காரணமாக குழந்தைக்கு மேலும் பாதிப்புகள் ஏற்படுவதை தவிர்ப்பதாகும். சிகிச்சையானது மருந்துவகைகள், விசேட உணவுவகைகள் மற்றும்/அல்லது ஏனைய சிகிச்சைகளை கொண்டிருக்கும்.

குழந்தைகளிற்கு அனுசேபக்குறைபாட்டு நோய்கள் எவ்வாறு ஏற்படுகின்றன?

நம்மில் ஒவ்வொரு பரம்பரையலகும் சோடிகளாக காணப்படுகின்றன. அவற்றில் ஒன்று தாயிடமிருந்தும் மற்றையது தந்தையிடமிருந்தும் பெறப்படுகிறது. அனுசேபக்குறைபாட்டுநோய்கள் எப்போது ஏற்படுகிறதெனில் குறிப்பிட்ட நொதியம் ஒன்றிற்குரிய பரம்பரையலகு பிரதிகள் இரண்டும் (தாயிடமிருந்தும் தந்தையிடமிருந்தும் கடத்தப்படும்) விகாரத்துக்குட்பட்டிருக்கும் போதாகும். அத்தகைய பெற்றோர் பொதுவாக ஆரோக்கியமானவர்களாக இருப்பர். அவர்களில் காணப்படும் சோடிப்பரம்பரையலகுகளில் ஒன்று விகாரத்துக்குட்பட்டும் மற்றையது சாதாரணமாகவும் காணப்படும். இதனால் இவர்கள் காவிகள் எனப்படுவர்.

எனது ஏனைய குழந்தைகளிலும் இக்குறைபாடு காணப்படுமா?

இதற்குரிய பதில் உங்களது குழந்தைக்கு ஏற்பட்டிருக்கும் நோயின்தன்மையைப் பொறுத்ததாகும். வைத்தியர் ஒருவர் இந்நோய் தொடர்பான உங்களது குடும்பச்சரிதையை ஆராய்து மீண்டும் இந்நோய் ஏற்படக்கூடிய வாய்ப்புகள் பற்றி விளக்கமளிக்கமுடியும் இதுவே மரபியல் ஆலோசனை எனப்படுகிறது.

எவ்வாறான நோய்களை பரிசோதிக்க முடியும்?

பின்வரும் நோய்களிற்கு நாம் சோதனைகளை மேற்கொள்கின்றோம்.

- பாரம்பரியமான தைறொயிட்ஓமோன் குறைபாடு
- பாரம்பரியமான அதிரீனல்சுரப்பி விருத்தியின்மை
- G6PD நொதியக் குறைபாடு
- சிஸ்டிக் பைபிரோசிஸ் நோய்
- பையோடினிடேஸ்
- 11கொழுப்பமில ஒட்சியேற்றக்குறைபாடு.கள்
- 14 அமினோஅமிலக் குறைபாடுகள்
- 12 சேதன அமிலக் குறைபாடுகள்

(தயவுசெய்து சோதனைகள் பற்றிய தகவல்கள் மற்றும் அவற்றுக்குரிய கட்டணங்கள் தொடர்பான துண்டுப் பிரசுரத்தினையும் வாசிக்கவும்)

மனித மரபியல் பிரிவு,
மருத்துவ பீடம்,
கொழும்பு பல்கலைக் கழகம்,
கின்சி வீதி, கொழும்பு 8
தொ.இல:0112689545
தொ.நகல்:0112689979
மின்னஞ்சல்:office@hgucolombo.org
இணையம்: www.hgucolombo.org

இச்சேவையானது மனித மரபியல் பிரிவினால் இந்தியாவின் நியோ ஜென்ஸ் ஆய்வுகூடத்துடன் இணைந்து வழங்கப்படுகிறது.

எனது குழந்தை ஆரோக்கியமானதா?

அனுசேப குறைபாடுகளுக்குரிய பரிசோதனைகள் இதற்குப் பதிலளிக்கமுடியும்.

நீங்கள் அறிந்துகொள்ளவேண்டிய தகவல்கள்.

அனுசேபக்குறைபாட்டு நோய்கள் என்றால் என்ன?

அனுசேபமென்பது உடலானது நாம் உண்ணும் உணவிலிருந்து சக்தியை பிறப்பிக்கின்ற செயன்முறையாகும். உணவு காபோவைதரேற்று, கொழுப்பமிலம் மற்றும் அமினோஅமிலங்களைக் கொண்டிருக்கும். உடலிலுள்ள இரசாயனப் பொருட்கள் பல்வேறு அனுசேபத் தாக்கங்களினூடாக இவற்றையுடைத்து வேறுபதார்த்தங்களாக மாற்றுகின்றன. இவ் அனுசேபத்தாக்கப்பாதைகள் யாவும் நொதியங்களால் கட்டுப்படுத்தப்படுகின்றன. இவை மூலக்கூறொன்று இன்னோர் மூலக்கூறாக மாற்றப்பட உதவுகின்றன.

அனுசேபக்குறைபாட்டு நோய்கள் பரம்பரையலகு பாதிப்புகள் காரணமாக இவ்நொதியங்களின் உற்பத்தியில் பாதிப்பேற்படும் போது ஏற்படுத்தப்படுகிறன. பாதிப்புக்குள்ளான நொதியமானது எதிர்பார்த்தவாறு ஒரு மூலக்கூறினை இன்னோரு மூலக்கூறாக மாற்றமாட்டாது. இவ்வாறு ஏற்படும் போது மிக அதிகளவில் ஆரம்ப மூலக்கூறு தேக்கமடைவதுடன் மிகச்சொற்பளவிலேயே இறுதி மூலக்கூறு காணப்படும். அத்துடன் இம்மேலதிக மூலக்கூறானது வேறு தேவையற்ற நச்சுப்பொருட்களாகக் கூட மாற்றப்படும். இதனால் உடலிலுள்ள பல்வேறு இரசாயனப்பொருட்களிற்கிடையே சமநிலையற்ற தன்மை ஏற்படுகிறது. இதனால் அனுசேபக் குறைபாட்டுநோய்கள் எனும் நோய்நிலைமை ஏற்படுத்தப்படுகின்றது.

குழந்தைகளில் அனுசேபக் குறைபாடுகள் பரிசோதிக்கப்படவேண்டியதன் அவசியம் என்ன?

1000ல் 1 குழந்தைகளில் அனுசேபக் குறைபாட்டு நோய்கள் காணப்படுகின்றன. இக்குழந்தைகள் பிறக்கும்போது சாதாரணமாக காணப்படுகின்றன. பின்னர் சில நாட்கள் அல்லது வாரங்களில் குணங்குறிகள் ஏற்படும் போது நரம்புத்தொகுதி, சிறுநீரகங்கள், கண்கள்,காதுகள் மற்றும் ஏனைய அங்கங்களில் பாதிப்புகள் ஏற்கனவே ஏற்படுத்தப்பட்டுவிடுகின்றன. இதனாலே தான் குழந்தைகள் யாவற்றிலும் மிக விரைவாக ஆரம்பத்திலேயே இவற்றை கண்டறிவது மிக அவசியமாகும். விரைவாக கண்டறிவதன் மூலமும் சிகிச்சையளிப்பதன் மூலமும் நோய் ஏற்படுதல், நீண்டகால பாதிப்புகள் ஏற்படல் மற்றும் இறப்பு என்பன ஏற்படக்கூடிய ஆபத்தினை குறைக்க முடியும்.

குழந்தை எவ்வாறு சோதிக்கப்படுகிறது?

குழந்தையின் குதிக்கால் பகுதியிலிருந்து சோதனைக்காக சிலதுளி குருதி குத்தி எடுக்கப்படும்.

பொதுவாக குழந்தை பிறந்து முதல் 24 மணிநேரத்தின் பின்னரே குருதிமாதிரியானது சேகரிக்கப்பட வேண்டும் என அறிவுறுத்தப்பட்டுள்ளது. அந்நேரத்தில் குழந்தையானது சில தடவைகள் தய்ப்பால் அருந்தியிருக்கும், அத்துடன் அதன் அனுசேபத்தாக்கப் பாதைகள் யாவும் தொழிற்பட ஆரம்பித்திருக்கும்.

எனது குழந்தையின் சோதனைப் பெறுபேறுகள் அசாதாரணமாக காணப்படின்,

இச்சோதனையனது நோய் இருக்கக்கூடிய தன்மையினை பரிசோதிக்கும் சோதனை மாத்திரமே, எனவே இதன் பெறுபேறுகள் அசாரணமானவையாக காணப்படின் உடன் அச்சப்படவேண்டிய அவசியமில்லை. இதனை உறுதிப்படுத்துவதற்கு ஏனைய சோதனைகள் அவசியமாகும்.

நோய் இருக்கக்கூடிய தன்மையினை பரிசோதிக்கும் சோதனையானது நோயினை உறுதிப்படுத்தும் சோதனையை ஒத்ததல்ல. ஆரம்ப சோதனை மூலம் சில அடிப்படை தகவல்களை மாத்திரமே பெற்றுக் கொள்ளமுடியும். அதன் பின்னர் தனித்துவமான நோயினை நிர்ணயம் செய்யும் சோதனைகள் மேற்கொள்ளப்பட வேண்டும். சில ஆரம்ப சோதனைகளில் பிரச்சனை ஒன்றிருப்பதாக காட்டப்படலாம் எனினும் மேலதிக பரிசோதனைகள் மூலம் பிரச்சனை ஏதுமில்லையென கண்டறியப்படலாம். ஆகவே பரிசோதனை மூலம் நோயானது உறுதிப்படுத்தப்படும் சந்தர்ப்பத்தில் குழந்தைக்கு சிகிச்சை வழங்கப்படுதல் அவசியம்.

எனது குழந்தைக்கு இவ்வாறானதொரு அனுசேபக்குறைபாட்டு நோய் காணப்படின் அதனை குணப்படுத்த முடியுமா?

தற்போதையகாலப்பகுதியில் அனைத்து அனுசேபக்குறைபாட்டு நோய்களையும் குணப்படுத்தமுடியாது. மிகவிரைவாக இக்குறைபாடுகளை கண்டறிவதன் மற்றும் சிகிச்சைவழங்கப்படுவதன் நோக்கம் அனுசேப விளைபொருட்களின் குறைபாடு/அதிகரிப்பு அல்லது நச்சு விளைபொருட்களின் உற்பத்தி