



परीक्षण

नवजात शिशु मास स्क्रीनिंग

※ यो सबै बच्चाहरूको लागि सार्वजनिक रूपमा उपचार गरिन्छ।
(आंशिक खर्च अभिभावकको लाग्नेछ)

नवजात शिशुको मास स्क्रिनिङ पेपर रगतको आंशिक प्रयोगले बच्चामा नयाँ रगत आवश्यक पर्दैन।



लाइसोसोमल भण्डारण रोग परीक्षण

※ यो बच्चाहरूको लागि स्वैच्छिक छ।
(परीक्षण खर्च अभिभावकको लाग्नेछ)

नतिजा वा परिणाम

यदि यो सामान्य छ भने

निर्णय पछि २-३ हप्ता भित्र परिणाम चिकित्सा संस्थामा पठाइनेछ।

यदि यो असामान्य छ भने

रगत संकलन भएको मेडिकल संस्था मार्फत हामी तुरुन्तै जानकारी दिनेछौं।

शंका = बिरामी छैन।

उपचार

हालको मुख्य उपचार अक्सिजनको कमीलाई प्रतिस्थापन गर्न "इन्जाइम रिप्लेसमेन्ट थेरापी" हो। अक्सिजन रिप्लेसमेन्ट थेरापीको साथ उपचार गर्दा, प्रत्येक लक्षणलाई दबाउनको लागि उपचार पनि समानान्तर रूपमा गरिन्छ। इन्ट्राभेनस ड्रिपद्वारा शरीरमा अक्सिजनको कमीलाई भर्दा अंगका कोषहरूमा जम्मा भएका पदार्थहरू सडिन्छन् र लक्षणहरू बढ्ने क्रमलाई दबाउन सकिन्छ।

प्रारम्भिक पहिचान र उपयुक्त उपचार अत्यन्त महत्वपूर्ण छ।

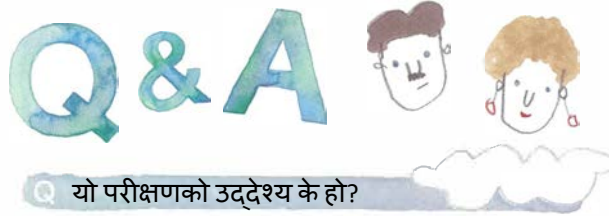
लाइसोसोमल भण्डारण रोग निदान गर्न धेरै गाह्रो रोग हो। यदि चेक गर्न छाडियो भने, लक्षणहरू लगातार बढ्दै जान्छ।



तपाईंको बहुमूल्य बच्चालाई बचाउन लाइसोसोमल भण्डारण रोगहरूको लागि परीक्षण गर्नुहोस्।

यदि तपाईं रोग बारे थप जान्न चाहनुहुन्छ भने, कृपया यस होमपेजमा हेर्नुहोस्।

दुर्लभ रोग प्रारम्भिक निदान नेटवर्क <http://rd-research.net/>



यो परीक्षणको उद्देश्य के हो?

A यो प्रारम्भिक चरणमा कठिन रोगहरू पत्ता लगाउनको लागि हो। स्वस्थ देखिने बच्चालाई पनि प्राकृतिक रोग लाग्न सक्छ। विकासात्मक विकारहरूलाई प्रारम्भिक रूपमा पत्ता लगाएर उपचार गरेर कम गर्न सकिन्छ।

के यो परीक्षण गर्ने पर्छ?

A निरीक्षण अनिवार्य छैन। यद्यपि, यो एक धेरै दुर्लभ रोग हो जुन निदान र उपचार गर्न गाह्रो छ, त्यसैले हामी सबै बच्चाहरूलाई यो उपचार गर्न सिफारिस गर्दछौं।

यसमा परीक्षण शुल्क लाग्छ?

A निरीक्षण ऐच्छिक भएकोले, निरीक्षण लागत लाग्नेछ। कृपया लागतको लागि आफ्नो चिकित्सा संस्थालाई सम्पर्क गर्नुहोस्।

यदि मेरो बच्चा बिरामी भएको शंका छ भने के हुन्छ?

A रगत संकलन भएको चिकित्सा संस्था मार्फत हामी तपाईंलाई सम्पर्क गर्नेछौं। त्यस समयमा, हामी तपाईंलाई विस्तृत परीक्षण र उपचार गर्न सक्ने चिकित्सा संस्थाहरूको बारेमा जानकारी गराउनेछौं र तिनीहरूलाई परिचय दिनेछौं। तपाईंको बहुमूल्य बच्चाको सुरक्षाको लागि, हामीले एउटा प्रणाली स्थापना गरेका छौं जसमा विस्तृत परीक्षण चिकित्सा संस्थाहरू, विशेष परामर्शदाता डाक्टरहरू, र परीक्षण सुविधाहरूले तपाईंलाई सहयोग गर्न सहयोग गर्दछन् ताकि तपाईंले रोग पत्ता लागेमा पनि तुरुन्तै विशेष उपचार प्राप्त गर्न सक्नुहुनेछ।



व्यक्तिगत जानकारी कडाईका साथ सुरक्षित र व्यवस्थित गरिएको छ।
परीक्षण गर्न चाहनेहरू हाम्रो अस्पतालमा आउनुहोस्



監修：中村俊 熊本大学大学院生命科学研究部小児科学分野 教授

資料請求先：K/Mバイオロジクス株式会社 新生児スクリーニングセンター

TEL 096-345-7847 FAX 096-344-6623

フリーダイヤル 0120-096464

2020年4月発行
PF6M111



बच्चाको स्वस्थ वृद्धिको लागि आंमाले अब के गर्न सक्नुहुन्छ

い ま 健 赤
ま 母 や ち
で さん かな ちゃ
き さん 成 んの
る こと 長 の
こ ため

लाइसोसोमल भण्डारण रोग परीक्षण गर्न सकिन्छ

सिलिन्डर रोग

गौचर रोग

फेब्री रोग

म्यूकोपोलिसेकरिडोसिस प्रकार १

म्यूकोपोलिसेकरिडोसिस प्रकार २



特定非営利活動法人 IBUKI
一般社団法人 日本小児先進治療協議会
一般社団法人 希少疾病早期診断ネットワーク

<http://www.npoibuki.jp>

पोम्पे रोग

पोम्पे रोगमा, लाइसोसोमहरूमा एसिडिक अल्फा-ग्लुकोसिडेज नामक इन्जाइमको कार्य कम हुन्छ, जसले ग्लाइकोजेन नामक पदार्थलाई विघटन गर्न गाह्रो बनाउँछ र शरीरको विभिन्न अंगका कोशिकाहरूमा जम्मा हुन्छ, विभिन्न लक्षणहरू निम्त्याउँछ।

मुख्य लक्षण

टाउको दुख्ने
मटुले काम नगर्ने
सास फेर्ने गाह्रो हुने
श्वसप्रश्रवसको
संक्रमण
निमोनिया हुने



मांसपेशी कमजोरी
टाउ दुख्ने
बुद्धि र विकासमा
डिलाइ

शरीरभरि
देखिने
लक्षणहरू

※सबै लक्षणहरू देखा नपर्ने पनि सक्छ।

विशिष्ट लक्षणहरू

- शरीरलाई सहयोग गर्ने मांसपेशीहरू कमजोर हुनाले सैन्य कार्यहरू जस्तै घुम्ने, बस्ने, हाई-हाय, हिंड्ने जस्ता कार्यहरूमा डिलाइ हुन्छ।
- सास फेर्ने आवश्यक पर्ने कमजोर मांसपेशीहरूले सास फेर्ने गाह्रो बनाउन सक्छ।
- तपाईंलाई टाउ दुख्न सक्छ जब तपाईं उठ्नुहुन्छ किनभने कहिलेकाहीँ तपाईं सुतेको बेला सास फेर्ने बन्द गर्नुहुन्छ (स्लीप एपनिया सिन्ड्रोम)।
- मुटु बढ्न सक्छ र अरिथ्मिया र हृदय विफलता जस्ता समस्याहरू निम्त्याउन सक्छ।
- खाना निल्न आवश्यक पर्ने कमजोर मांसपेशीहरूले खाना श्वासनलीमा पसेर निमोनिया निम्त्याउन सक्छ।

फेब्री रोग

फेब्री रोगमा, लाइसोसोमहरूमा अल्फा ग्यालेक्टोसिडेज नामक इन्जाइमको सक्रियता कम हुन्छ, त्यसैले ग्लोबोट्रियाओसिलसेरामाइड नामक पदार्थ सङ्कट र शरीरका विभिन्न अंगका कोशिकाहरूमा जम्मा भएर विभिन्न लक्षणहरू निम्त्याउँछ।

मुख्य लक्षण

सेरेब्रोभास्कुलर
समस्या
कम सुत्ने समस्या
हृदय रोगको समस्या
गर्दै रोगको समस्या
जठरांत्र लक्षण देखिने



पसिना आउन गाह्रो
हुने
छलामा रातो दाग
देखिने
हातखुट्टा दुख्ने

शरीरभरि
देखिने
लक्षणहरू

※सबै लक्षणहरू देखा नपर्ने पनि सक्छ।

विशिष्ट लक्षणहरू

- हातको टुप्पोमा दुखाइ वा सुनिने महसुस गर्नुहुन्छ। तापक्रमको परिवर्तन वा व्यायामको कारणले हुन सक्छ, र तपाईं तातो पानीले नुहाउन वा व्यायाममा रुची नलाग्ने हुन्छ।
- पसिना आउन गाह्रो हुने भएकाले शरीरको तापक्रम नियन्त्रण गर्न गाह्रो हुन्छ र ज्वरो आउन सजिलो हुन्छ।
- ग्यास्ट्रोइन्टेस्टाइनल लक्षणहरू जस्तै पेट दुख्ने र पखाला हुने सम्भावना बढी हुन्छ।
- पेट, नितम्ब, जघन क्षेत्र र तिष्ठामा सानो रातो दाग देखिन्छ। त्यहाँ कुनै पीडा वा शोक छैन। त्यहाँ कुनै पीडा वा उपस्थिति छैन।

म्यूकोपोलिसेकराइडोसिस टाइप I

म्यूकोपोलिसेकराइडोसिस टाइप I मा लाइसोसोममा अल्फा-एल-इस्लोनिडेज नामक इन्जाइमको कम गतिविधि हुन्छ, जसले ग्लाइकोसामिनोग्लाइकन नामक पदार्थलाई विघटन गर्न गाह्रो बनाउँछ, र यसले शरीरभरि हड्डी, मांसपेशी र आन्तरिक अंगहरू जस्ता तन्तुहरूलाई असर गर्छ। ग्लाइकोसामिनोग्लाइकन समस्या र अनुहारका विशेषताहरू जस्ता विभिन्न लक्षणहरू निम्त्याउँछ।

मुख्य लक्षण

अनुहारका समस्या
छोटो कद
नाभीको हिनिया
इन्गुइनल हिनिया
पुनरावर्ती ओटिटिस
समस्या
कोर्नियाल अस्पष्टता,
ग्लुकोमा
दागहरू



शरीरभरि
देखिने
लक्षणहरू

कलेजो र अंगहरू
ठूलो हुने
हड्डी र जोनीहरूको
समस्या
विकृति

विशिष्ट लक्षणहरू

- सम्पूर्ण शरीरमा मडगोलियन धब्बा हुन सक्छ।
- ठूलो टाउ, छोटो घाँटी, ठूलो जिब्रो र बाक्लो ओठ जस्ता अनुहारका विशेषताहरू देख्न सक्नुहुन्छ।
- कोर्नियाल अस्पष्टता, बहिरापान, र ओटिटिस मिडियाको कारणले दृष्टि हानि दोहोरिनेछ।
- कलेजो र टाइलहरू ठूला हुन्छन्, जसले तपाईंको पेट फुल्छ।
- भल्भ्युलर हृदय रोग, खरिद गरिएको लुनिया, र मूल व्यासको हिनिया विकास गर्न सजिलो छ।

※सबै लक्षणहरू देखा नपर्ने पनि सक्छ।

गोर्शियस रोग

गोर्शियस रोगमा कोशिकाको लाइसोसोममा ग्लुकोसेरेब्रोसाइड नामक इन्जाइमको क्रिया कम हुन्छ, जसले गर्दा ग्लुकोसेरेब्रोसाइड नामक पदार्थलाई विघटन गर्न गाह्रो हुन्छ र ग्लुकोसेरेब्रोसाइड कलेजो, अंग, हड्डी भित्र आदिमा जम्मा हुन्छ र यसले विभिन्न लक्षणहरू निम्त्याउँछ।

मुख्य लक्षण

आघात
स्त्र्याबिस्मस
मुख खोल्न कठिनाइ
हुने
कलेजो र अंगहरू
ठूलो हुने



हड्डी दुख्ने
हड्डी विकृति
हड्डी भोक्ने
रगत बग्ने
रगत रोक्न कठिनाइ
हुने
रक्तअल्पता
बुद्धि र विकासमा
डिलाइ

शरीरभरि
देखिने
लक्षणहरू

※सबै लक्षणहरू देखा नपर्ने पनि सक्छ।

विशिष्ट लक्षणहरू

- कलेजो सुनिने र कलेजो सुनिने पेट सुनिनेको देख्न सकिन्छ।
- तपाईं रक्तअल्पता हुन सक्नुहुन्छ वा कम पेटलेटहरू हुन सक्नुहुन्छ, जसले तपाईंलाई रगत बग्ने सम्भावना बढाउन सक्छ।
- हड्डीहरू कमजोर र विकृत हुन्छन्, र केही अवस्थामा धेरै पीडादायी खतरा हुन सक्छ।
- रोगको प्रकारमा निर्भर गर्दा, यो न्यूरोलोजिकल लक्षणहरू (जस्तै आक्षेप) सँगसँगै हुन सक्छ।

म्यूकोपोलिसेकराइडोसिस टाइप II

म्यूकोपोलिसेकराइडोसिस टाइप II मा, लाइसोसोमहरूमा आइसुलोनिक एसिड 2-सल्फाटेज नामक इन्जाइमको कार्य कम हुन्छ, जसले गर्दा ग्लाइकोसामिनोग्लाइकन नामक पदार्थको विघटन हुने सम्भावना कम हुन्छ, र ग्लाइकोसामिनोग्लाइकन हड्डी, मांसपेशी र भित्री अंगहरू जस्ता तन्तुहरूमा लागू गरिन्छ। सम्पूर्ण शरीर। ग्लाइकोसामिनोग्लाइकनस जम्मा हुन्छ र विभिन्न लक्षणहरू जस्तै जोनी लक्षणहरू र हड्डी विकृतिहरू निम्त्याउँछ।

मुख्य लक्षण

बाल्यकालमा छिट्टै बढ्ने
बोलीमा डिलाइ हुने वा
रोकिने समस्या
नाभीको हिनिया
इन्गुइनल हिनिया
पुनरावर्ती ओटिटिस
समस्या
दागहरू



कलेजो र अंगहरू
ठूलो हुने
हड्डी र जोनीहरूको
समस्या
विकृति

शरीरभरि
देखिने
लक्षणहरू

※सबै लक्षणहरू देखा नपर्ने पनि सक्छ।

विशिष्ट लक्षणहरू

- सम्पूर्ण शरीरमा मडगोलियन धब्बा हुन सक्छ।
- यो प्रारम्भिक बाल्यकालमा छिट्टै बढ्छ र ठूलो नाक, बाक्लो ओठ, ठूलो जिब्रो, बाक्लो दाँत, र बाक्लो र कडा कानको लोबले जस्ता विशेषता छन्।
- कलेजो र टाइलहरू ठूला हुन्छन्, जसले तपाईंको पेट फुल्छ।
- भल्भ्युलर हृदय रोग, खरिद गरिएको लुनिया, र मूल व्यासको हिनिया विकास गर्न सजिलो छ।