

नवजात शिशु स्क्रिनिङ

# तपाईंको बच्चाको स्वास्थ्यका लागि



Department  
of Health

## किन मेरो बच्चाको परीक्षण गरिन्छ?

तपाईंको बच्चा सकेसम्म स्वस्थ रहने कुरा सुनिश्चित गर्न मद्दत गर्ने। रक्त परीक्षणले तपाईंको बच्चाको स्वास्थ्यको बारेमा महत्वपूर्ण जानकारी प्रदान गर्दछ, जुन तपाईं र तपाईंको डाक्टरलाई अन्यथा थाहा नहुन सक्छ। नवजात शिशु स्क्रिनिङ कार्यक्रम (Newborn Screening Program)ले तत्काल लक्षणहरू नदेखिने विभिन्न दुर्लभ, तर उपचार गर्न सकिने रोगहरू भएका नवजात शिशुहरूलाई पहिचान गर्दछ। सुरुमै निदान गरेर चिकित्सा उपचार गर्दा अक्सर गम्भीर रोग र मृत्यु नै पनि रोक्न सकिन्छ, त्यसैले तपाईंको बच्चाको नमूना परीक्षण गरेर प्राप्त नतिजाहरू तपाईंको बच्चाको चिकित्सकलाई रिपोर्ट गर्नु हाम्रा लागि धेरै महत्वपूर्ण हुन्छ। तपाईंको बच्चाको नतिजाका लागि आफ्नो बच्चाका चिकित्सकलाई सोध्नुहोस्।

## के नवजात शिशु स्क्रिनिङ नयाँ हो?

होइन। हरेक राज्यमा नवजात शिशु स्क्रिनिङ कार्यक्रम सञ्चालित छ। सार्वजनिक स्वास्थ्य कानून (Public Health Law) बमोजिम न्युयोर्क प्रान्तीय कार्यक्रम अनिवार्य गरिएको छ र यो 1965 मा सुरु भएको हो। केही रोगहरूले बच्चालाई जीवनको सुरुमै असर गर्न सक्छ - सुरुका केही दिनहरूमै पनि। उपचारले सबैभन्दा राम्रो काम गरोस् भन्नका लागि समयमै परीक्षण र निदान गर्नु महत्वपूर्ण हुन्छ।

## मेरो बच्चालाई कति रोगहरूको परीक्षण गरिन्छ?

यो संख्या सन् 1965 मा एकबाट बढेर आज 45 भन्दा बढी पुगेको छ। ती रोगहरू यस पुस्तिकामा सूचीबद्ध छन्। यी रोगहरू दुर्लभ भए तापनि, न्युयोर्कमा हरेक दिन जन्मने 300 जना बच्चाहरूमध्ये 1 मा यीमध्ये कुनै न कुनै रोग हुन्छ। धेरैजसो रोगहरू गम्भीर प्रकृतिका हुन्छन् र कति

त घातक पनि हुन सक्छन्। कुनै-कुनैले बच्चाको विकासलाई सुस्त बनाउन सक्छ, बौद्धिक असक्षमता निम्त्याउन सक्छ, बच्चामा सङ्क्रमणको जोखिम बढाउन सक्छ वा पत्ता नलागेमा र उपचार नगरेमा अन्य समस्याहरू निम्त्याउन सक्छ।

त्यसैले:

## प्रारम्भिक उपचार धेरै महत्वपूर्ण हुन्छ!

## तर मेरो बच्चा त एकदम स्वस्थ देखिन्छ। त्यही पनि यी परीक्षणहरू गर्नु आवश्यक छ?

हो। नवजात शिशु स्क्रिनिङ कार्यक्रमले यी रोग भएको भनेर पहिचान गरेका धेरैजसो शिशुहरूमा जन्मने बित्तिकै रोगको कुनै लक्षण देखिँदैन र स्वस्थ देखिन्छन्। यी विशेष प्रयोगशाला परीक्षणहरूको मद्दतले, हामी यीमध्ये कुनै पनि रोग भएको बच्चालाई पहिचान गर्न सक्छौं र थप परीक्षण र विशेष हेरचाहको आवश्यकताको बारेमा बच्चाका चिकित्सकलाई बताउन सक्छौं। प्रायःजसो, तपाईंको बच्चामा लक्षणहरू देखिनु वा बिरामी हुनु अघि उपचार सुरु गर्नु धेरै महत्वपूर्ण छ। धेरै रोगहरू आनुवंशिक हुन्छन् र ती रोगहरू बच्चाको आमाबाबुबाट बच्चामा सर्ने गर्छन्।

प्रत्येक बच्चाको जिनका दुई समूह हुन्छन् - एक समूह आमाबाट र अर्को बाबुबाट। कहिलेकाहीँ एउटा जिन समूहमा मात्र समस्या हुन्छ, तर अर्को समूहमा नहुँदा बच्चा बिरामी हुँदैनन्। यस्ता बच्चाहरूलाई वाहक (क्यारियर) भनिन्छ। यी बच्चाहरू बिरामी नभए पनि, यसको अर्थ कम्तीमा एक जना वा कहिलेकाहीँ आमाबाबु, दुवै जना नै उक्त रोगका वाहक हुन्छन्। नवजात शिशुको स्क्रिनिङ परीक्षणले कहिलेकाहीँ केही आनुवंशिक रोगहरूका वाहक पहिचान गर्न पनि सक्छ, तर यो कार्यक्रम सबै वाहकहरू पत्ता लगाउने हिसाबले डिजाइन गरिएको छैन। यदि तपाईंको बच्चा वाहक भएको नतिजा

आयो भने आनुवंशिक परामर्श प्राप्त गर्नु महत्त्वपूर्ण हुन्छ किनभने धेरैजसो अभिभावकलाई आफू वाहक भएको थाहा हुँदैन। परामर्शदाताहरूले तपाईंलाई यो जानकारी बुझ्न मद्दत गर्न सक्छन्।

## तर हाम्रो परिवारका बच्चाहरूलाई कहिल्यै त्यस्ता स्वास्थ्य समस्याहरू देखा परेको थिएन।

पहिले नै स्वस्थ बच्चाहरू भएका आमाबाबुले पछि जन्मने बच्चामा पनि कुनै समस्या आउने अपेक्षा गर्दैनन् र ती लगभग सधैंजसो सही हुन्छन्। तर अझै तपाईंको नवजात शिशुमा यीमध्ये कुनै रोग हुने सम्भावना भने रहन्छ। यीमध्ये प्रत्येक रोग एकदम दुर्लभ छन् र तपाईंको बच्चामा तीमध्ये कुनै रोग नहुने सम्भावना एकदम धेरै छ, तर न्युयोर्कमा हरेक दिन जन्मने 300 मध्ये 1 बच्चामा तीमध्ये कुनै न कुनै रोग हुन्छ। तपाईंको नवजात शिशुको स्क्रिनिङको नतिजा नकारात्मक आयो भन्दैमा भविष्यमा जन्मने बच्चाहरूमा पनि नकारात्मक नतिजा आउने ग्यारेन्टी हुँदैन। तपाईंको परिवारमा कसैलाई पनि त्यस्तो रोग नभए पनि केही बच्चा र अभिभावकहरू रोगका वाहक हुन सक्छन्। धेरै परिवारहरू आफ्ना भविष्यमा जन्मने बच्चाहरू र परिवारका अन्य सदस्यहरूका लागि यी जोखिमहरूको बारेमा अझ राम्ररी बुझ्न आनुवंशिक परामर्श लिने गर्छन्। नवजात शिशु स्क्रिनिङले बच्चाहरू यी आनुवंशिक रोगका वाहक भए पनि सबैमा पत्ता लगाउँदैन भन्ने कुरा याद राख्नु पनि महत्त्वपूर्ण हुन्छ। परीक्षणहरू यी आनुवंशिक रोगहरू भएका अधिकांश शिशुहरू पहिचान गर्ने हिसाबले डिजाइन गरिएको छ।

## मेरो बच्चाको परीक्षण कसरी गरिन्छ?

सबै परीक्षणहरू बच्चाको कुर्कुच्चोबाट निकालिएको रगत नमूनाबाट गरिन्छ। रगतलाई विशेष फिल्टर पेपरमा राखिन्छ।

नमूना सामान्यतया जन्मेको 24-36 घण्टामा लिइन्छ। उक्त नमूना परीक्षणका लागि अल्बानीमा अवस्थित प्रान्तीय स्वास्थ्य विभाग (State Health Department) को प्रयोगशालामा पठाइन्छ।

## के म परीक्षणका नतिजाहरू प्राप्त गर्ने छु?

अस्पतालको नर्सलाई तपाईंको बच्चाका चिकित्सक वा क्लिनिकको नाम र कार्यालय विवरण बताउन नभुल्नुहोस्। यी चिकित्सकलाई नतिजाको बारेमा सूचित गरिने छ र कुनै समस्या देखिएमा उनले तुरुन्तै सम्पर्क गर्ने छन्। निश्चित हुनका लागि, तपाईंले आफ्नो बच्चालाई पहिलो जाँचका लागि चिकित्सक वा क्लिनिकमा ल्याउँदा नतिजाको बारेमा सोध्नुहोस्। अस्पतालको नर्सले तपाईंलाई गुलाबी रङको फाराम दिने छन्, जसमा तपाईंले आफ्नो बच्चाको चिकित्सकबाट परीक्षणको नतिजा कसरी प्राप्त गर्ने भनेर बताएको हुने छ।

## सबै स्क्रिनिङ परीक्षणका नतिजा नेगेटिभ आएमा, यसको अर्थ मेरो बच्चा स्वस्थ हुने छ भन्ने हो?

नवजात शिशु स्क्रिनिङ कार्यक्रमले बच्चालाई लाग्ने सक्ने धेरै रोगहरूमध्ये केही मात्र खोज्छ। त्यसबाहेक, यी रोगहरू भएका केही बच्चाहरूलाई धेरै कारणहरूले पहिचान गर्न सकिँदैन। तपाईंले आफ्नो बच्चालाई उनीहरूको सबै जाँचका लागि चिकित्सक वा क्लिनिकमा लैजानुपर्दछ। जहिले पनि आफ्नो बच्चामा अप्रत्याशित लक्षण वा व्यवहार देखिए-नदेखिएको याद गर्नुहोस् र यदि कुनै कुरा असामान्य देखियो भने तुरुन्तै चिकित्सकलाई फोन गर्नुहोस्।

तपाईंको नवजात शिशुको स्क्रिनिङको नतिजा नकारात्मक आयो भन्दैमा भविष्यमा जन्मने बच्चाहरूमा पनि कुनै रोग हुँदैन भन्ने ग्यारेन्टी हुँदैन। साथै, नवजात शिशु स्क्रिनिङले बच्चाहरू यी

आनुवंशिक रोगका वाहक भए पनि सबैमा पत्ता लगाउँदैन। वाहकहरूमा एउटा जिन उत्परिवर्तन हुन्छ तर ती स्वस्थ हुन्छन्। परिवारमा पहिले कुनै रोग नदेखिएको भए पनि बच्चाहरू र तिनका आमाबाबुहरू ती रोगका वाहक हुन सक्छन्। धेरै परिवारहरू

भनिएको छ भने, कृपया आफ्नो बच्चालाई सकेसम्म चाँडो लिएर आउनुहोस्, ताकि तपाईंको बच्चालाई उपचार गराउनुपर्ने-नपर्ने निर्धारण गर्न तुरुन्तै पुनः परीक्षण गर्न सकिने छ।

## न्युयोर्क राज्यमा हरेक दिन जन्मने 300 बच्चाहरूमध्ये 1 जनामा स्क्रिनिङ गरिने रोगहरूमध्ये कुनै एक देखिएको छ!

आफ्ना भविष्यमा जन्मने बच्चाहरू र परिवारका अन्य सदस्यहरूका लागि रोग र वाहकका जोखिमहरूको बारेमा अझ राम्ररी बुझ्न आनुवंशिक परामर्श लिने गर्छन्।

### के “परीक्षण दोहोर्‍याउनु” को अर्थ मेरो बच्चालाई रोग लागेको हुन सक्छ?

त्यस्तो हुन्छ नै भन्ने छैन। धेरै कारणहरूले परीक्षण दोहोर्‍याउनुपर्ने हुन सक्छ। सबैभन्दा आम कारण भनेको विशेष फिल्टर पेपरमा रगत गलत तरिकाले राखिने हो। सामान्यतया यसको अर्थ तपाईंको बच्चामा केही गडबड छ भन्ने होइन। यसको अर्थ केमात्र हो भने सकेसम्म चाँडो रगतको अर्को नमूना लिनुपर्छ।

पहिलो परीक्षणको नतिजामा समस्या देखिएको अवस्थामा, फेरि स्क्रिनिङ परीक्षण नगरेसम्म नतिजालाई अन्तिम मानिने छैन। यसका लागि रगतको नयाँ नमूना लिनुपर्ने हुन्छ। सामान्यतया, बच्चाको दोस्रो स्क्रिनिङ पनि असामान्य देखिएमा मात्र चिकित्सकले थप नैदानिक परीक्षण गराउनुपर्ने-नपर्ने बारेमा छलफल गर्ने छन्। एकदम दुर्लभ अवस्थाहरूमा, रोगको कारणले बच्चा चाँडै बिरामी हुन सक्ने हुनाले, चिकित्सकले दोस्रो परीक्षण शृङ्खलाको नतिजा पखिरेकै समयमा तुरुन्तै बच्चाको उपचार गर्ने छन्। यदि तपाईंलाई बच्चाको पुनः परीक्षण गराउन

### यदि मेरो बच्चालाई यीमध्ये कुनै रोग छ भने के गर्ने?

परीक्षण गरिएका सबै रोगहरूको उपचार गर्न सकिन्छ जसले रोगको प्रभावलाई कम गर्न सक्छ।

कहिलेकाहीँ यदि विशेष आहार वा अन्य चिकित्सा उपचार चाँडै सुरु गरिएमा लक्षणहरू पूर्ण रूपमा रोक्न सकिन्छ। यीमध्ये धेरैजसो रोगहरू उपचार गर्न धेरै जटिल छन् र कुनै विशेष रोगमा विशेषज्ञताप्राप्त चिकित्सकद्वारा चिकित्सा सेवाको समन्वय गरिनुपर्ने हुन्छ।

### मेरो नवजात शिशुमा रोग देखिएमा, के मेरो भविष्यमा जन्मने बच्चाहरूमा पनि यो रोग हुने छ?

त्यो रोगमा निर्भर गर्दछ। यीमध्ये धेरैजसो रोगहरू आनुवंशिक हुन्छन् र तिनका आमाबाबुबाट बच्चाहरूमा सर्छन्। तपाईंको नवजात शिशुको स्क्रिनिङको नतिजा नकारात्मक आयो भन्दैमा भविष्यमा जन्मने बच्चाहरूमा पनि त्यो रोग हुँदैन भन्ने ग्यारेन्टी हुँदैन। साथै, नवजात शिशु स्क्रिनिङले बच्चाहरू यी आनुवंशिक रोगका वाहक भए पनि सबैमा पत्ता लगाउँदैन। वाहकहरूमा एउटा जिन उत्परिवर्तन हुन्छ र ती स्वस्थ हुन्छन्। परिवारमा पहिले त्यो रोग नदेखिएको भए पनि बच्चाहरू र

तिनका आमाबाबुहरू ती रोगका वाहक हुन सक्छन्। धेरै परिवारहरूले उनीहरूको बच्चालाई कसरी उक्त रोग लाग्यो र उनीहरूका भविष्यमा जन्मने बच्चाहरू र परिवारका अन्य सदस्यहरूलाई रोग र वाहकका जोखिमहरू बुझ्नका लागि आनुवंशिक परामर्श लिने गर्छन्। कतिपय रोग वंशाणुगत हुँदैनन्। उदाहरणका लागि, जन्मजात हाइपोथाइरायडिजम् हुने धेरै कारणहरू छन्, जबकि एचआईभी सङ्क्रमण भाइरसको कारणले हुन्छ, जिन उत्परिवर्तनको कारणले हुँदैन।

## मेरो बच्चाको एचआईभी परीक्षण किन गरिन्छ?

हामी एचआईभी एन्टिबडीहरूका लागि बच्चाको परीक्षण गर्छौं। परीक्षणको नतिजा पोजिटिभ आयो भने, यसको अर्थ आमामा भाइरस छ र हामी बच्चामा भाइरसको सङ्क्रमण नभएको कुरा सुनिश्चित गर्न चाहन्छौं। एचआईभी जन्मनु अघि, सुत्केरीको समयमा वा स्तनपानबाट सङ्क्रमित आमाबाट उनको बच्चामा सर्न सक्छ। न्युयोर्क राज्यमा, धेरैजसो गर्भवती महिलाहरूलाई बच्चा जन्मनु अघि एचआईभीको परीक्षण गरिन्छ। बच्चाको एचआईभी सङ्क्रमणबाट जोगाउन आमाले गर्भावस्था र सुत्केरी हुने समयमा औषधि खानु सर्वोत्तम हुन्छ।

## यी परीक्षणहरूका लागि मलाई कति खर्च लाग्ने छ?

कुनै खर्च लाग्दैन। यी परीक्षणहरूका लागि परिवारलाई कुनै पनि खर्च लाग्दैन।

## म आफ्नो बच्चालाई मद्दत गर्न चिकित्सकलाई कसरी सजिलो बनाउन सक्छु?

सर्वप्रथम, तपाईंले आफ्नो बच्चा जन्मेको अस्पतालको नर्सलाई आफ्नो बच्चाको चिकित्सकको नाम बताउन नभुल्नुहोस् ताकि आवश्यक परेमा हामी चिकित्सकलाई सम्पर्क गर्न सक्ने छौं। यदि तपाईंले आफ्नो चिकित्सक परिवर्तन गर्नुभयो भने, हामीलाई इमेल वा कल गरेर थाहा दिनुहोस् (यस पुस्तिकाको पछाडि हेर्नुहोस्)। यदि तपाईंका चिकित्सकले तपाईंलाई दोहोर्‍याएर परीक्षण गराउनका लागि तपाईंको बच्चाको लागि लिएर आउन अनुरोध गरे भने, सकेसम्म चाँडो लिएर जानुहोस्। यदि तपाईंको बच्चामा कुनै रोग भएमा, द्रुत कदम चाल्नु धेरै महत्त्वपूर्ण हुन्छ।

यदि तपाईंसँग टेलिफोन छैन भने, तपाईंका चिकित्सकलाई तपाईंलाई तुरुन्तै सम्पर्क गर्न सक्ने कसैको फोन नम्बर दिनुहोस्। यदि तपाईं आफ्नो बच्चा जन्मनेबित्तिकै कदम चाल्नुभयो भने, आफ्नो चिकित्सक वा क्लिनिकलाई तपाईंको नयाँ ठेगाना र फोन नम्बर तुरुन्तै बताउनुहोस्। त्यसपछि तपाईंको बच्चाको थप परीक्षण वा उपचार चाहिएमा तपाईं कहाँ सम्पर्क गर्ने भन्ने तपाईंका चिकित्सकले थाहा पाउने छन्।

**याद गर्नुहोस्, समय धेरै महत्त्वपूर्ण हुन्छ।** अभिभावकको नाताले, तपाईं आफ्नो बच्चाको चिकित्सकलाई तपाईंलाई सम्पर्क गर्ने तरिका थाहा हुने कुरा सुनिश्चित गरेर तपाईंको बच्चा सकेसम्म स्वस्थ रहेको यकिन गर्न नवजात शिशु स्क्रिनिङ कार्यक्रमलाई टेवा प्रदान गर्न सक्नुहुन्छ।

**सूचित रहनुहोस्: आफ्नो बच्चाको नवजात शिशु स्क्रिनिङको नतिजा उनको चिकित्सकबाट प्राप्त गर्नुहोस्!**

**नवजात शिशु स्क्रिनिङको बारेमा थप जानकारीका लागि हाम्रो वेबसाइट हेर्नुहोस्।**

# न्यूयॉर्क राज्य नवजात शिशु स्क्रीनिंग कार्यक्रमबाट पहिचान गरिएका रोगहरू

| समूह                             |                              | रोगहरू                                                                                                                                                                           |
|----------------------------------|------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| एन्डोक्रिनोलोजी                  |                              | जन्मजात एड्रेनल हाइपरप्लेसिया (Congenital adrenal hyperplasia, CAH)                                                                                                              |
|                                  |                              | जन्मजात हाइपोथाइरायडिज्म (Congenital hypothyroidism, CH)                                                                                                                         |
| हेमाटोलोजी, हेमोग्लोबिनोप्याथी   |                              | Hb SS रोग (सिकल सेल एनीमिया)                                                                                                                                                     |
|                                  |                              | Hb SC रोग                                                                                                                                                                        |
|                                  |                              | Hb CC रोग                                                                                                                                                                        |
|                                  |                              | अन्य हेमोग्लोबिनोप्याथीहरू                                                                                                                                                       |
| सङ्क्रामक रोग                    |                              | एचआईभी जोखिम                                                                                                                                                                     |
| चयापचय सम्बन्धी जन्मजात गडबडीहरू | एमिनो एसिड रोगहरू            | होमोसिस्टिन्युरिया (Homocystinuria, HCY)                                                                                                                                         |
|                                  |                              | हाइपरमेथियोनाइनेमिया (Hypermethioninemia, HMET)                                                                                                                                  |
|                                  |                              | मेपल सिरप मुत्र रोग (Maple syrup urine disease, MSUD)                                                                                                                            |
|                                  |                              | फिनाइलकिटोन्युरिया (Phenylketonuria, PKU) र हाइपरफिनाइललेनिनेमिया (Hyperphenylalaninemia, HyperPhe)                                                                              |
|                                  |                              | टाइरोसिनेमिया (Tyrosinemia, TYR-I, TYR-II, TYR-III)                                                                                                                              |
|                                  | फ्याटी एसिड अक्सिडेसन रोगहरू | कार्निटाइन-एसिलकार्निटाइन ट्रान्सलोकेज डिफिसियन्सी (Carnitine-acylcarnitine translocase deficiency, CAT)                                                                         |
|                                  |                              | कार्निटाइन पाल्मिटोइलट्रान्सफरेज I (Carnitine palmitoyltransferase I, CPT-I) र II (CPT-II) डिफिसियन्सीहरू                                                                        |
|                                  |                              | कार्निटाइन अपटेक डिफेक्ट (Carnitine uptake defect, CUD)                                                                                                                          |
|                                  |                              | 2,4-डायनोइल-CoA रिडक्टेज डिफिसियन्सी (2,4-Dienoyl-CoA reductase deficiency, 2,4Di)                                                                                               |
|                                  |                              | लङ-चेन 3-हाइड्रोक्सीएसिल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, LCHAD)                                                           |
|                                  |                              | मिडियम-चेन एसिल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCAD)                                                                            |
|                                  |                              | मिडियम-चेन किटोएसिल-CoA थायोलेज डिफिसियन्सी (Medium-chain ketoacyl-CoA thiolase deficiency, MCKAT)                                                                               |
|                                  |                              | मिडियम/सर्ट-चेन हाइड्रोक्सीएसिल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (Medium/short-chain hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency, M/SCHAD)                                            |
|                                  |                              | माइटोकण्ड्रियल ट्राइफङ्क्सनल प्रोटीन डिफिसियन्सी (Mitochondrial trifunctional protein deficiency, TFP)                                                                           |
|                                  |                              | मल्टिपल एसिल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MADD) (यसलाई ग्लुटारिक एसिडेमिया टाइप II (Glutaric acidemia type II, GA-II) पनि भनिन्छ) |
|                                  |                              | सर्ट-चेन एसिल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, SCAD)                                                                               |
|                                  |                              | भेरि लङ-चेन एसिल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, VLCAD)                                                                       |

| समूह                             |                     | रोगहरू                                                                                                                                                                                                                                                      |
|----------------------------------|---------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| चयापचय सम्बन्धी जन्मजात गडबडीहरू | जैविक अम्लीय रोगहरू | ग्लुटारिक एसिडेमिया टाइप I (Glutaric acidemia type I, GA-I)                                                                                                                                                                                                 |
|                                  |                     | 3-हाइड्रोक्सी-CoA-3-मिथाइलग्लुटेराइल-CoA लाइएज डिफिसियन्सी (3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase deficiency, HMG)                                                                                                                                           |
|                                  |                     | आइसोब्युटेराइल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, IBCD)                                                                                                                                                               |
|                                  |                     | आइसोभ्यालेरिक एसिडेमिया (Isovaleric acidemia, IVA)                                                                                                                                                                                                          |
|                                  |                     | मेलोनिक एसिडेमिया (Malonic acidemia, MA)                                                                                                                                                                                                                    |
|                                  |                     | 2-मिथाइलब्युटेराइल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, 2-MBCD)                                                                                                                                                    |
|                                  |                     | 3-मिथाइलब्युटेराइल-CoA कार्बोक्सिलेज डिफिसियन्सी (3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency, 3-MCC)                                                                                                                                                       |
|                                  |                     | 3-मिथाइलग्लुटाकोनिक एसिडेमिया (3-Methylglutaconic acidemia, 3-MGA)                                                                                                                                                                                          |
|                                  |                     | 2-मिथाइल-3-हाइड्रोक्सीब्युटेराइल-CoA डिहाइड्रोजिनेज डिफिसियन्सी (2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiency, MHBD)                                                                                                                              |
|                                  |                     | मिथाइलमेलोनाइल-CoA म्युटेज डिफिसियन्सी (Methylmalonyl-CoA mutase deficiency, MUT), कोबालामिन A,B (Cobalamin A,B, (Cbl A,B)) र कोबालामिन C,D (Cobalamin C,D, (Cbl C,D)) कोफ्याक्टर डिफिसियन्सी र अन्य मिथाइलमेलोनिक एसिडेमिया (Methylmalonic acidemias, MMA) |
|                                  |                     | माइटोकोन्ड्रियल एसिटोसिटोइल-CoA थायोलेज डिफिसियन्सी (बिटा-किटोथायोलेज डिफिसियन्सी) (BKT) (Mitochondrial acetoacetyl-CoA thiolase deficiency (Beta-ketothiolase deficiency, BKT))                                                                            |
|                                  |                     | मल्टिपल कार्बोक्सिलेज डिफिसियन्सी (Multiple carboxylase deficiency, MCD)                                                                                                                                                                                    |
|                                  |                     | प्रोपायोनिक एसिडेमिया (Propionic acidemia, PA)                                                                                                                                                                                                              |
|                                  | युरिया साइकल रोगहरू | आर्जिनाइनेमिया (Argininemia, ARG)                                                                                                                                                                                                                           |
| अन्य आनुवंशिक रोगहरू             |                     | आर्जिनाइनोसक्सिनिक एसिडेमिया (Argininosuccinic acidemia, ASA)                                                                                                                                                                                               |
|                                  |                     | साइट्रुलिनमिया (Citrullinemia, CIT)                                                                                                                                                                                                                         |
|                                  |                     | एड्रेनोलेयुकोडिस्ट्रोफी (Adrenoleukodystrophy) (एक्स-लिङ्क गरिएको)                                                                                                                                                                                          |
|                                  |                     | बायोटाइनिडेज डिफिसियन्सी (Biotinidase deficiency, BIOT)                                                                                                                                                                                                     |
|                                  |                     | सिस्टिक फाइब्रोसिस (Cystic Fibrosis, CF)                                                                                                                                                                                                                    |
|                                  |                     | गालाक्टोसेमिया (Galactosemia, GALT)                                                                                                                                                                                                                         |
|                                  |                     | गुवानिडाइनोएसिटेट मिथाइलट्रान्स्फरेज डिफिसियन्सी (Guanidinoacetate methyltransferase deficiency, GAMT)                                                                                                                                                      |
|                                  |                     | क्रेबी (Krabbe) रोग                                                                                                                                                                                                                                         |
|                                  |                     | म्युकोपोलिस्याकारिडोसिस टाइप I (Mucopolysaccharidosis type I, MPS I)                                                                                                                                                                                        |
|                                  |                     | पोम्पे (Pompe) रोग                                                                                                                                                                                                                                          |
|                                  |                     | गम्भीर संयुक्त इम्युनोडेफिसियन्सी रोग (Severe Combined Immunodeficiency Disease, SCID)                                                                                                                                                                      |
|                                  |                     | स्पाइनल मस्कुलर एट्रोफी (Spinal muscular atrophy, SMA)                                                                                                                                                                                                      |

न्युयोर्क राज्य नवजात शिशु स्क्रीनिङ कार्यक्रम र प्यानलमा रहेका रोगहरूको बारेमा थप जानकारीका लागि कृपया हाम्रो यस वेबपेजमा जानुहोस्:

[www.wadsworth.org/programs/newborn](http://www.wadsworth.org/programs/newborn)

न्युयॉर्क राज्य नवजात शिशु स्क्रिनिङ कार्यक्रम प्रान्तीय स्वास्थ्य विभागले नवजात शिशु भएका परिवारहरूलाई प्रदान गर्ने सेवा हो।

महत्वपूर्ण: नवजात शिशु स्क्रिनिङका बारेमा कुनै प्रश्न छ? तपाईंको बच्चाको चिकित्सकका बारेमा हामीलाई जानकारी दिनु आवश्यक छ? पत्र लेख्नुहोस्, फोन गर्नुहोस् वा हाम्रो वेबसाइट हेर्नुहोस्:

Newborn Screening Program  
Wadsworth Center  
New York State Department of Health  
P.O. Box 22002  
Albany NY 12201-2002  
Email: [nbsinfo@health.ny.gov](mailto:nbsinfo@health.ny.gov)  
[www.wadsworth.org/programs/newborn](http://www.wadsworth.org/programs/newborn)

#### आदरणीय अभिभावकज्यू:

तपाईंको बच्चाको नमूना(हरू) नवजात शिशु स्क्रिनिङ कार्यक्रमद्वारा 10 वर्षसम्म पहुँचमा कडाइका साथ नियन्त्रण गर्दै सुरक्षित अवस्थामा भण्डारण गरिने छ।

आवश्यक परेमा, नमूना(हरू) तपाईंको सहमतिमा तपाईंको बच्चाका लागि नैदानिक प्रयोजनका लागि प्रयोग गर्न सकिने छ। नमूनाको एक अंशबाट तपाईंको बच्चालाई पहिचान गर्न सक्ने सबै जानकारी हटाइने छ र जनस्वास्थ्य अनुसन्धानमा प्रयोग गर्न सकिने छ, जुन सबै प्रचलित कानून र नैतिक दिशानिर्देशहरूको पालना गरेको निरीक्षण गर्ने बोर्डले समीक्षा गरी अनुमोदन गरेको छ। तपाईंले आफ्नो बच्चाको नमूना(हरू) नष्ट गर्ने वा जनस्वास्थ्य अनुसन्धानमा प्रयोग हुनबाट रोक्ने व्यवस्था गर्न सक्नुहुन्छ र निर्देशनहरूका लागि (518) 473-7552 मा कल गर्न सक्नुहुन्छ। थप जानकारीका लागि वा तपाईंको लिखित अनुरोध पूरा गर्न आवश्यक पर्ने फारामको प्रति डाउनलोड गर्न तपाईंले हाम्रो वेबसाइटमा जान सक्नुहुन्छ। नोट: अनुरोध गरिएमा, हामी नमूनाहरू पूर्ण रूपमा नष्ट गर्नेछौं। तपाईंले बच्चा जन्माएको 8 हप्तापछिसम्म हामी यो गर्न सक्दैनौं।



Department  
of Health