All you wanted to know about Newborn Screening

Newborn screening is the practice of testing newborn for certain harmful or potentially fatal disorders that aren't otherwise apparent at birth. Newborn screening tests look for developmental and metabolic disorders in the newborn baby.

What are metabolic disorders?

Metabolic disorders (often called "inborn errors of metabolism") interfere with the body's use of nutrients to maintain healthy tissues and produce energy.
In general, metabolic and other inherited disorders can hinder an infant's normal physical and mental development in a variety of ways. And parents can pass along the gene for a certain disorder without even knowing that they're carriers.

How common are metabolic disorders?

Metabolic disorders are individually rare but collectively not uncommon. However they can lead to lifelong impairment. Thus early diagnosis and proper treatment can make a big difference.

What are the symptoms of metabolic disorders? Why should I do the screening test now?

In most of the metabolic disorders the child may not have any immediate symptoms or they can be very vague and similar to common diseases and hence makes it difficult to detect. By the time the parents detect these and the doctor diagnoses the problem valuable time is lost.
That is why it is recommended that all the babies are screened irrespective of whether they have symptoms or no.

How many tests should I do?

Various countries and organisations have different recommendations. For example

- **American College of Medical Genetics recommends** full panel of 57 tests along with Screening for Hearing & CCHD.
- **UK National Screening Committee mandates tests for** Sickle Cell Disease, Congenital cataracts, Phenylketonuria, MCADD, Congenital hypothyroidism, Cystic fibrosis and Hearing.
- **National Neonatal Forum India recommended the following tests for all babies:** Congenital Hypothyroidism, Congenital Adrenal Hyperplasia and Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency

Based on these standard guidelines we prefer that all newborns should atleast get the Basic test done.

Disorder	Effect
Congenital Hypothyroidism	Intellectual disability and abnormal growth
Congenital Adrenal Hyperplasia	Poor feeding, weight loss, dehydration, vomiting, and ambiguous genitalia. It is life-threatening
Galactosemia	Feeding difficulties, lethargy, failure to thrive, jaundice, liver damage and bleeding. It is life-threatening
Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency	Severe Hemolytic Anemia
Biotinidase Deficiency	Seizures, weak muscle tone, breathing problems, and delayed development
Thalassemia & Sickle Cell Disease	Oxygen carrying capacity of Red Blood Cells is reduced resulting in Anemia and Hypoxia. Will need frequent blood transfusions

How is the Test Performed

Screening is done by Blood tests. A few drops of blood are taken from the baby's heel. The blood is sent to a lab for analysis. The Heel-Prick Test should be preferably done before discharge.

I Choose (tick your option):

Basic Panel	Full Panel	Nothing

Visit
www.neogenlabs.com
to get more details

Mother's Name:

NeoGen Labs

Accredited by CAP & NABL

NeoGen Labs Private Limited (CIN U33125GJ2006PTC04858)
UCF Center, 2nd Floor, Hennur Main Road
Lingarajapuram, Bangalore 560 084, Karnataka, INDIA
T: +91 80 2580 5600 E: info@neogenlabs.com W: www.neogenlabs.com

નવજાત શિશુના સ્ક્રિનિંગ વિશે આપ જે જાણવા માગો છે તે

નવજાત બાળકનુ (શિશુના) સ્ક્રિનિંગ એ એક તપાસ છે, જેનાથી નુકશનકારક કે ગંભીર બિમારીની જાણ થઈ શકે, જે સામાન્ય ચેક-અપમાં ખબર નથી પડતી. વિકાસ અને મેટાબોલીક પ્રકિયાની ખરાબી માટે આ છે.

<u>મેટાબોલીક (Metabolic) ડીસઓર્ડસ (બીમારી) શુ છે ?</u>

એને સામાન્ય રીતે ઈનબોર્ન (Inborn) એરર્સ ઓફ મેટાબોલીઝમ કહેવાય છે (IEM).જે પોષક તત્વોને વાપરીને તંદુરસ્ત માંસપેશીઓ (Tissue) અને શકિત બનાવવાના કામમાં ખલેલ પાડે છે. આથી "મેટાબોલીક" અને બીજા જન્મથી મળતાં રોગો નવજાત શિશુના(બાળક) શારીરિક અને માનસિક વિકાસને ઘણી રીતે રૂંધે(અટકાવે)છે.માબાપની જાણકારી વિના આવા "જીન્સ"(Gene) બાળકને મળે છે.

<u>મેટાબોલીક ડીસઓર્ડસ કેટલા સામાન્ય છે ?</u>

સામાન્ય દ્રષ્ટિએ આ રોગ અસામાન્ય નથી.આ રોગથી કેટલાકને આખી જીદગીની (Life Long Impairment) તકલીફ થઈ શકે છે. એથી વ્હેલી તપાસ અને યોગ્ય સારવારથી ઘણો મોટો ફરક થઈ શકે છે.

<u>મેટાબોલીક ડીસઓર્ડસ ના લક્ષણો કયા છે? શા માટે સ્ક્રિનિંગ પરિક્ષણ કરાવવું જોઈએ?</u>

મોટા ભાગના નવજાત શિશુ(બાળક)ને કોઈ તાત્કાલિક લક્ષણો હોઈ શકે નહિ અથવા બીજા ઘણા સામાન્ય રોગો જેવા લક્ષણો હોય છે,એટલે કે એનાથી ખબર ન પડી શકે.માબાપને વધારા ના લક્ષણો દેખાય અને ડૉકટર નિદાન કરી શકે ત્યાં સુધી કિંમતી સમય વેડફાય છે.

<u>કેટલા રોગોની ટેસ્ટ કરાવવી જોઈએ ?</u>

જુદા જુદા દેશો અને સંસ્થાઓ ના જુદી જુદી સલાહ આપે છે દા.ત.

- અમેરીકન કોલેજ ઓફ મેડીકલ જીનેટીકસ (ACMG) ૫૭ ટેસ્ટની સંપૂર્ણ પેનલ+હીયરીગં ટેસ્ટ સાથેની ભલામણ કરે છે.
- યુકે નેશનલ સક્રીનીંગ કમીટી (U.K. National Screening Committee) - સીકલ સેલ ડીઝીઇસ, જન્મથી મોતીયો, ફીનાઇલ કીટોનયુરીયા, MCADD, જન્મથી હાઇપોથાયરોઇડીઝમ, સીસ્ટીક ફાઇબ્રોસીસ, and સાંભળવાની.
- નેશનલ નીયોનેટલ ફોરમ ઈનડીયા (NNF India) બધા બાળકો માટે નીચેના પરીક્ષણની ભલામણ કરે છે. જન્મથી હાઇપોથાયરોઇડીઝમ, જન્મથીએડરીનલ હાયપરપ્લેઝીયા અને ગુકોઝ-6-ફોસ્ફેટ ડીહાઈડ્રોજીનેઝ ડેફીસીઅન્સી

આ બધાનો વિચાર કરી અમે ઓછામાં ઓછી બેઝીક પેનલ ટેસ્ટની સલાહ આપીએ છીએ.

રોગો	અસરો
જન્મથી થાયરોઇડ ઓછુ કામ કરે.	માનસિક અને શરીરીક વિકાસ મંદ
જન્મથી એડરીનલ હાયપરપ્લેઝીયા	ખાવાનુ ઓછુ,વજન ઓછુ થવુ, શરીરમાં પાણી ઓછુ, ઊલ્ટીઓ અને જનનેદ્રિયો નો જુદો જ વિકાસ
ગેલેકટોસીમીયા	દુધ પીવાની તકલીફ, ઓછી ચપળતા, કમળો, લીવરને નુકસાન, રકતસ્રાવ
ગુકોઝ-6-ફોસ્ફેટ ડીહાઈડ્રોજીનેઝ ડેફીસીઅન્સી	"હીમોલીટીક એનીમીયા"
બાયોટીનીડેઝ ઓછુ	ફીટ આવી શકે, સ્નાયુ નબળા, શ્વોસોચ્છવામાં તકલીફ, ધીરો વિકાસ
થેલેસીમિયા અને સિકલ સેલ રોગ	લાલ રક્તકણોની ઓક્સિજન વહન કરવાની ક્ષમતામાં ઘટાડો થાય છે,પરિણામ સ્વરૂપ એનિમિયા અને હાયપોક્સિયા થાય.તેથી વારંવાર લોહી ચડાવાની જરૂર પડશે

<u>ટેસ્ટ કેવી રીતે થાય છે ?</u>

લોહીનુ પરિક્ષણ (બ્લડ ટેસ્ટ): બાળકના પગના તળીયા માંથી (એડીમાથી)(હીલપ્રીક) થોડાંક ટીપા લોહીના લઈને તેને લેબોરેટરીમાં પરિક્ષણ માટે મોકલવામા આવે છે. બાળક જન્મ પછી હોસ્પીટલ માંથી રજા આપે તે પહેલા પરિક્ષણ(હીલપ્રીક) કરાવી લેવુ જરૂરી છે.

<u>હું આ કરવા માંગુછુ (વિકલ્પ ટિક કરશો):</u>

બેઝીક પેનલ	સંપૂર્ણ પેનલ	નથી કરવું

www.neogenlabs.com
વધુ વિગતો મેળવવા

<u>માતાનું નામ:</u>