមេទីយោនីន (methionine) បាន។ ជំងឺនេះអាចបណ្តាលឱ្យលក្ខណៈផ្នែកអារម្មណ៍និងផ្លូវចិត្តពុំគ្រប់គ្រាន់, ជំងឺភ្នែក, និងឈាមកក។ បើសិនជាគេ ដឹងទាន់ គេអាចឱ្យក្មេងបរិភោគអាហារដែលមានជាតិមេទីយោនីន តិចដើម្បីការពារកុំឱ្យកើតជំងឺនេះបាន។
9. **Congenital Adrenal Hyperplasia.** ជំងឺនេះកើតឡើងដោយសារការខ្វះជាតិអង់ស៊ីម (enzyme) ដែលក្រពេញអាជ្រូងណាល់ ធ្វើការសំរាប់បញ្ចេញជាតិអ័រម៉ូន។ ចំពោះក្មេងស្រីប្រដាប់បន្តពូជមានលក្ខណៈដូចជាប្រដាប់បន្តពូជរបស់បុរស។ ការបាត់បង់ជាតិ អំបិលនិងជាតិទឹកក្នុងខ្លួនយ៉ាងខ្លាំងឬរហូតដល់ស្លាប់អាចមានបាននៅចំពោះភេទទាំងពីរ។ មានវិធីសំរាប់ព្យាបាលលក្ខណៈទាំងនេះបាន។
10. **Medium-chain acyl Co-A dehydrogenase deficiency (MCAD)** ជំងឺនេះកើតឡើងនៅពេលមានបញ្ហា មេតាបូលិក គឺទារកពុំអាចបរិភោគអាហារបាន (ពុំបរិភោគអ្វីរស់មួយរយៈដោយសារមានជំងឺ)។ បញ្ហានេះអាចបណ្តាលឱ្យប្រកាច់, ដក ដង្ហើមពុំកើត, គាំងបេះដូងឬស្លាប់បាន។ វិធីព្យាបាលគឺផ្តល់ចំណីអាហារទៅលើការការពារកុំឱ្យមានបញ្ហា មេតាបូលិក។ ការព្យាបាលអាចមាន ប្រសិទ្ធភាពបាន ហើយត្រូវជៀសវាងកុំឱ្យក្មេងអត់អាហារយូរ។

ជំងឺដទៃទៀត៖ លោកអ្នកអាចជ្រើសរើសឱ្យគេពិនិត្យមើលរកជំងឺដទៃទៀតបាន (សូមមេត្តាអានវគ្គ ការពិនិត្យជាមធ្យមបណ្ឌិត ការសិក្សា ស្រាវជ្រាវនៃតែស៊ីញ)

**តើអ្នកណាទទួលខុសត្រូវខាងសំរេចចិត្តរាប់បញ្ចូលជម្រើសនោះក្នុងការពិនិត្យមើលនេះ?**

នាយស្នងការនៃក្រសួងសាធារណៈសុខាភិបាលជាអ្នកទទួលខុសត្រូវក្នុងការរាយបញ្ជីជម្រើសទាំងនេះ។ គណៈកម្មការនៃក្រុមប្រឹក្សាដែលមានរួមទាំងវេជ្ជបណ្ឌិត, គណនបដ្ឋាយិកា, អ្នកវិទ្យាសាស្ត្រ, អ្នកទស្សនៈវិទូនិងអ្នកទទួលបានការបំរើ បានផ្តល់យោបល់ដល់នាយស្នងការនូវឈ្មោះជម្រើសណាមួយដែលត្រូវរាប់បញ្ចូលក្នុងបញ្ជីនេះ។ ដើម្បីរាប់បញ្ចូលឈ្មោះជម្រើសទាំងនេះក្នុងបញ្ជីបាន គេត្រូវបញ្ជាក់ត្រូវដឹងនូវកត្តាទាំងប៉ុន្មានខាងក្រោយនេះឲ្យបានច្បាស់លាស់ : 1) ជាជម្រើសដែលអាចព្យាបាលបាន, 2) មានការធ្វើតេស្តត្រឹមត្រូវ, 3) មានវិធីព្យាបាលពីមុនដែលអាចជួយដល់ក្មេងនោះបាន។

**តើខ្ញុំអាចបដិសេធព្រមព្រះគម្ពីរតេស្តទាំងនេះបានដែរឬទេ?**

រដ្ឋភាគច្រើនមានច្បាប់ពិសេសៗដែលប្រើចំពោះការពិនិត្យមើលទារកនេះ។ នៅរដ្ឋម៉ាសាឈូសេត លោកអ្នកអាចបដិសេធព្រមព្រះគម្ពីរតេស្តតេស្តបានដោយអាស្រ័យទៅលើជំនឿផ្នែកសាសនានីមួយៗ។ បើសិនជាលោកអ្នកមានជំនឿយ៉ាងដូច្នោះ គេនឹងឲ្យលោកអ្នកចុះហត្ថលេខាលើលិខិតបដិសេធមួយ។ លិខិតនេះនឹងអនុគ្រោះឲ្យវេជ្ជបណ្ឌិតពុំទទួលខុសត្រូវទៅលើបញ្ហាផ្សេងៗដែលអាចបណ្តាលមកពីជម្រើសដែលគេគួរដឹងបើសិនជាគេបានពិនិត្យមើលបានពីមុននោះ។

**តើគរាយការណ៍លទ្ធផលនិងផ្តល់ដំណឹងឲ្យខ្ញុំបានដឹងយ៉ាងដូចម្តេច បើសិនជាកូនខ្ញុំត្រូវការវិធីព្យាបាលពិសេស?**

គេនឹងបញ្ជូលលទ្ធផលនៃការធ្វើតេស្តនោះទៅមន្ទីរពេទ្យដែលកូនលោកអ្នកកើត។ សេចក្តីរាយការណ៍នេះគឺមានទាំងលទ្ធផលនៃការពិនិត្យធ្វើតេស្តធម្មតា (routine testing) និងលទ្ធផលនៃការពិនិត្យមើលជាបន្ទាប់បន្សំ (optional screening) របស់កូនលោកអ្នក (សូមមេត្តាអាននៅវគ្គ «ការសិក្សាស្រាវជ្រាវនៃតេស្តថ្មីៗ»)។

ជាបន្ថែម បើសិនជាលទ្ធផលនៃការធ្វើតេស្តរបស់កូនលោកអ្នកបង្ហាញត្រូវដឹងថា គេត្រូវការពិនិត្យមើលកូនលោកអ្នកឲ្យបានដិតដល់ថែមទៀតនោះ (សូមមេត្តាអានសេចក្តីខាងក្រោម) គេនឹងផ្តល់ដំណឹងនេះទៅមន្ទីរពេទ្យដែលកូនលោកអ្នកកើតឬវេជ្ជបណ្ឌិតរបស់កូនលោកអ្នក។

**គេទូរស័ព្ទប្រាប់ខ្ញុំថា គេត្រូវធ្វើតេស្តកូនខ្ញុំម្តងទៀត។ តើនេះមានន័យថា កូនខ្ញុំមានជម្ងឺអ្វីមួយឬ?**

ពុំមែនមានន័យថាយ៉ាងដូច្នោះទាំងអស់នោះទេ មានមូលហេតុជាច្រើនដែលនាំវេជ្ជបណ្ឌិតកូនរបស់លោកអ្នកជំរាបលោកអ្នកថា ត្រូវកូនទៅធ្វើតេស្តម្តងទៀតនោះ។ មូលហេតុខ្លះ មានដូចជា:

**ឈាមគំរូដែលយកទៅធ្វើតេស្តពុំល្អ:** គេពុំមានឈាមគ្រប់គ្រាន់សំរាប់យកទៅពិនិត្យធ្វើតេស្ត ឬក៏គេធ្វើតេស្តឈាមនោះពុំកើតដោយមូលហេតុអ្វីមួយ។

**ការយកឈាម «រហ័សពេក»:** បើសិនជាគេជួសយកឈាមនោះមុនពេលដែលទារកកើតបាន 24 ម៉ោង គេត្រូវជួសយកឈាមមើលម្តងទៀតឲ្យបានឆាប់រហ័ស ដើម្បីជៀសវាងកំហុសមានបាត់ជម្ងឺណាមួយ។ ពេលដែលល្អបំផុតក្នុងការជួសយកឈាមមើលគឺនៅចន្លោះពី 24 ម៉ោង ទៅ 72 ម៉ោង បន្ទាប់ពីពេលទារកកើតមក។

**លទ្ធផលនៃការធ្វើតេស្តបានខុសប្លែកពីធម្មតា:** ពាក្យថាលទ្ធផលតេស្តខុសប្លែកពីធម្មតាមានន័យថា វាអាចមានជម្ងឺបាន។ បើសិនជា លទ្ធផលនៃការធ្វើតេស្តម្តងទៀតបញ្ជាក់ត្រូវដឹងថា គេត្រូវពិនិត្យឲ្យបានដិតដល់ថែមទៀត គេនឹងប្រាប់ទៅវេជ្ជបណ្ឌិតរបស់កូនលោកអ្នកជាបន្តាន់។

**សេចក្តីបញ្ជាក់:** ទារកដែលកើតពុំគ្រប់ខែ ឬមានទម្ងន់តិចនៅពេលកើតច្រើនតែអាចធ្វើឲ្យលទ្ធផលរបស់តេស្តខុសប្លែកពីធម្មតានៅពេលធ្វើតេស្តដំបូង ទោះបីជាពិនិត្យមើលទៅពុំឃើញមានជម្ងឺអ្វីមួយក៏ដោយ។

# ការពិនិត្យមើលទារកជាមន្ទីរពេទ្យ

## ការសិក្សាស្រាវជ្រាវនៃកែសម្រួល (ការសិក្សាសាកល្បងមើល):

ក្រសួងសាធារណៈសុខាភិបាលនៃរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតអាចអនុញ្ញាតិ និងបញ្ជាឱ្យធ្វើការសិក្សាស្រាវជ្រាវនៃតែស្ទីមីទៅលើកម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកនេះបានដែរ។ ការសិក្សាស្រាវជ្រាវនៃតែស្ទីមី ដែលហៅថា ការសិក្សាសាកល្បងមើលនេះគឺធ្វើឡើងដោយសារ ក្រសួងសាធារណៈសុខាភិបាលយល់ថាវាអាចមានប្រយោជន៍ដល់ទារកនោះ និងដល់សុខភាពរបស់សាធារណជនទូទៅ។ គេពុំត្រូវការជួសជុលយោងពីទារករបស់លោកអ្នកថែទាំទៀតឡើយ តែការធ្វើតែស្ទីមីនេះអាចត្រូវបានពិនិត្យមើលដើម្បីបានច្រើនថែមពីលើការ ពិនិត្យមើលធម្មតាទៅទៀត។

លទ្ធផលនៃការសិក្សាសាកល្បងនេះនឹងត្រូវរាយការណ៍នៅពេលជាមួយគ្នានឹងលទ្ធផលនៃការពិនិត្យមើលធម្មតាដែរ។ ដូច្នេះ បើសិនជាលទ្ធផលបង្ហាញឱ្យដឹងថា ទារកមានសុខភាពប្លែកខុសពីធម្មតា វេជ្ជបណ្ឌិតរបស់កូនលោកអ្នកនឹងធ្វើការជាមួយអ្នកឯកទេសទទួលខុសត្រូវខាងផ្នែកនោះដើម្បីចាត់ចែងព្យាបាលថែរក្សាទៅតាមសេចក្តីត្រូវការរបស់ទារកលោកអ្នកនោះ។

## តើនៅក្នុងពេលបច្ចុប្បន្ននេះ មានការសិក្សាសាកល្បងមើលអ្វីខ្លះ?

ចាប់ពីថ្ងៃទី 1 ខែកុម្ភៈ ២០១៩ ឆ្នាំ 1999 នេះទៅ កម្មវិធីនេះនឹងរៀបចំឱ្យមានការសិក្សាសាកល្បងពីរដែលហៅថា:

- ការពិនិត្យមើលទារកដើម្បីរកជម្ងឺដែលទាក់ទងទៅនឹងបញ្ហា *cystic fibrosis*
- ការពិនិត្យមើលទារកដើម្បីរកជម្ងឺដែលទាក់ទងទៅនឹងបញ្ហា *metabolic disorders* ទាំង 19 ទៀត។

តើហេតុអ្វីបានជាគេចាត់ទុកការពិនិត្យមើលទារកក្នុងបញ្ហា *cystic fibrosis* និងបញ្ហា *metabolic disorders* បន្ថែមទៀតថាជាការសិក្សាសាកល្បងមើល ជាជាងចាត់ទុកថាជាការត្រួតពិនិត្យមើលក្នុងវិធីវិភាគដើម្បីដឹងថា ទារកមានជម្ងឺអ្វី?

មូលហេតុនេះមានបីយ៉ាង:

1. ដើម្បីដឹងថ្លែងអំពីផលប្រយោជន៍នៃការពិនិត្យមើលទារកក្នុងការជួសជុលសម្រួលលក្ខណៈជម្ងឺរបស់ទារកពីឆ្នាំមុនទៅជាលក្ខណៈដែលឆាប់ដឹងមុនស្រួលព្យាបាលទៅវិញ។
2. ដើម្បីឱ្យដឹងថា តើជម្ងឺនេះមានកើតឡើងច្រើនក្រើកញាប់ប៉ុណ្ណានៅក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេត។
3. ដើម្បីដឹងថ្លែងមើលវិធីពិសោធន៍ធ្វើតែស្ទីមីក្នុងការពិនិត្យរកជម្ងឺទាំងនេះ។

## តើទារកទាំងអស់អាចចូលរួមក្នុងការសិក្សាសាកល្បងនេះបានដែរឬទេ?

បាន ទារកណាដែលចូលរួមក្នុងការពិនិត្យមើលទារកជាធម្មតានៅឬបន្ទាប់ពីថ្ងៃទី 1 ខែកុម្ភៈ ២០១៩ ឆ្នាំ 1999 អាចចូលរួមក្នុងការសិក្សាសាកល្បងនេះបានទាំងអស់។

# តើខ្ញុំអាចបដិសេធព្រុមចូលរួមក្នុងការសិក្សាសាកល្បងណាមួយឬទេ?

បាន លោកអ្នកអាចបដិសេធព្រុមចូលរួមក្នុងការសិក្សាសាកល្បងណាមួយឬទាំងពីរដោយសារមូលហេតុណាមួយក៏បាន។ បើសិនជាលោកអ្នកបដិសេធព្រុមចូលរួម កូនរបស់លោកអ្នកនៅតែអាចទទួលបានប្រយោជន៍ពីការពិនិត្យមើលទារកធម្មតាបានដែរ។

## តើខ្ញុំអាចចូលរួមបានដោយមិនរំលោភ? ឬតើខ្ញុំអាចបដិសេធព្រុមចូលរួមបានដោយមិនរំលោភ?

បន្ទាប់ពីពេលដែលទារករបស់លោកអ្នកកើត គេនឹងសួរថា តើលោកអ្នកបានទទួលបានសៀវភៅដែលស្តីអំពីព័ត៌មានទាំងទៅ និងការសិក្សាសាកល្បងនេះដែរឬទេ។ បន្ទាប់មកទៀត គេនឹងសួរថា តើលោកអ្នកមានបំណងចង់ចូលរួមក្នុងកម្មវិធីសាកល្បងពិនិត្យមើលជម្ងឺទាំងពីរ នេះដែរ ឬទេ។

សារៈសំខាន់! គេនឹងសុំឲ្យលោកអ្នកឆ្លើយតបនូវសំណួរទាំងនេះនៅមុនពេលដែលគេត្រូវយកឈាមរបស់ទារកទៅមន្ទីរពិសោធន៍\* ចម្លើយរបស់លោកអ្នកនឹងត្រូវសរសេរបញ្ជាក់ក្នុងលិខិតពិនិត្យមើលទារក។ បន្ទាប់ពីគេបានចម្លើយពីលោកអ្នកនេះហើយ គេនឹងផ្តល់លិខិតចម្លងមួយច្បាប់ឲ្យលោកអ្នករក្សាទុក។ គំរូលិខិតនោះគឺដូចជាលិខិតនៅខាងក្រោមនេះ។ (សូមបញ្ជាក់៖ លោកអ្នកប្រហែលជាអាចអានកូនសៀវភៅនេះដែលមានបកប្រែជូនស្រាប់ ប៉ុន្តែលិខិតពិតប្រាកដគឺមានជាភាសាអង់គ្លេស)។

\* គេត្រូវជ្រុយយកឈាមក្នុងរយៈពេលពី 24-72 ម៉ោង បន្ទាប់ពីទារកកើត ឬមុនពេលចេញពីមន្ទីរពេទ្យ បើសិនជាត្រូវចេញមុនរយៈពេល 24 ម៉ោង។ ដើម្បីបញ្ជាក់ត្រូវដឹងច្បាស់ថា ការពិនិត្យមើលជម្ងឺទាំងពីរដែលរដ្ឋតម្រូវ កុំឲ្យមានការយឺតយ៉ាវ គេត្រូវបូមយកឈាមជាបន្តបន្ទាប់។

**ក្រដាសចម្លងសំរាប់មាតាបិតា**

ចំពោះលោកអ្នកជាមាតាបិតា

ក្រដាសនេះទុកជាដំណោះស្រាយរបស់លោកអ្នកដើម្បីបញ្ជាក់ត្រូវដឹងថា គេបានយកឈាមរបស់ទារកលោកអ្នកបន្តិចដើម្បីយកទៅពិនិត្យមើលជម្ងឺជាធម្មតា។ ការពិនិត្យនេះគឺបញ្ជាក់ត្រូវដឹងច្បាស់ថា គេបានពិនិត្យទារករបស់លោកអ្នកដើម្បីរកមើលក្រែងមានជម្ងឺដែលអាចព្យាបាលទាំង 10 ដូចដែលក្រសួងសុខាភិបាលនៃរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតបានតម្រូវឲ្យពិនិត្យមើល។

ជាបន្ថែម ក្រដាសនេះទុកជាសេចក្តីបញ្ជាក់ឲ្យបុគ្គលិកពេទ្យ/គ្រូពេទ្យដឹងអំពីសេចក្តីសំរេចរបស់លោកអ្នកនូវការពិនិត្យជាបន្តបន្ទាប់នៃទៀត(ការស្រាវជ្រាវរដ្ឋសាធារណៈសុខាភិបាល) ដែលមានសំរាប់ពិនិត្យទារកក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតទាំងអស់។

- បើសិនជាមានគំនូស X នៅក្នុងប្រអប់ "declines CF" បាននិយាយថាគេពុំពិនិត្យរកមើលជម្ងឺ cystic fibrosis របស់ទារកលោកអ្នកឡើយ។
- បើសិនជាមានគំនូស X នៅក្នុងប្រអប់ "declines MET" បាននិយាយថាគេពុំពិនិត្យរកមើលជម្ងឺ metabolic disorders ថ្មីទាំង 19 របស់ទារកលោកអ្នកឡើយ។

កម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកក្នុងតំបន់ញូវអ៊ីងគ្លីន នៃសាកលវិទ្យាល័យម៉ាសាឈូសេតបានធ្វើការពិនិត្យមើលទារកទាំងអស់ ដូចដែលបានអធិប្បាយក្នុងកូនសៀវភៅឈ្មោះ «ចម្លើយនិងសំណួរទូទៅស្តីអំពីការពិនិត្យមើលទារក»

កម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកក្នុងតំបន់ញូវអ៊ីងគ្លីន នៃសាកលវិទ្យាល័យម៉ាសាឈូសេត  
305 South St., Jamaica Plain, MA 02130 (617) 983-630

**តើផលប្រយោជន៍និងផលវិបាកនៃការសិក្សាសាកល្បងមើលនេះមានអ្វីខ្លះ?**

**ផលប្រយោជន៍**

- ផលប្រយោជន៍សំខាន់ជាងគេបង្អស់សំរាប់កូនរបស់លោកអ្នកផ្ទាល់ គឺមានដូចខាងក្រោមនេះ៖  
បើសិនជាកូនរបស់លោកអ្នកមានជំងឺណាមួយដែលបានរៀបរាប់ក្នុងការសិក្សានេះ គេអាចមានឱកាសនឹងដឹងមុន ហើយអាចព្យាបាលវាបានឆាប់ទាន់ពេលវេលា។
- ផលប្រយោជន៍ដទៃទៀត មានដូចជា លោកអ្នកនឹងមានសេចក្តីរីករាយដោយខ្លួនបានជួយឆ្លើយតបនឹងសំណួរសំខាន់ជាច្រើនដែលជាកត្តាអាចជួយដល់ទារកដទៃទៀតបានផង។

**ផលវិបាកដែលអាចកើតមានបាន**

ការធ្វើតេស្តនេះអាចមានលទ្ធផលមួយឬពីរយ៉ាង ដូចជាការធ្វើតេស្តដទៃទៀតដែរ៖ ទារករបស់លោកអ្នកអាចទទួលបានលទ្ធផលធម្មតាឬប្លែកខុសពីធម្មតា។ លទ្ធផលទាំងពីរនេះ មានផលវិបាករៀងៗខ្លួនដែលធ្វើឲ្យលោកអ្នកគួរចាប់អារម្មណ៍៖

- បើសិនជាទារករបស់លោកអ្នកទទួលបានលទ្ធផលតេស្តប្លែកខុសពីធម្មតា ទារករបស់លោកអ្នកអាចគ្មានជម្ងឺដែរ។ ដើម្បីបញ្ជាក់ឲ្យដឹងច្បាស់ វេជ្ជបណ្ឌិតរបស់ទារកលោកអ្នកអាចសុំឲ្យធ្វើតេស្តថែមទៀតដែលធ្វើឡើងដោយអ្នកឯកទេស។ អ្នកឯកទេសនោះអាចសុំយកឈាមឬទឹកនោមរបស់ទារកនោះទៅធ្វើតេស្តមើល។ ការធ្វើតេស្តលើកក្រោយនេះ ប្រហែលជាធ្វើឲ្យលោកអ្នកមានការបារម្ភជាមិនខាន តែនេះជាការបារម្ភធម្មតានៅពេលបានទទួលលទ្ធផលពីការធ្វើតេស្តដើម្បីពិនិត្យមើលអ្វីមួយ។ បើសិនជាលោកអ្នក បានទទួលដំណឹងល្អពីការធ្វើតេស្តចុងក្រោយនេះ ថាទារករបស់លោកអ្នកពុំមានជម្ងឺអ្វីមួយទេនោះ គេនឹងបញ្ជាក់នៅក្នុងសំណុំរឿងពេទ្យឲ្យបានច្បាស់លាស់ ប៉ុន្តែលោកអ្នកគួរពិនិត្យច្បាស់ថា គេបានសរសេរក្នុងសំណុំរឿងនោះរួចហើយ។
- បើសិនជាទារករបស់លោកអ្នកបានទទួលលទ្ធផលតេស្តធម្មតា ទារករបស់លោកអ្នកក៏អាចនៅមានជម្ងឺទាំងនោះបានដែរ (ឧទាហរណ៍ ដូចជាតេស្តពិនិត្យមើលទារកពុំអាចរកមើលឃើញជម្ងឺនោះ ដោយសារមូលហេតុអ្វីមួយជាដើម)។ បើសិនជាគ្រូពេទ្យពឹង ផ្អែកទាំងស្រុងទៅលើលទ្ធផលនៃការធ្វើតេស្តពិនិត្យរកមើលជម្ងឺ ដើម្បីធ្វើការវិនិច្ឆ័យរោគ វាអាចពន្យារពេលព្យាបាលជម្ងឺទារកនោះបាន។ បញ្ហានេះមាននៅចំពោះគ្រប់វិធីធ្វើតេស្តពិនិត្យជម្ងឺទាំងអស់ រួមទាំងតេស្តសំរាប់ពិនិត្យថ្មីៗនេះដែរ។ ក្នុងករណីជាទូទៅ បើសិនជាមើលទៅឃើញថាទារករបស់លោកអ្នកដូចជាពុំសូវស្រួលខ្លួន លោកអ្នកគួរពិគ្រោះជាមួយវេជ្ជបណ្ឌិតរបស់កូនលោកអ្នកឲ្យបានឆាប់រហ័ស។

**តើខ្ញុំអាចស្រាវជ្រាវរកព័ត៌មានបន្ថែមស្តីអំពីការសិក្សាសាកល្បងមើលនេះនៅទីណា?**

សូមមេត្តាអានវគ្គបន្ទាប់ទៅទៀតដែលមានចំណងជើងថា «ព័ត៌មានបន្ថែមសំរាប់មាតាបិតាដែលមានបំណងចង់ដឹងអំពីការសិក្សាសាកល្បងមើលទាំង 2»

ព័ត៌មានបន្ថែមសំរាប់មាតាបិតា  
ដែលមានបំណងចង់ដឹងអំពីការសិក្សាសាកល្បងទាំង 2

ការសិក្សាសាកល្បង ទី 1: ការពិនិត្យមើលទារក ដើម្បីរក  
ជម្ងឺដែលទាក់ទងទៅនឹងបញ្ហា cystic fibrosis (CF):

**គេអ្វីទៅ cystic fibrosis ?**

cystic fibrosis ជាជម្ងឺតូចមួយដែលច្រើនកើតឡើងចំពោះក្មេងៗ។ វា  
អាចកើតនៅមនុស្សគ្រប់ស្ថានភាព។ ក្មេងដែលមាន cystic fibrosis  
កើតមកមានជម្ងឺនេះតែម្ដង ប៉ុន្តែ វាពុំបញ្ហាញសញ្ញាឲ្យឃើញភ្លាមៗទេ វា  
ច្រើនឃើញនៅពេលបន្ទាប់ពីពេលវាបំបាក់ទឹកភ្នែក រាប់ខែឬក៏រហូតដល់រាប់ឆ្នាំ  
ក៏មាន។ ជម្ងឺនេះអាចធ្វើឲ្យចំនួនជាតិអំបិលក្នុងរាងកាយមានខ្ពស់ប៉ុកពី  
ធម្មតា ជាពិសេសគឺនៅក្នុងស្បូតនិងលំពែង។ ចំពោះមនុស្សខ្លះ គេឃើញ  
មានសញ្ញារោគនៅក្នុងស្បូត ឯចំពោះមនុស្សខ្លះទៀត មាននៅក្នុងប្រដាប់  
រំលាយអាហារ។ នៅក្នុងស្បូត ជម្ងឺនេះធ្វើឲ្យខ្លះខ្យល់ហើយមានជាប់មេ  
រោគច្រើនផង។ លក្ខណៈនេះអាចបណ្តាលឲ្យមនុស្សធ្លាក់ខ្លួនឈឺជាទម្ងន់,  
ខូចស្បូត និងអាចបណ្តាលឲ្យស្លាប់បានដោយសារស្បូតដែលធ្វើចលនាបាន។  
នៅ ក្នុងលំពែង ពេលបំពង់ស្បូត វាធ្វើឲ្យគ្មានជាតិអង់ស៊ីម (enzymes)  
សំរាប់រំលាយអាហារនៅក្នុងពោះវៀន ដែលជាកត្តាមួយបណ្តាលឲ្យមាន  
ជម្ងឺខ្វះជីវជាតិ។ វិធីព្យាបាលជម្ងឺនេះគឺដោយបញ្ចូលជាតិអង់ស៊ីមភ្លាមៗ  
ហើយប្រើឱសថអង់ទីប៊ីយោទិកនិងការថែរក្សាជម្ងឺឲ្យបានដិតដល់។  
មធ្យោបាយនេះអាចជួយឲ្យរាងកាយរបស់អ្នកជម្ងឺឲ្យមានការលូតលាស់  
បានយូរអង្វែងទៅអនាគតផង។

**គេសំណាងអាក្រក់របស់កូនខ្ញុំដែលអាចមានបញ្ហា cystic fibrosis  
នេះប៉ុណ្ណាដែរ?**

ក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេត មានទារក 1 នាក់ ក្នុងចំណោមទារកចំនួន 3,000  
នាក់ដែលអាចមានបញ្ហា cystic fibrosis នេះបាន។

**គេអ្វីសាកល្បងនេះដើម្បីសិក្សាអំពីអ្វី?**

ការសិក្សានេះនឹងផ្តល់អារម្មណ៍ទៅលើការបង្កើតឲ្យមានវិធីធ្វើតេស្តពិនិត្យ  
ដ៏ប្រសើរមួយ សំរាប់ពិនិត្យមើលបញ្ហា cystic fibrosis នេះឲ្យបានឆាប់  
ទាន់ពេល។ គេពុំត្រូវការយកឈាមពីទារកបន្ថែមទៀតឡើយ។ វិធីធ្វើ  
តេស្ត នេះមានលំនាំថ្លៃថវិកាធ្វើតេស្តសំរាប់រដ្ឋវិស្វស្ថានដែលគេកំពុងចាប់  
ផ្តើមដែរ។ បើសិនជាគេត្រូវពិនិត្យមើលទារករបស់លោកអ្នក គេនឹងយក  
ឈាមរបស់ទារកទៅធ្វើតេស្តរកមើលជាតិប្រូទីនដែលចេញពីលំពែង ហៅ  
ថា IRT។ បើសិនជាតេស្តនេះបង្ហាញឲ្យដឹងថាវិធី IRT របស់ទារក  
លោកអ្នកខ្ពស់ជាងកំរិតធម្មតា គេនឹងធ្វើតេស្តឈាមរកមើល DNA ដែល  
ទាក់ទងទៅនឹងបញ្ហា cystic fibrosis ។ បើសិនជាគេរកឃើញមាន  
DNA នេះ នៅក្នុងឈាម កម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកនឹងផ្តល់ព័ត៌មានអំពីលទ្ធ  
ផលនេះទៅឲ្យរដ្ឋបណ្ឌិតទារករបស់លោកអ្នក។ បន្ទាប់មក រដ្ឋបណ្ឌិត  
នោះនឹងទាក់ទងជាមួយលោកអ្នក ដើម្បីណាត់ពេលវេលាឲ្យលោកអ្នក  
យកទារកទៅជួបជាមួយអ្នកឯកទេសខាងព្យាបាលបញ្ហា cystic fibrosis  
នេះ។ អ្នកឯកទេសនេះនឹងធ្វើតេស្តមួយទៀត ដើម្បីត្រួតពិនិត្យថាទារក  
របស់លោកអ្នកប្រាកដជាមានបញ្ហា cystic fibrosis មែន។

**គេមិនធ្វើតេស្តនេះទេប៉ុន្តែមានសក្តានុពលលំដាប់បញ្ហា គេមិនធ្វើតេស្តនេះទេ  
មិនស្មាននូវចំណេះចេះចេះដឹងទេ?**

ទេ យើងមានព័ត៌មានដែលគ្រឹះស្ថាន cystic fibrosis Foundation  
បានប្រមូលមួយពីក្នុងសហរដ្ឋអាមេរិកនិងពិសេសម៉ាសាឈូសេត។ ម្យ៉ាង  
ទៀត យើងដឹងថាការធ្វើតេស្តតាមលំនាំរដ្ឋវិស្វស្ថានអាចធ្វើឲ្យយើង  
បាត់ចំនួនទារកដែលមានបញ្ហា cystic fibrosis កើតក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូ  
សេតនេះច្រើនជាមិនខាន។ គំរោងតេស្តរបស់រដ្ឋម៉ាសាឈូសេតអាច  
តាមដានរក DNA បានច្រើន។ ចំណែកឯតេស្តរបស់រដ្ឋវិស្វស្ថានវិញ  
គឺអនុវត្តបានតែនៅក្នុងរដ្ឋនោះប៉ុណ្ណោះ។ រដ្ឋម៉ាសាឈូសេតត្រូវការប្រើ  
តេស្តដែលស្របទៅតាមប្រជាពលរដ្ឋមានពូជសាសន៍ចំនុះ។

**គេក្រែងធ្វើតេស្តនេះនឹងមានផលប៉ះពាល់ដល់បញ្ហាសិក្សានេះដើម្បីរកមើល DNA  
ទាក់ទងនឹងបញ្ហា cystic fibrosis ឬ?**

ទេ យើងសង្ឃឹមថាមានទារកមួយនាក់ក្នុងចំណោមទារក ដប់នាក់ដែល  
ត្រូវធ្វើតេស្តរក DNA ទាក់ទងនឹងបញ្ហា cystic fibrosis ។

**គេអ្វីទៅនឹងមានផលប៉ះពាល់ដល់បញ្ហាសិក្សានេះទៅប្រសិនបើយើងមាន  
បញ្ហា cystic fibrosis ឬ?**

ទេ បើសិនជាទារករបស់លោកអ្នកចូលរួមក្នុងការសិក្សានេះ សំណាងរបស់  
ទារកលោកអ្នកដែលគេត្រូវបញ្ជូនទៅអ្នកឯកទេសគឺមានប្រហែលជា 0.3%  
ឬ 3 ក្នុង 1,000 ។

**បើសិនជាមានការប្រឈមនឹងជម្ងឺជំងឺដទៃទៀតដូចជាបញ្ហាសិក្សានេះ  
cystic fibrosis គេនឹងបាននិយាយអំពីវាដូចម្តេច?**

វាពុំមែនពិតទាំងអស់ទេ។ ចំពោះចំនួនទារកពី 5 ទៅ 6 នាក់ ដែលមាន  
លទ្ធផលតេស្តបញ្ជាក់ឲ្យគេដឹងថាត្រូវបញ្ជូនទៅអ្នកឯកទេសខាង cystic  
fibrosis នោះ គឺមានមួយនាក់ដែលមានបញ្ហា cystic fibrosis នេះ  
ពិតប្រាកដ។

**បើសិនជាមានការប្រឈមនឹងជម្ងឺជំងឺដទៃទៀតដូចជាបញ្ហាសិក្សានេះ  
cystic fibrosis គេនឹងបាននិយាយអំពីវាដូចម្តេច?**

រដ្ឋបណ្ឌិតទារករបស់លោកអ្នកនឹងជួយប្រាប់ឲ្យដឹងអំពីកន្លែងនោះ។ អ្នក  
ឯកទេសខាង cystic fibrosis មានការងារក្នុងមជ្ឈមណ្ឌល cystic  
fibrosis ប្រាំកន្លែងក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេត។ មជ្ឈមណ្ឌលទាំងនេះមាន  
សញ្ញាបត្របញ្ជាក់ចេញពីគ្រឹះស្ថាន cystic fibrosis ក្នុងការផ្តល់វិធីព្យា  
បាលរាប់ពីការវិនិច្ឆ័យរោគ, ការព្យាបាលជម្ងឺនិងតាមដានជម្ងឺផង។ មជ្ឈម  
ណ្ឌល cystic fibrosis ទាំង 5 មានទីតាំងនៅគ្រប់កន្លែងក្នុងរដ្ឋម៉ាសា  
ឈូសេត: ប៊ីនេឡិក្រុងប៊ុស្តុន, មួយនៅទីក្រុងស្រូវនិងមួយទៀតនៅទី  
ក្រុងស្រ្តីងហ្វិល។ កម្មវិធីពិនិត្យទារកប្រចាំតំបន់ព្រំដែនក្រិសបានធ្វើការជា  
មួយមជ្ឈមណ្ឌលទាំងនោះ ដើម្បីឲ្យគ្រួសារដែលត្រូវការព្យាបាលជម្ងឺនេះ  
បានដឹងទាំងអស់គ្នា។

**ហេតុអ្វីបានជាមានការប្រឈមនឹងជម្ងឺជំងឺដទៃទៀតដូចជាបញ្ហាសិក្សានេះ  
ដទៃទៀត?**

គេមានជំនឿយ៉ាងមាំមួនថា កម្មវិធីនេះមាននិងប្រសិទ្ធភាព (លទ្ធផលតេស្ត  
ត្រឹមត្រូវច្បាស់លាស់) ហើយមានប្រយោជន៍ (ផលប្រយោជន៍នៃវិធីព្យា  
បាលមានច្រើនលើសលុបជាងជម្ងឺ)។ ប៉ុន្តែ មុននឹងចាត់ទុកថាវិធីពិនិត្យ  
រកបញ្ហា cystic fibrosis នេះជាវិធីធម្មតា (routine) បាន ក្រុមអ្នក  
ប្រឹក្សាចង់ដឹងថា តើកម្មវិធីនេះមានប្រសិទ្ធភាពយ៉ាងដូចម្តេចខ្លះក្នុងរដ្ឋ  
ម៉ាសាឈូសេត។ ក្នុងឋានៈជាមាតាបិតា គេត្រូវតែសួរលោកអ្នកសិនថា  
តើលោកអ្នកចង់ចូលរួមក្នុង «ការសិក្សាសាកល្បង មើល» នេះឬ ពុំចង់។  
យើងសង្ឃឹមថា មាតាបិតាភាគច្រើនចង់ឲ្យកូនចូលរួមធ្វើតេស្តប្រសើរ  
នេះ តែយើងក៏យល់ច្បាស់ដែរថា មានមាតាបិតាខ្លះទៀតពុំមានបំណង  
ចង់ចូលរួមក្នុងការសិក្សានេះ ដោយសារមូលហេតុផ្សេងៗរបស់គាត់។ ដូច្នេះ  
ហើយបានជាយើងទុកសិទ្ធិនេះឲ្យលោកអ្នកសំរេចជាដាច់ខាតដល់រដ្ឋបណ្ឌិត  
អ្នកថែរក្សាសុខភាពសំរេចឲ្យ។

ការសិក្សាសាកល្បង ទី 2: ការពិនិត្យមើលទារក ដើម្បីរក ជម្ងឺដែលទាក់ទងទៅនឹងបញ្ហា metabolic ទាំង 19 ទៀត

តើអាចប្រាប់ខ្ញុំបានទេថា ការពិនិត្យនេះមានអ្វីខ្លះ?

បញ្ហានេះមានរួមទាំងលក្ខណៈជាច្រើនដែលជាកត្តាបណ្តាលឱ្យជាតិគីមីក្នុង រាងកាយមានកំរិតពុំស្មើគ្នា។ បញ្ហានេះអាចធ្វើឱ្យកូន រាងកាយមានជាតិ អំបិលនិងទឹកពុំស្មើគ្នា, រាងកាយពុំលូតលាស់ ឬរហូតដល់ស្លាប់បាត់ស្មារតី និងស្លាប់ក៏មាន។ លក្ខណៈខ្លះអាចជាសរសេរឱ្យបានតាមវិធីព្យាបាលដែល មាននៅក្នុងពេលបច្ចុប្បន្ននេះរវាងលក្ខណៈខ្លះទៀត។ លទ្ធផលនៃការព្យា បាលអាចមានប្រសិទ្ធភាពល្អ ឬពុំសូវល្អ ហើយអាស្រ័យទៅតាមលក្ខណៈ ជម្ងឺនៅមុនពេលដែលគេចាប់ផ្តើមព្យាបាល។

លក្ខណៈនៃជម្ងឺខ្លះគឺអាស្រ័យទៅតាមការផ្លាស់ប្តូរជាតិខ្លាញ់ (fatty acide) របស់ទារកដែលប្រើសំរាប់បញ្ចេញថាមពល។ ឈ្មោះរបស់អាស៊ីតជាតិ ខ្លាញ់គឺចាប់ផ្តើមពីអក្សរដែលសំគាល់អំពីទំហំរបស់អាស៊ីតជាតិខ្លាញ់នៅ ក្នុងជាតិគីមីដែលពុំប្រក្រតិនោះ។ ឧទាហរណ៍ S (short ខ្លី), L ឬ LCH (long, វែង), VL (very long, វែងមែនទែន), ឬ M (medium កណ្តាល)។ កំរិតនៃប្រភេទខ្លីនិងវែង, រាប់ជាមួយគ្នា, គឺមានតម្លៃយនាត់ ទេ ក្នុងចំណោមទារកចំនួន 3,000 នាក់ ហើយគេពុំសូវដឹងអំពីប្រភេទ នេះដូចដែលគេដឹងអំពីអាស៊ីតជាតិខ្លាញ់ប្រភេទកណ្តាល, (MCAD) ឡើយ។ ក្នុងពេលបច្ចុប្បន្ននេះគេបានបញ្ចូល MCAD ទៅក្នុងការពិនិត្យ ជាធម្មតាដែលគេតម្រូវដែរ។ ប៉ុន្តែ គេមានភស្តុតាងខ្លះៗដែលបញ្ជាក់ឱ្យ ដឹងថា លក្ខណៈទាំងប៉ុន្មាននេះអាចមានកំរិតគ្រាន់បើ ដោយសារការប្រើ ចំណីអាហារខ្លះដូចដែលគេប្រើជាមួយ MCAD ដែរ។

ជាតិប្រូទីនក្នុងរាងកាយគឺកើតឡើងដោយសារការប្រជុំផ្គុំនៃអាស៊ីត អាមីណូ (amino acids) ។ ជាតិអាស៊ីតអាមីណូខ្លះមានការទាក់ទងទៅ នឹងជម្ងឺដែលមានរៀបរាប់នៅក្នុងការពិនិត្យនេះដែរ។ ឧទាហរណ៍ នៅក្នុង ជម្ងឺប្រភេទ Tyrosinemia I ឬ tyrosinemia II គឺមានការប្រជុំផ្គុំនៃ អាស៊ីតអាមីណូ ឈ្មោះ tyrosine ។ លក្ខណៈនៃជម្ងឺនេះ គឺ ទាក់ទង នឹងការធ្វើឱ្យថ្លើមកាំងឈប់ដើរ (ក្នុងប្រភេទ I) ឬធ្វើឱ្យចង្កែក, ស្បែក, ឬការលូតលាស់ជាទូទៅ (ក្នុងប្រភេទ II)។ វិធីព្យាបាលអាចមានពីការ តម្រូវឱ្យបរិភោគអាហារពិសេស (ក្នុងប្រភេទ I ឬ II) ទៅការផ្លាស់ប្តូរថ្លើម (ក្នុងប្រភេទ I)។ ជម្ងឺដែលទាក់ទងទៅនឹងអាស៊ីតអាមីណូដទៃទៀត ដូចជា ជម្ងឺ argininemia, argininosuccinic aciduria, citrullinemia និងជម្ងឺ "HHH" មានទាក់ទងទៅនឹងជាតិពុលអាមូ នីញ៉ា (ammonia) នៅក្នុងឈាម។ លក្ខណៈនេះអាចបណ្តាលអ្នកជម្ងឺ ស្លាប់បាត់ស្មារតីឬស្លាប់បាន។ វិធីព្យាបាលគឺត្រូវអនុវត្តឡើងដោយការ ប្រើអាហារនិងឱសថពិសេស។

ជម្ងឺខ្លះទៀតអាចបណ្តាលមកពីការប្រជុំផ្គុំអាស៊ីតក្នុងខ្លួនដែលជាហេតុ ធ្វើឱ្យពុល។ ឧទាហរណ៍ propionic acidemia, ឬ methylmalonic acidemia, isovaleric acidemia និង glutaric acidemias ប្រ ភេទ I និង II ។ ការកូតដែលធ្វើឱ្យអស់ជាតិទឹកនិងជាតិអំបិលក្នុងខ្លួន បើសិនជាពុំគាប់ព្យាបាលទេ អាចបណ្តាលឱ្យអ្នកជម្ងឺស្លាប់និងស្លាប់ បាត់បង់ជីវិតបាន។ គេអាចឃើញសញ្ញារបស់ជម្ងឺទាំងអស់នេះក្នុងរយៈ ពេលពីរបីឬបីថ្ងៃបន្ទាប់ពីទារកកើតមក ឬបើមិនដូច្នោះទេ គឺក្នុងរយៈពេល រាប់ខែបន្ទាប់មកទៀត។ វិធីព្យាបាលគឺច្រើនអនុវត្តឡើងដោយប្រើអាហារ និងឱសថពិសេស។

តើសំណាកអាក្រក់របស់កូនខ្ញុំក្នុងការកើតជម្ងឺណាមួយក្នុងចំណោមជម្ងឺទាំង 19 នេះ មានប៉ុណ្ណាដែរ?

យើងពុំបានដឹងពិតប្រាកដទេថា តើនៅក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតនេះមានក្មេង ប៉ុន្មាននាក់ដែលកើតជម្ងឺទាំង 19 នេះ។ ប៉ុន្តែ ដោយសារការធ្វើតេស្តនេះ យើងនឹងអាចប៉ាន់ស្មានបានថា មានក្មេងពីចំនួន 4 ទៅ 6 នាក់ ក្នុងរដ្ឋម៉ា សាឈូសេតកើតជម្ងឺនេះ ក្នុងមួយឆ្នាំៗ។

តើកម្មវិធីសាកល្បងនេះដើម្បីសិក្សាអ្វីដែរ?

គំរោងការណ៍នេះគឺ ដើម្បីឱ្យដឹងអំពីជម្ងឺដែលមានកើតឡើងលើទារក ដែល គេពុំទាន់បានបញ្ចូលទៅក្នុងការពិនិត្យមើលទារកជាធម្មតា ដោយប្រើ ស្ថានៈ វិទ្យាសាស្ត្រទំនើប (ហៅថា tandem mass spectrometry)។ ការសិក្សានេះនឹងបញ្ជាក់ឱ្យយើងដឹងថា តើជម្ងឺនេះមានកើតញឹកញាប់ ប៉ុណ្ណាទៅលើប្រជាជនក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេត ហើយថា តើស្ថានៈវិទ្យា សាស្ត្រនេះអាចមានប្រយោជន៍ដែរឬទេ។ គេពុំមានយកឈាមពីទារក របស់លោកអ្នកថែមទៀតឡើយ។ គេនឹងវាស់មើលកំរិតជាតិគីមីពីធម្មជាតិ ពីរយ៉ាងគឺ ជាតិអាស៊ីតអាមីណូ និង acyl carnitines ដែលមាននៅក្នុង ឈាមទារករបស់លោកអ្នក។ បើសិនជាសារធាតុទាំងនេះមានកំរិតខុស ប្លែកពីធម្មតា កម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកនឹងផ្តល់លទ្ធផលនេះទៅរដ្ឋបណ្ឌិត របស់ទារកលោកអ្នក។ បន្ទាប់មក រដ្ឋបណ្ឌិតនោះនឹងទាក់ទងជាមួយ លោកអ្នកដើម្បីឱ្យយកកូនទៅរដ្ឋបណ្ឌិតឯកទេសខាងជម្ងឺគេចាបូលិក (metabolic) ។ អ្នកឯកទេសនោះនឹងធ្វើតេស្តមើលថែមទៀតដើម្បីឱ្យ ដឹងថា កូនដាច់ តើទារករបស់លោកអ្នកមានកើតជម្ងឺណាមួយក្នុង ចំណោមជម្ងឺទាំងនោះ។

បើសិនជាកូនរបស់ខ្ញុំជាទារកម្នាក់ក្នុងចំណោមទារកដែលទុក្ខវេទនា ដូចជាមួយអ្នកឯកទេសខាងជម្ងឺគេចាបូលិក តើខ្ញុំត្រូវដឹងអ្វីខ្លះអំពី កន្លែងណាដែរ?

រដ្ឋបណ្ឌិតរបស់កូនលោកអ្នកអាចជួយលោកអ្នកបាន។ កម្មវិធីពិនិត្យ មើលទារកប្រចាំបន្ត ញ្ញាអ៊ីដ្រូស៊ីនបានធ្វើការជាមួយបណ្តាញអ្នកឯកទេស ទាំងនេះ។ គេទាំងអស់នឹងធ្វើការអ្នកដើម្បីស្រង់យកព័ត៌មាននិងវិធីថ្មីៗ ទាំងអស់ដែលមានសំរាប់ព្យាបាលទារកដែលគេរកឃើញតាមរយៈការ សិក្សាសាកល្បងនេះ។ បើសិនជាលទ្ធផលនៃការពិនិត្យទារករបស់លោក អ្នកបញ្ជាក់ឱ្យដឹងថាទារកនេះត្រូវការអ្នកឯកទេស កម្មវិធីពិនិត្យទារកនេះ នឹងធ្វើយ៉ាងណាផ្តល់ដំណឹងទៅឱ្យរដ្ឋបណ្ឌិតរបស់ទារកលោកអ្នកដឹង អំពីវិធីព្យាបាលផ្សេងៗ។

ហេតុអ្វីបានជាចាំបាច់ស្រាវជ្រាវអំពីជម្ងឺនេះ? តើមាននរណាម្នាក់ដែលបានដឹង ដឹងហើយឬ?

គេមានជំនឿយ៉ាងមាំមួនថា កម្មវិធីនេះអាចមានប្រសិទ្ធភាព (លទ្ធផលតែស្រ ត្រឹមត្រូវច្បាស់លាស់) ហើយមានប្រយោជន៍ (ផលប្រយោជន៍នៃវិធីព្យា បាលមានច្រើនលើសលុបជាងជម្ងឺ)។ ប៉ុន្តែ មុននឹងគេសំរេចចិត្តតម្រូវឱ្យ ធ្វើការពិនិត្យមើលទារកបន្ថែមទៀត ក្រុមអ្នកប្រឹក្សានៃកម្មវិធីពិនិត្យមើល ទារកក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតមានបំណងចង់ដឹងអំពីចម្ងល់ទាំងប៉ុន្មានខាង ក្រោមនេះសិនៈ

- តើក្នុងរដ្ឋម៉ាសាឈូសេតមានទារកប៉ុន្មាននាក់ដែលកើតជម្ងឺនេះ?
- តើមានទារកប៉ុន្មាននាក់ដែលអាចទទួលបានការព្យាបាលបាន បើសិនជា កម្មវិធីពិនិត្យទារកនេះរកឃើញ។
- តើតែស្រីនៃការពិនិត្យនេះមានលទ្ធផលច្បាស់លាស់ល្អ ដោយបង្ហាញ ឱ្យដឹងតែទារកដែលមានកើតជម្ងឺនេះប៉ុណ្ណោះ ហើយពុំមានបង្ហាញ ទារកដែលពុំមានជម្ងឺនេះឡើយ។

ក្នុងឋានៈជាមាតាបិតា គេត្រូវសួរលោកអ្នកសិនថាតើលោកអ្នកចង់ចូលរួម ក្នុង «ការសិក្សាសាកល្បងមើល» នេះឬពុំចង់? យើងសង្ឃឹមថា មាតា បិតាភាគច្រើនចង់ឱ្យកូនចូលរួមធ្វើតេស្តស្រីប្រសើរនេះ តែយើងក៏យល់ ច្បាស់ដែរថា មានមាតាបិតាខ្លះទៀតពុំមានបំណងចង់ចូលរួមក្នុងការសិក្សា នេះ ដោយសារមូលហេតុផ្ទាល់របស់គាត់។ ដូច្នេះហើយបានជាយើងទុក សិទ្ធិនេះឱ្យលោកអ្នកសំរេចជាដាច់ខាតរដ្ឋបណ្ឌិតប្រអប់ថែរក្សាសុខភាព សំរេចឱ្យ។

ខ្ញុំមានគំនិតយោបល់ខ្លះ អើឮខ្ញុំធ្វើការជាមួយមន្ត្រីក្រសួងសុខាភិបាលដាក់គិតការលើយោបល់របស់ខ្ញុំនេះ?  
លោកអ្នកគួរធ្វើយោបល់របស់លោកអ្នកជាលាយលក្ខណ៍ទៅទីប្រឹក្សាបច្ចេកទេសវិទ្យាសាស្ត្រសុខាភិបាលខាងក្រោមនេះ ហើយក្រុមអ្នកប្រឹក្សានៃកម្មវិធីពិនិត្យមើលទារកនឹង  
ពិនិត្យមើលលិខិតរបស់លោកអ្នក:

*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  
305 South St.  
Jamaica Plain, MA 02130*