ការត្រួតពិនិត្យមេរោគជំងឺដែលប្លែកខុសពីធម្មតាកើតពីធម្មតាដែលមាននៅក្នុងខ្លួនទារកទើបនឹងកើត

(ហៅកាត់ថា ការត្រួតពិនិត្យសំរាប់ទារកដែលទើបនឹងចាប់កំណើត)

--អាចជួយទារករកឃើញមេរោគដែលខុសប្លែកពីធម្មតាកើតពីធម្មតា ព្យាបាលជំងឺមេរោគនៅពេលដែលមេរោគ រឺជំងឺធ្វើទុក្ខ នេះអាចបន្ថយនូវការខូចខាតចំពោះសារពាង្គកាយនិងបញ្ញា ។

ឳពុកម្តាយជាទីស្នេហា :

កូនដែលមានសុខភាពល្អគឺជាប្រភពនៃសេចក្តីសប្បាយរីករាយរបស់គ្រួសារ ។ ប្រសិនបើមេរោគជំងឺធ្វើទុក្ខនៅពេលដែលកំពុតធំធាត់ តែងតែនឹងនាំមកឥទ្ធិពលដែលមានកំរិតខុសគ្នាដល់គ្រួសារនិងសង្គម ហេតុនេះបានជា សូមរំលឹកលោកអ្នកឱ្យដឹងថា ឱ្យកូនទទួលការត្រួតពិនិត្យសំរាប់ទារកដែលទើបនឹងកើតនិងសេវាកម្មត្រួតពិនិត្យសុខភាពមានពាក់ព័ន្ធឱ្យទាន់ពេលវេលា ជាការសំខាន់ៗណាស់ ។ តាមការត្រួតពិនិត្យសំរាប់ទារកដែលទើបនឹងកើតអាចជួយទារករកឃើញមេរោគខុសប្លែកពីធម្មតាកើតពីធម្មជាតិមុនពេលដែលរោគសញ្ញាច្បាស់លាស់នឹងផ្តល់ការព្យាបាលសមល្មមនៅកាលៈទេសល្អជាងគេឱ្យទាន់ពេលវេលា នេះអាចជួយបន្ថយកាត់កំរិតទាបបំផុតនូវការខូចខាតដល់រាងកាយនិងបញ្ញា ។ ដើម្បីប្រាកដថា តើទារករបស់លោកអ្នកបានកើតមានមេរោគជំងឺខុសប្លែកពីធម្មតាកើតពីធម្មជាតិមាននៅក្នុងខ្លួនទារកដែលមានពីកំណើតឬទេ ការរៀបចំមន្ទីរពេទ្យ(គិលានដ្ឋាន)នឹងយកឈាមតិចៗពីកែងជើងរបស់ទារកថ្មី ក្រោយពី ៤៨ ម៉ោងដែលទារកបានកំណើត ហើយប្រគល់ឱ្យមជ្ឈមណ្ឌលត្រួតពិនិត្យសំរាប់ទារកថ្មីដែលការិយាល័យសុខភាពប្រជាពលរដ្ឋនៃក្រសួងសុខាភិបាលបានកំណត់ ដើម្បីធ្វើការត្រួតពិនិត្យមានពាក់ព័ន្ធ ។ សព្វថ្ងៃនេះ រដ្ឋាភិបាលបានជួយផ្តល់ប្រការត្រួតពិនិត្យសំរាប់ទារកថ្មី ដូចខាងក្រោមនេះ :

ទី ១ , រោគ Congenital Hypothyroidism

នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល់ ៣000 រូប ក៏មានទារក ១ រូបនឹងកើតមានរោគនេះ ។ ទារកដែលទើបកំណើតស្ទើតែអត់មានរោគសញ្ញាខុសធម្មតាសោះ តាមធម្មតា ក្រោយពីកំណើតអស់រយៈពេល ២-៣ ខែ ទើបលេចចេញរោគសញ្ញាដោយសន្សឹមៗ មូលហេតុសំខាន់គឺ សារពាង្គកាយរបស់ទារកខ្វះខាតThyroid Hormome អាចជះឥទ្ធពលដល់សរសៃខួរក្បាលនិងការរីកចំរើនធំធាត់ ប្រសិនបើក្រោយពីទារកបានកំណើតអស់រយៈពេល ៦ ខែ ទើបព្យាបាល ទារកភាគច្រើននឹងក្លាយទៅជាទារកមានឧបសគ្គបញ្ញា ការរីកចំរើនធំធាត់យឺតពេល មានមាឌតូចល្អិត ។ ប៉ុន្តែប្រសិនបើអាចរកឃើញទាន់ពេលវេលា ផ្តល់ឱ្យទារកThyroxine ដើម្បីព្យាបាល ក្រោយពីចាប់កំណើតក្នុងរយៈពេល ១-២ ខែអាចធ្វើឱ្យទារកមានបញ្ញាប្រក្រតី ហើយសារពាង្គកាយក៏អាចកើតឡើងនិងឡើងធំតាមធម្មតាផងដែរ ។

ទី ២ , រោគ Phenyketonuria

នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល់ ៣៥,000 រូប ក៏មានទារក ១ រូបនឹងកើតមានរោគនេះ ។ តាមធម្មតា

ក្រោយពីកំណើតអស់រយៈពេល ៣-៤ ខែ នឹងលេចចេញរោគសញ្ញា ដូចជា : កើតឡើងនិងឡើងធំយឺតពេល ទឹកនោមនិងដងខ្លួនមានក្លិនឆ្អេះ នៅថ្ងៃក្រោយ អន់បញ្ញានឹងខ្សោយប្រាជ្ញាយ៉ាងធ្ងន់ធ្ងរ មូលហេតុសំខាន់គឺ សារពាង្គកាយរបស់ទារកមិនអាចរំសាយនិងស្រូបយកប្រូតេអ៊ីនក្នុងចំណីអាហារដោយប្រសិទ្ធិភាព ប្រសិនបើរកឃើញរោគនេះនៅពេលដំបូងនៅក្នុងរយៈពេល ៣ ខែក្រោយពីកំណើត ផ្តល់ចំណីអាហារពិសេស តាមដានតាមពេលកំណត់ បញ្ញារបស់ទារកភាគច្រើនអាចអភិវឌ្ឍន៍ដោយភាពប្រក្រតី ។

ទី ៣ , រោគ Homocystinuria

នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល់ ១សែន-២សែន រូប ក៏មានទារក ១ រូបនឹងកើតមានរោគនេះ ។ មូលហេតុសំខាន់គឺ សារពាង្គកាយរបស់ទារកមិនអាចរំសាយនិងស្រូបយកប្រូតេអ៊ីនក្នុងចំណីអាហារដោយប្រសិទ្ធិភាព ប្រសិនបើមិនទទួលការព្យាបាល ទារកនឹងលេចចេញរោគសញ្ញា ដូចជា អដ្ឋិសង្គលិកសព្វរាងកាយមានរូបអាក្រក់ បញ្ញាមិនគ្រប់គ្រាន់ កំណកឈាមជាដុំតូចៗនៅក្នុងឈាម និងរោគផ្សេងៗទៀតកើតជាមួយគ្នាជាដើម ។ ប្រសិនបើរកឃើញរោគនេះនៅពេលដំបូង ផ្តល់ចំណីអាហារពិសេសនិងវិតាមីនសំរាប់ការព្យាបាល អាចចៀសវាងកុំឱ្យទារកខ្សោយបញ្ញា ។

ទី ៤ , រោគ Galactosemia

នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល់ ១ លាន រូប ក៏មានទារក ១ រូបជាតួយ៉ាងនឹងកើតមានរោគនេះ ។ មូលហេតុសំខាន់គឺ សារពាង្គកាយរបស់ទារកមិនអាចរំលាយនិងស្រូបយកស្ករទឹកដោះដោយប្រក្រតី តាមធម្មតានឹងលេចចេញបាតុភូតដូចជា ក្រោយពីបំបៅដោះរួច ទារកក្អួត ឈ្លប់បាត់ស្មារតីដេកលក់ នឹងអាចបណ្តាលឱ្យភ្នែក ថ្លើមនិងខួរក្បាលនឹងរងការខូចខាត ។ ប្រសិនបើរកឃើញរោគនេះនៅពេលដំបូង
អាចយកចំណីអាហារទឹកដោះដែលអត់មានស្ករទឹកដោះនិងពាក់កណ្តាលស្ករ ទឹកដោះ（Galactose）
មកជំនួសទឹកដោះម្តាយ ឬម្សៅទឹកដោះសំរាប់ទារកធម្មតា អាចចៀសវាងកុំឱ្យជំងឺធ្វើទុក្ខ ។
ចំពោះម្តាយដែលបានប្រសូតទារកកើតមានរោគនេះ នៅអំឡុងពេលមានផ្ទៃពោះ សូមចៀសវាងកុំហូបចំណីអាហារដែលមានធាតុទឹកដោះ ឬស្ករទឹកដោះល្អជាង ដូចជា : ទឹកដោះគោ ចំណីអាហារទឹកដោះនិងអន្តរាការៈជាដើម ដើម្បីចៀសវាងកុំឱ្យទារកដែលកើតមានរោគនេះរងការខូចខាត ។

ទី ៥ , រោគG1ucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency (តាមធម្មតាហៅថា G6PD deficiency)

នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួន ១០០ រូប ក៏មានទារក ៣ រូបនឹងកើតមានរោគនេះ ។ រោគនេះជារោគជំណពូកតែងតែកើតមាននៅតំបន់តៃវ៉ាន់ មូលហេតុសំខាន់គឺ គោលិកាក្រហមនៃសារពាង្គកាយរបស់ទារករំសាយនិងស្រូបយកមធុរជាតិមិនប្រក្រតី កាលណាទារកដែលកើតមានរោគនេះពាល់ថ្នាំខ្លះ ដូចជា ស៊ី**Broad Bean** ពាល់គ្រាប់កប្បូរ（camphor ball）（តាមធម្មតាហៅថាគ្រាប់ស្អុយ） លុបទឹកថ្នាំស្វាយ លេបថ្នាំSulfanilamide និងថ្នាំបញ្ចុះកំដៅនិងបន្ថយការឈឺចាប់ជាដើម តែងតែងាយនឹងបង្កើតរោគAplastic Anemiaជាបន្ទាន់ ប្រសិនបើមិនដោះស្រាយឱ្យទាន់ពេលវេលា នឹងបណ្តាលឱ្យមាន

ជំងឺខាន់លឿង ខ្សោយបញ្ញា រហូតមានគ្រោះដល់ជីវិត ។ ការបញ្ជាក់សភាពការណ៍សុខភាពរបស់ទារកនៅពេលដំបូង ចៀសវាងកុំឱ្យពាល់ថ្នាំដែលអាចបង្កើតរោគនេះដូចខាងលើ អាចបន្ថយការខូចខាតចំពោះទារក ។

ម្យ៉ាងទៀត ឥឡូវនេះ អង្គការព្យាបាលនីមួយៗបាននាំចូលម៉ាស៊ីន Tandem Mass នេះជាបច្ចេកទេសត្រួតពិនិត្យថ្មី សំរាប់ត្រួតពិនិត្យរោគទារក អាចត្រួតពិនិត្យរោគខុសប្លែកពីធម្មតានៃដំណើរការបំបែកសារធាតុសរីរាង្គដែលមានពីកំណើត ច្រើនប្រភេទនៅពេលជាមួយគ្នា ដើម្បីផ្តល់សេវាកម្មត្រួតពិនិត្យសំរាប់ទារកទើបនឹងកើតឱ្យកាន់តែល្អប្រសើរនិងគ្រប់គ្រាន់ ចាប់ពីខែកក្កដា ឆ្នាំ ២០០៦ រៀងមក ក្រៅពីការត្រួតពិនិត្យរោគប្រភេទខាងលើនេះ រដ្ឋាភិបាលបានបន្ថែមប្រការត្រួតពិនិត្យ ៦ យ៉ាងជាអទិភាព ដែលប្រើប្រាស់ម៉ាស៊ីនTandem Mass មកត្រួតពិនិត្យរោគខុសប្លែកពីធម្មតានៃដំណើរការបំបែក សារធាតុសរីរាង្គដែលមានពីកំណើត ។ ប្រការត្រួតពិនិត្យសំរាប់ត្រួតពិនិត្យរោគទារកដែលបន្ថែមជាថ្មីរួមបញ្ចូល :

ទី ៦ , រោគ Congenital Adrenal Hyperplasia

នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល់ ១៥000 រូប ក៏មានទារក ១ រូបនឹងកើតមានរោគនេះ ។ ចំពោះរោគនេះ មូលហេតុសំខាន់គឺ នៅក្នុង AdrenalorSuprarenalGlands ខ្វះខាត21-Hydroxylase តាមការសិក្សាព្យាបាលរោគដោយ ផ្ទាល់ គេរកឃើញថា តាមលក្ខណៈនិងចំនួនដែលកង្វះខាតខុសពីគ្នា នឹងបែងចែកជា : (១) ប្រភេទបាត់បង់ធាតុអំបិល (salt-losing type) ទារកភាគច្រើននៅពេលដែលបាត់បង់ធាតុអំបិលយ៉ាងធ្ងន់ធ្ងរ អាចបណ្តាលឱ្យធ្លាក់ក្នុងសភាព គ្រោះថ្នាក់ប្រសិនបើធ្វេសប្រហែសមិនទៅព្យាបាល ទារកអាចនឹងមានគ្រោះថ្នាក់ដល់អាយុជីវិត ។(២) ប្រភេទប្រកប ដោយបុរិសលក្ខណៈ(sample virilizing) ទារិកាដែលកើតមានរោគប្រភេទនេះនឹងមានលក្ខណៈភេទប្លែកពីធម្មតា ពេលធំ ឡើងអត់មានរដូវ មានលក្ខណៈដូចជាប្រុសហួសវិស័យ មានភាពអានិងឡើងធំប្លែកពីធម្មតា ។រីឯចំពោះទារកដែលកើត មានរោគប្រភេទនេះក៏មានបញ្ហាក្នុងការឡើងធំ ។ ប្រសិនបើមិនអាចរកឃើញនៅពេលដំបូង នោះការព្យាបាលខាងផ្លូវ កាយនិងខាងផ្លូវចិត្តសុទ្ធតែពិបាកណាស់ ។ (៣) ប្រភេទកើតមានយឺតពេល (late onset) ក្រោយពីកាលទារក អ្នកជំងឺ ទើបលេចចេញរោគសញ្ញា ។ ចំពោះរោគ Congenital Adrenal Hyperplasia លើកលែងតែប្រភេទកើតមានយឺតពេល (late onset) ប្រភេទទាំងពីរផ្សេងទៀតអាចត្រួតពិនិត្យរកឃើញ ហើយព្យាបាលនៅពេលដំបូង ការព្យាបាលនៅពេល ដំបូងអាចជួយទារកដែលទើបនឹងកើតចៀសវាងគ្រោះថ្នាក់ជីវិត អាចបន្ថែមថ្នាំសមល្មមតាមកង្វះខាតរបស់ទារក អាចនាំ ឱ្យទារកកើតឡើងនិងឡើងធំតាមភាពប្រក្រតីបាន ។

ទី ៧ , រោគ Maple syrup urine disease

អត្រាកើតមានរោគនេះនៅតំបន់តៃវ៉ាន់កំពុងនៅតែត្រូវការវិនិច្ឆ័យ នៅទ្វីបអឺរ៉ុបជនស្បែកស នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល់ ១ សែន ២ម៉ឺន រូប ក៏មានទារក ១ រូបកើតមានរោគនេះ នៅប្រទេសសហរដ្ឋអាមេរិក នៅក្នុងចំណោម

ទារក ចំនួនប្រហែលរាល់ ២ សែន ៥ ម៉ឺនរូប ក៏មានទារក ១ រូបកើតមានរោគនេះ ។ ដោយសារទឹកសារពាង្គកាយនិងទឹកនោមរបស់អ្នកជំងឺមានរសជាតិផ្អែមដូចជាMaple Syrup ហេតុនេះបានជាដាក់ឈ្មោះថា រោគ Maple syrup urine disease ។ចំពោះទារកដែល កើតមានរោគនេះជាតួយ៉ាង ក្រោយពីបំបោះប៉ុន្មានថ្ងៃ នឹងកើតឡើងបាតុភូតខ្លះសន្សឹមៗ ដូចជា ក្អួតចូលចិត្តដេកលក់ អត់មានបំណងចង់ស៊ីអ្វី ដកដង្ហើមប្រញាប់ប្រញាល់ កើតជំងឺខាន់លឿង រមួលក្រពើជាដើម អ្នកជំងឺមានរោគយ៉ាងធ្ងន់ធ្ងរនឹងបាត់ស្មារតី សន្លប់ រហូតដល់ស្លាប់ទៅ ។ រោគនេះបណ្ដាលមកពី branched-chain amino acidពិសេសដំណើរការបំបែកប្លែកពីធម្មតា នេះជារោគកំរមាន រោគនេះធ្វើឱ្យដំណើរការបំបែកនៃ Valine Leucineនិង Isoleucineមិនអាចប្រព្រឹត្តទៅដោយងាយស្រួល ។ ការរកឃើញនិងព្យាបាលនៅពេលដំបូងមានសារសំខាន់ៗណាស់ចំពោះទារក អាចនាំឱ្យទារកកើតឡើងនិងឡើងធំតាមភាពប្រក្រតីគ្រាន់បើបាន ។

ទី ៨ , រោគ Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency

អត្រាកើតមានរោគនេះនៅតំបន់តៃវ៉ាន់កំពុងនៅតែត្រូវការវិនិច្ឆ័យ នៅទ្វីបអឺរ៉ុបនិងប្រទេសសហរដ្ឋអាមេរិក នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល១ ម៉ឺន ៥ ពាន់ រូប ក៏មានទារក ១ រូបកើតមានរោគនេះ នេះជារោគដំណើរការបំបែក fatty acidsដែលតែងតែកើតមានជាងគេ ។ តាមធម្មតា នឹងលេចចេញរោគសញ្ញានៅពេលក្រោយពីកើតមានពេលអាយុ ២ ឆ្នាំ ។ ពីព្រោះទារកខ្វះខាតMedium-chain acyl-CoA dehydrogenase ធ្វើឱ្យដំណើរការបំបែកខ្លាញ់មិនអាចប្រព្រឹត្តទៅដោយងាយស្រួល ខ្លាញ់ដែលមិនអាចបំបែករលីងគរគ្នានៅក្នុងសារពាង្គកាយ បង្កបង្កើតឡើងធាតុពុល ខូចខាតដល់ខួរក្បាលនិងប្រព័ន្ធសរសៃ នាំឱ្យកើតឡើងបាតុភូតដូចជា ក្អួត ថ្លើមហើម រោគ ketotic hypoglycemia ស្មារតីមិនច្បាស់លាស់ សន្លប់និងរមួលក្រពើជាដើម ។ ពិតមែនតែ មានអ្នកជំងឺចំនួនខ្លះអត់មានរោគសញ្ញាទេ អ្នកជំងឺភាគ ២៥% ដែលកើតមានរោគនេះនឹងស្លាប់ទៅ នៅពេលរោគកើតមានលើកទី ១ ហេតុនេះបានជា ក៏តែងតែត្រូវគេច្រឡំចាត់ទុកជារោគស្លាប់ភ្លាមទារក ។ការត្រួតពិនិត្យនៅពេលដំបូងអាចចៀសវាងរោគកើតមាន នៅពេលមានរោគបន្ទាន់ ព្យាបាលរោគស្ករឈាមទាបរឹងចំពោះការព្យាបាលពេលយូរ ក៏ត្រូវផ្ដល់ចំណីអាហារមានCarbohydrate ចៀសវាងតមបរិភោគអស់រយៈពេលយូរ ហើយត្រូវតែព្យាបាលរោគជាបន្ទាន់ដោយសកម្ម ដូចជារលាក ឬរលាកក្រពះនិងរលាកពោះវៀនជាដើម ។ ប្រសិនបើអាចចៀសវាងការរងការខូចខាតដោយស្រួលបួល នៅទីបំផុតអាចព្យាបាលរោគនេះដោយងាយស្រួលបាន ។

ទី ៩ , រោគ រោគ Glutaric aciduria type I

អត្រាកើតមានរោគនេះនៅតំបន់តៃវ៉ាន់កំពុងនៅតែត្រូវការវិនិច្ឆ័យ នៅប្រទេសសហរដ្ឋអាមេរិក នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល ២ ម៉ឺន រូប ក៏មានទារក ១ រូបកើតមានរោគនេះ នេះជារោគដំណើរការបំបែក Amino acidប្លែកពីធម្មតាដែលកំរមាន ។ ពីព្រោះទារកខ្វះខាត glutaryl-CoA dehydrogenase ធ្វើឱ្យដំណើរការបំបែក Lysine និង Tryptophan មិនអាចប្រព្រឹត្តទៅដោយប្រក្រតី ធាតុពុល(ដូចជា Glutaric acid ជាដើម) គរគ្នាជាច្រើននៅក្នុងឈាមនិងសរីរាង្គ បានបង្កើតរោគសញ្ញាសរសៃជាលំដាប់និងដំណើរការបំបែកប្លែកពីធម្មតាជាបន្ទាន់ ។ តាមធម្មតា នៅក្នុងប៉ុន្មាន

ខែ ក្រោយពីទារកកំណើតមានលទ្ធភាពអត់មានសភាពការណ៏ប្លែកពីធម្មតាទេ ឬមានតែក្បាលធំៗដែលអត់មានរោគសញ្ញាផ្សេងទៀត ប៉ុន្តែនៅចុងកាលទារក ទារកនឹងកើតមានរោគសញ្ញា ដូចជា ពិបាកធ្វើចលនា រោគ Progressive Choreoathetosis សាច់ដុំមិនអាចធ្វើចលនាបាន ស្ពឹក ខ្នងពត់ទៅខាងក្រោយ(អវយវៈលាត់ទៅខាងក្រៅ រាងកាយដូចជារាងស្ពា) ជាដើមក៏មានលទ្ធភាពកើតមានជំងឺឆ្កួតជ្រូក ឬសន្លប់ដេកនិងសន្លប់ស្មារតីជាបន្ទាន់ ។ ការរកឃើញនិងព្យាបាលនៅពេលដំបូងមានសារសំខាន់ៗណាស់ចំពោះទារក អាចនាំឱ្យទារកកើតឡើងនិងឡើងធំតាមភាពប្រក្រតីគ្រាន់បើបាន ។

ទី ១០ , រោគ Isovaleic acidemia

អត្រាកើតមានរោគនេះនៅតំបន់តៃវ៉ាន់កំពុងនៅតែត្រូវការវិនិច្ឆ័យ នៅខាងក្រៅប្រទេស នៅក្នុងចំណោមទារក ចំនួនប្រហែលរាល ៥ ម៉ឺន រូប ក៏មានទារក ១ រូបកើតមានរោគនេះ ។ នេះជារោគដំណើរការបំបែក Organic acids ប្លែកពីធម្មតាដែលក្រមាន ។ ពីព្រោះទារកខ្វះខាត Isovaleryl CoA dehydrogenase ធ្វើឱ្យដំណើរការបំបែក Leucine ដោយប្រក្រតី ធាតុពុល isovaleric acidគរគ្នាហួសវិស័យ បំពានប្រព័ន្ធសរសៃនិងប្រព័ន្ធបង្កើតឈាម ។ តាមកំរិតរោគសញ្ញានិងពេលមុនឬយឺតកើតមានរោគអាចចែកជាពីរប្រភេទ គឺរោគជាតួយ៉ាងនិងរោគមិនមែនតួយ៉ាង ។ អ្នកជំងឺជាតួយ៉ាងក្រោយពីកំណើតមានលទ្ធភាពដូចជាទារកធម្មតា ប៉ុន្តែទារកនឹងកើតមានបាតុភូតដូចជា នឿយហត់ រង៉ាប់រងើ ក្អួតចូលចិត្តដេកលក់ មិនចង់ស៊ីអ្វីទេនិងរមួលក្រពើជាដើម isovaleric acidជាច្រើនបានគរគ្នានៅក្នុងដងខ្លួន រាងកាយនិងទឹកនោមរបស់ទារកមានក្លិនញើសជើងស្អុយជាច្បាស់លាស់ ។ នៅពេលនេះ ប្រសិនបើមិនផ្តល់ការព្យាបាលត្រឹមត្រូវ អ្នកជំងឺនឹងសន្លប់ជាបន្តបន្ទាប់ ។ រីឯអ្នកជំងឺមិនមែនតួយ៉ាងកើតមានរោគយឺតពេល ហើយមានរោគសញ្ញាតិចតួចមិនសូវច្បាស់តែងតែក្រោយពីកំណើត ១ ឆ្នាំ ទើបត្រូវត្រួតពិនិត្យរកឃើញ ជួនកាលត្រូវច្រឡំចាត់ទុកជាប្រភេទរោគដូចគ្នាផ្សេងទៀត ។ ប្រសិនបើការត្រួតពិនិត្យរកឃើញនៅពេលដំបូង ប្រើប្រាស់ការគ្រប់គ្រងចំណីអាហារនិងតាមដានតាមពេលកំណត់ នឹងមានប្រសិទ្ធិភាពល្អក្នុងការព្យាបាល ។

ទី ១១ , រោគ Methylmalonic acidemia

អត្រាកើតមានរោគនេះនៅតំបន់តៃវ៉ាន់កំពុងនៅតែត្រូវការវិនិច្ឆ័យ នេះជារោគដំណើរការបំបែកOrganic acidប្លែកពីធម្មតាដែលកំរមាន ។ ពីព្រោះសមត្ថភាពនៃ methylmalonyl- CoA mutase ប្លែកពីធម្មតា ឬដំណើរការបំបែកធាតុ cobalamin ប្លែកពីធម្មតា បណ្តាលឱ្យOrganic acidsនៅក្នុងរាងកាយ ដូចជា methylmalonic acid និង Propionic acid ជាដើមបានគរគ្នា ហើយខូចខាតដល់ប្រព័ន្ធសរសៃ នៅពេលមានសភាពការណ៏ធ្ងន់ធ្ងរ នឹងបង្កើតបំពុល Diabetic Ketoacidosis រោគស្ករឈាមទាប(hypoplycemia) រោគ hyperammonemia និងរោគhyperglycinemia ។ អត្រាស្លាប់នៃទារកនៅក្នុង កាលទារកខ្ពស់ណាស់ ការត្រួតពិនិត្យរកឃើញនៅពេលដំបូងអាចចៀសវាងកើតមានរោគជាបន្ទាន់ បន្ថែមទឹកសារពាង្គកាយ នៅពេលសមល្មម ចៀសវាងអាស៊ីតបំពុល ។ ប្រសិនបើថ្នាំ VitB12 មានប្រសិទ្ធិភាពលើអ្នកជំងឺ

ណា ត្រូវតែផ្តល់ការព្យាបាលដោយ VitB12 ។ ប្រសិនបើថ្នាំ VitB12អត់មានប្រសិទ្ធិភាពលើអ្នកជំងឺណា ត្រូវតែផ្តល់ម្សៅទឹកដោះផ្សំធាតុឱជារសនិងចំណីអាហារមានកាឡូរី(calorie)ខ្ពស់ អាចធ្វើឱ្យmethylmalonic acidនៅក្នុងឈាមនិងទឹកនោមរក្សាភាពខាប់នៅវិស័យសមលម្ម ។

※ មុនពេលនៅមិនទាន់ដឹងរបាយការណ៍លទ្ធផលនៃការត្រួតពិនិត្យ សូមកុំឱ្យទារកពាល់គ្រាប់កប្បូរ(camphor ball)(តាមធម្មតាហៅថាគ្រាប់ស្អុយ) ហើយមិនអនុញ្ញាតលេបថ្នាំណាតាមទំនងចិត្ត ប្រសិនបើមានបញ្ហាណានៅវិស័យសុខភាព សូមចាំទៅសួរគ្រូពេទ្យផ្នែកកុមាររបស់លោកអ្នក ។ ប្រសិនបើលទ្ធផលនៃការត្រួតពិនិត្យសំរាប់ទារកមាន(សង្ស័យមាន) សញ្ញារោគ នេះពុំមានន័យថា ទារកពិតមានជំងឺនោះទេ មន្ទីរពេទ្យនិងគិលានដ្ឋានយកឈាមដដែលឬមន្ទីរពេទ្យធ្វើការត្រួតពិនិត្យ នឹងជួយត្រួតពិនិត្យទារករបស់លោកអ្នកម្តងទៀតឱ្យឆាប់រហ័ស ។ លទ្ធផលត្រួតពិនិត្យលើកដំបូង(លើកទី ២) ដូសឈាមពិនិត្យក្រោយពេល ២ សប្តាហ៍បន្ទាប់មកចេញលទ្ធផល សូមទាក់ទងជាមួយនឹងមន្ទីរពេទ្យនិងគិលានដ្ឋានយកឈាមដដែលឬរកមើលពត៌មាននៅលើវែបសាយនៃ**មជ្ឈមណ្ឌលត្រួតពិនិត្យទារកដែលទើបនឹងចាប់កំណើត**នៃមជ្ឈមណ្ឌលព្យាបាលរោគតៃប៉ី(អាស័យដ្ឋានវែបសាយ www..tipn.org.tw) ចំពោះបញ្ហាពាក់ព័ន្ធជាមួយនឹងរោគ សូមទាក់ទងជាមួយនឹងទូរស័ព្ទពិសេសនៃការអប់រំសុខាភិបាល : (០២)៨៥៩៦-២០៦៥ ។

ការិយាល័យសុខភាពប្រជាពលរដ្ឋនៃក្រសួងសុខាភិបាលសភារដ្ឋបាល យកចិត្តទុកដាក់ចំពោះលោកអ្នក !