

# ការពិនិត្យមើលភាពមិនធម្មតានៃមេតាប៊ូលីសពីកំណើតរបស់ទារកទើបនឹងកើត (ការពិនិត្យទារកទើបនឹងកើត)

- វាអាចជួយឱ្យទារកអាចរកឃើញភាពមិនប្រក្រតីនៃមេតាប៊ូលីសពីកំណើតនិងទទួលបានការព្យាបាលឱ្យបានត្រឹមត្រូវនៅដំណាក់កាលដំបូងដើម្បីកាត់បន្ថយការខូចខាតខាងរាងកាយប្រកបដោយបណ្តាលមកពីជំងឺនេះ។

ឪពុកម្តាយជាទីស្រឡាញ់ :

កូនដែលមានសុខភាពល្អគឺជាប្រភពនៃសេចក្តីអំណរសម្រាប់គ្រួសារ។ ប្រសិនបើកូនរបស់អ្នកមានការជំងឺក្នុងកំឡុងពេលធំឡើងវាច្រើនតែនាំមកនូវផលប៉ះពាល់ផ្សេងៗគ្នាដល់ក្រុមគ្រួសារនិងសង្គមដូច្នោះវាជាការសំខាន់ដើម្បីរំលឹកអ្នកថាវាមានសារៈសំខាន់ខ្លាំងណាស់សម្រាប់កូនអ្នកក្នុងការទទួលបានការពិនិត្យសុខភាពទារកទើបនឹងកើតនិងសេវាកម្មពិនិត្យសុខភាពដែលពាក់ព័ន្ធឱ្យបានឆាប់។

តាមរយៈការពិនិត្យលើទារកទើបនឹងកើតវាអាចជួយឱ្យរកឃើញបញ្ហាមិនប្រក្រតីនៃប្រព័ន្ធរំលាយអាហារពីកំណើតជាមួយនិងរោគសញ្ញាដែលមិនសំខាន់នៅដំណាក់កាលដំបូងនិងផ្តល់ការធ្វើការវិនិច្ឆ័យនិងការព្យាបាលត្រឹមត្រូវក្នុងកំឡុងពេលព្យាបាលដូច្នោះការខូចខាតដល់រាងកាយប្រកបដោយបញ្ហាត្រូវបានបង្រួមអប្បបរមាដើម្បីកំណត់ថាតើកូនរបស់អ្នកកំពុងមានបញ្ហាមិនប្រក្រតីខាងមេតាប៊ូលីស មន្ទីរពេទ្យនឹងយកឈាមកែងជើងតិចតួចរបស់ទារកទើបនឹងកើតបន្ទាប់ពីកំណើតបានរយៈពេល ៤៨ ម៉ោងហើយបញ្ជូនទៅមន្ទីរពិនិត្យទារកទើបនឹងកើតដែលកំណត់ដោយសេវាសុខភាពជាតិនៃក្រសួងសុខាភិបាលនិងសុខុមាលភាពសម្រាប់ការធ្វើតេស្ត។

នាពេលបច្ចុប្បន្ននេះរដ្ឋាភិបាលផ្តល់ការឧបត្ថម្ភធនសម្រាប់ការធ្វើតេស្តពិនិត្យទារកទើបនឹងកើតដូចតទៅ៖

## 1. ១ ភាពមិនដំណើរការនៃក្រពេញទីរ៉ូអ៊ីតពីកំណើត

វានឹងមានមួយសម្រាប់ទារក ៣.០០០ នាក់។ ទារកទើបនឹងកើតស្ទើរតែមិនមានរោគសញ្ញាមិនធម្មតាពួកគេច្រើនតែមានរោគសញ្ញាក្រោយពេលកើតបាន 2-3 ខែមូលហេតុចម្រងគឺទារកខ្វះអ័រម៉ូនទីរ៉ូអ៊ីតដែលជះឥទ្ធិពលដល់ការលូតលាស់ខ្លួនក្បាលនិងរាងកាយ។ ប្រសិនបើវាត្រូវបានព្យាបាលបន្ទាប់ពីរយៈពេល ៦ ខែវាភាគច្រើននឹងក្លាយជាជំងឺផ្លូវចិត្តការថយចុះនៃការលូតលាស់និងកំពស់ទាប។ ទោះយ៉ាងណាក៏ដោយប្រសិនបើអ្នកអាចរកវាបានទាន់ពេលវេលាការផ្តល់ការព្យាបាល thyroxine ក្នុងរយៈពេល 1-2 ខែបន្ទាប់ពីកំណើតអាចធ្វើឱ្យកូនរបស់អ្នកមានភាពឆ្លាតធម្មតានិងការលូតលាស់រាងកាយ។

## 2. ២ គ្រោះក្នុងតម្រង់នោម

ទារកម្នាក់ក្នុងចំណោមទារក ៣៥.០០០ នាក់នឹងមានរោគសញ្ញានេះច្រើនតែលេចចេញពី ៣-៤ ខែបន្ទាប់ពីកំណើតដូចជា៖ ការថយចុះការលូតលាស់, ទឹកនោមនិងរាងកាយខ្សោយនិងខ្លួនក្បាលធ្ងន់ធ្ងរនាពេលអនាគតជាពិសេសនៅក្នុងខួរទារកមិនអាចរំលាយប្រូតេអ៊ីនក្នុងអាហារ

បានទេ។ ការរកឃើញមុនដោយរបបអាហារពិសេសការតាមដានទៀងទាត់ក្នុងរយៈពេល ៣ ខែបន្ទាប់ពីកំណើតទារកភាគច្រើនអាចមានការវិវឌ្ឍន៍ឆ្លាតវៃធម្មតា។

**3. ៣ ជំងឺ hypercysteinemia**

ទារកម្នាក់ក្នុងចំណោម ១០០.០០០-២០០០០០ នាក់នឹងមាន។ ជាធម្មតានៅក្នុងរាងកាយរបស់ទារកមិនអាចបំប្លែងប្រូតេអ៊ីនក្នុងអាហារបានយ៉ាងមានប្រសិទ្ធភាពនោះទេប្រសិនបើមិនបានព្យាបាលវានឹងមានផលវិបាកដូចជាការខូចទ្រង់ទ្រាយនៃប្រព័ន្ធ, កង្វះបញ្ហា, ភាពរង្វេងស្មារតី។ ការរកឃើញមុន, របបអាហារពិសេសនិងការព្យាបាលវិធានអាចការពារការខូចបញ្ហារបស់ទារក។

**4. ៤ Galactosemia**

ទារកប្រមាណ ១ លាននាក់នឹងមានជំងឺទឹកនោមផ្អែមធម្មតា។ សំខាន់ដោយសារតែទារកមិនអាចបំប្លែងសារជាតិ lactose បានជាធម្មតានឹងមានក្អកក្អិនលើប្លាស្ទិកប្រឡាក់ពីបំបៅ ខូចភ្នែក ខូចថ្លើមនិងខួរក្បាល។ ការរកឃើញដំបូងនៃទឹកដោះមួយនិងផលិតផលទឹកដោះគោដែលគ្មានជាតិកាលីឡេសជំនួសឱ្យទឹកដោះមួយឬទឹកដោះគោទារកទូទៅអាចការពារពីគ្រោះថ្នាក់នៃជំងឺ។ អ្នកម្តាយដែលធ្លាប់ផ្តល់កំណើតដល់ទារកដែលមានជំងឺនេះគួរតែចៀសវាងទទួលទានអាហារដែលមានផលិតផលទឹកដោះគោឬជាតិ lactose ក្នុងអំឡុងពេលមានផ្ទៃពោះដូចជា៖ ផលិតផលទឹកដោះគោសរីរាង្គខាងក្នុងជាដើមដើម្បីកុំអោយបង្កគ្រោះថ្នាក់ដល់ទារកដែលមានជំងឺនេះ។

**5. ៥ កង្វះជាតិគ្រូយកូស - - ផូស្វាតកង្វះជាតិអ៊ីដ្រូហ្សេន (កង្វះ G-6-PD ដែលគេស្គាល់ជាទូទៅថាជាសណ្តែកដុស)**

វានឹងមានចំនួនពាសប្រាប់ទារក ១០០ នាក់។ វាជាជំងឺតំណពូជទូទៅមួយនៅតែវាស់វែមលមកពីការរំលាយអាហារមិនធម្មតានៃគ្រូយកូសនៅក្នុងកោសិកាឈាមក្រហមក្នុងទារក។ នៅពេលទារកមានជំងឺនេះត្រូវបានប៉ះពាល់នឹងថ្នាំមួយចំនួនដូចជាបរិភោគសណ្តែកដុសប្រាប់ថ្នាំ naphthalene (ថ្នាំគ្រាប់ក្លិន) ត្រដុសទឹកស្សីវិស្វាយ។ ស៊ុលផូណាំមីដនិងថ្នាំបំបាត់ការឈឺចាប់ជាដើមដែលច្រើនតែបណ្តាលឱ្យមានភាពស្លេកស្លាំងស្រួចស្រាវប្រសិនបើមិនព្យាបាលឱ្យទាន់ពេលវេលានឹងបង្កជាជំងឺខាន់ល្បឿនរហ័សរហ័ទេវតាជំងឺរីកលធាននិងអាចមានគ្រោះថ្នាក់ដល់អាយុជីវិតទៀតផង។ ការរកឃើញសុខភាពកូនអ្នកមុននិងជៀសវាងកត្តាបង្កគ្រោះថ្នាក់ដែលបានរៀបរាប់ខាងលើអាចកាត់បន្ថយការខូចខាតដល់កូនអ្នក។

លើសពីនេះទៀតស្ថាប័នវេជ្ជសាស្ត្រផ្សេងៗបានណែនាំឧបករណ៍វាស់ស្ទង់ម៉ាស់តែនមេនដែលត្រូវបានប្រើក្នុងបច្ចេកទេសពិនិត្យថ្នាំសម្រាប់ការពិនិត្យទារកទើបនឹងកើតក្នុងពេលដំណាលគ្នានឹងការបង្ហាញភាពមិនធម្មតានៃមេតាបូលីសពីកំណើត។ ចាប់ផ្តើមនៅខែកក្កដាបន្ថែមពីលើការតាមដានជំងឺទាំង ៥ ខាងលើនេះអាទិភាពនឹងត្រូវបានផ្តល់ទៅឱ្យធាតុពិនិត្យចំនួន ៦

សម្រាប់ភាពមិនធម្មតានៃមេតាបូលីសពីកំណើតដែលត្រូវបានធ្វើតេស្តដោយប្រព័ន្ធស្ទង់មតិធំ ១ ។  
ការធ្វើតេស្តពិនិត្យប្រល័យចំពោះទារកទើបនឹងកើតមានដូចខាងក្រោម៖

**6. ៦ ជំងឺទឹកនោមផ្អែមពីកំណើត**

វានឹងមានមួយសម្រាប់ទារក ១៥.០០០ នាក់។ កត្តាទូទៅនៃជំងឺនេះគឺអវត្តមាន 21-hydroxylase នៅក្នុងក្រពេញ  
adrenal លក្ខណៈខុសគ្នាដោយសារតែកង្វះគុណភាពនិងបរិមាណនៃ“ 21-hydroxylase”:

(១) “ ប្រភេទការបាត់បង់ជាតិសូដ្យូម ” ភាគច្រើនគឺដោយសាររយៈពេលនៃទារកទើបនឹងកើត។

ការបាត់បង់អំបិលដ៏ច្រើនអាចបណ្តាលឱ្យមានស្ថានភាពគ្រោះថ្នាក់ជារៀងរហូតហើយប្រសិនបើត្រូវបានគេធ្វើសម្របសម្រួល  
វាអាចបណ្តាលឱ្យស្លាប់។ (២) “ ប្រភេទងាយៗ ”

ក្មេងស្រីបែបនេះនឹងមានធុរិមិនធម្មតាមិនមានរដូវការធ្វើសរសៃច្រើនហួសប្រមាណភាពគ្មានកូននិងការវិវឌ្ឍន៍មិនធម្មតាក្រោយ  
ពេលលូតលាស់។ ក្មេងប្រុសដែលយកអាចមានបញ្ហានៃការលូតលាស់ដែរ។

ការកែតម្រូវខាងសរីរវិទ្យា និងផ្លូវចិត្តគឺពិបាកណាស់ប្រសិនបើមិនបានរកឃើញមុន។ (៣) “ ចាប់ផ្តើមយឺត ”

អ្នកជំងឺមិនមានរោគសញ្ញាអ្វីទេបន្ទាប់ពីទារក។ ជំងឺទឹកនោមផ្អែមនៅទារកពីកំណើតអាចបន្ថែមពីលើ

សក់ដុសយឺតអាចត្រូវបានគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យឃើញនៅដំណាក់កាលដំបូងដោយការតាមដានការព្យាបាលអាចចៀសវាងហានិភ័  
យនៃជីវិតទារកទើបនឹងកើតបើយោងតាមការខ្វះខាតអាហារបំប៉នសមស្របដូច្នោះវាអាចអភិវឌ្ឍនិងលូតលាស់បានធម្មតា។

**7. ៧ Mapleuria**

អត្រានៃការកើតមានក្នុងគ្រួសារនៅតែស្ថិតក្នុងការវាយតម្លៃនៅឡើយ។ មានទារកប្រហែល ១២០.០០០  
នាក់ជាជនជាតិស្បែកសនៅអឺរ៉ុបនិងទារកប្រហែល ២៥០.០០០ នាក់នៅសហរដ្ឋអាមេរិក។

ដោយសារជាតិទឹកក្នុងខួននិងទឹកនោមរបស់អ្នកជំងឺមានភាពផ្អែមនៃស្ទើរម៉ែផលវាត្រូវបានគេដាក់ឈ្មោះថាស្ទើរម៉ែផល។

ទារកដែលមានរោគសញ្ញាធម្មតានៃជំងឺនេះនឹងវិវត្តទៅជាកូតល្អិតល្អែបន្តិចម្តង ១

បាត់បង់ចំណង់អាហារដង្ហើមខ្លីខាន់លឿងប្រកាច់ជាដើមក្នុងរយៈពេលពីរបីថ្ងៃបន្ទាប់ពីចាប់ផ្តើមបំបៅក្នុងករណីធ្ងន់ធ្ងរក្រោយ  
យល់ច្រលំក្នុងចង្ហោរឬអាចងាប់ទៀតផង។

ជំងឺនេះគឺជាជំងឺដ៏កម្រមួយដែលការរំលាយអាហាររបស់សរសៃអាមីណូមានសង្វាក់មិនធម្មតាហើយការរំលាយអាហាររបស់អាស៊ី  
តអាមីណូសាខា (ប្រូតេលីនលីននិងអ៊ីសូកូស៊ីន) មិនអាចដំណើរការបានរលូនទេ។

ការរកឃើញនិងព្យាបាលឱ្យបានឆាប់មានសារៈសំខាន់ណាស់សម្រាប់ទារកទើបនឹងកើតដែលអនុញ្ញាតឱ្យទារកមានការលូតលា  
ស់ធម្មតានិងការអភិវឌ្ឍឆ្លាតវៃ។

**8. ៨ កង្វះជាតិអាស៊ីដឡាញ់ខ្លះជាតិសរសៃក្នុងខួន**

ឧប្បត្តិហេតុក្នុងស្រុកកំពុងស្ថិតក្នុងការវាយតម្លៃនៅឡើយ។ មានទារកប្រហែលជា ១៥.០០០ នាក់នៅអឺរ៉ុបនិងអាមេរិកដែលជាជំងឺរំលាយអាហារអាស៊ីតខ្លាញ់ទូទៅបំផុត។ រោគសញ្ញាជាធម្មតាលេចឡើងក្នុងរយៈពេលពីរឆ្នាំដំបូងបន្ទាប់ពីកំណើត។ ទារកនឹងមិនអាចបំពេញដំណើរការមេតាប៉ូលីសជាតិខ្លាញ់បានទេដោយសារកង្វះជាតិអាស៊ីតខ្លាញ់ខ្សែរឹតមធ្យមខ្លះជាតិខ្លាញ់ដែលបណ្តាលឱ្យរលាយជាតិខ្លាញ់ក្នុងរាងកាយនិងផលិតជាតិពុលបង្កឱ្យខូចខាតដល់ខួរក្បាលនិងប្រព័ន្ធសរសៃប្រសាទបណ្តាលឱ្យក្អកហើមថ្លើមថយចុះសម្ពាធឈាមនិងថយចុះជាតិស្ករក្នុងឈាម។ ភាពច្របូកច្របល់សន្លប់និងប្រកាច់។ ទោះបីជាអ្នកជំងឺខ្លះមិនមានរោគសញ្ញាក៏ដោយក៏ ២៥ ភាគរយនៃករណីនេះបានស្លាប់នៅវគ្គទី ១ ហើយជាដើម។ ត្រូវបានគេធ្វើរោគវិនិច្ឆ័យខុសដូចជាការស្លាប់ភ្លាមៗរបស់ទារក។ ការពិនិត្យមុនអាចការពារការចាប់ផ្តើមនៃជំងឺការព្យាបាលរោគសញ្ញាថយចុះជាតិស្ករក្នុងដំណាក់កាលស្រួចស្រាវការព្យាបាលរយៈពេលវែងគឺផ្តល់អាហារសម្រន់កាបូអ៊ីដ្រាតមុនពេលចូលគេងជឿសវាងការតមអាហារយូរនិងព្យាបាលការឆ្លងរោគប្រូលាកក្រពះពោះវៀននិងការសង្ក្រាន់បន្ទាន់ផ្សេងៗទៀត។ ប្រសិនបើការរងរបួសអាចត្រូវបានការពារឱ្យបានត្រឹមត្រូវនោះការព្យាករណ៍ចុងក្រោយគឺល្អណាស់។

**9. ៩ ជាតិអាស៊ីត Glutaric ប្រភេទទី ១**

ឧប្បត្តិហេតុក្នុងស្រុកកំពុងស្ថិតក្នុងការវាយតម្លៃនៅឡើយ មានទារកប្រមាណ ២០.០០០ នាក់នៅសហរដ្ឋអាមេរិកដែលជាជំងឺកម្រមួយដែលមានការរំលាយអាហារអាស៊ីតដរាមីណូមិនធម្មតា។ ដោយសារតែកង្វះអង់ស៊ីម glutaryl A dehydrogenase ទារកមិនអាចបំផ្លាញលីសស៊ីននិងទ្រីប្លូផូនបានទេហើយផលិតផលពុល (ដូចជាអាស៊ីត glutaric) ត្រូវបានប្រមូលផ្តុំច្រើនពេកនៅក្នុងឈាមនិងជាលិកាដែលបណ្តាលឱ្យមានរោគសញ្ញាប្រព័ន្ធប្រសាទរឹកចម្រើននិងភាពមិនធម្មតានៃការរំលាយអាហារ។ ជាធម្មតាទារកអាចមិនមានភាពមិនធម្មតា asymptomatic ក្នុងរយៈពេលពីរខែនៃកំណើតប៉ុន្តែមានការវិវត្តបន្តិចម្តង ៗ ក្នុងការធ្វើលំហាត់ប្រាណការរីកលូតលាស់នៃការរំលាយកំហើញសាច់ដុំការលូតលាស់សាច់ដុំទៅជាការឡើងវិញនិងការខ្លិននិងកូនលូននៅទារកទើបនឹងកើត។ អវយវៈត្រូវបានប្រែទៅខាងក្រៅរាងកាយ និងរោគសញ្ញាផ្សេងទៀតអាចមានរោគសញ្ញាស្រួចស្រាវនៃជំងឺផ្គុំក្រូមូសូសន្លប់។ ការរកឃើញនិងព្យាបាលឱ្យបានឆាប់មានសារៈសំខាន់ណាស់សម្រាប់ទារកទើបនឹងកើតដែលអនុញ្ញាតឱ្យទារកមានការលូតលាស់ធម្មតានិងការអភិវឌ្ឍឆ្លាតវៃ។

**10. ១០ Isovalerate**

អត្រាគ្រោះថ្នាក់ក្នុងស្រុកកំពុងស្ថិតនៅក្រោមការវាយតម្លៃហើយនឹងមានទារកម្នាក់នៅបរទេសចំនួន ៥០.០០០ នាក់។ វាគឺជាជំងឺកម្រមួយដែលមានការរំលាយអាហារមិនធម្មតានៃអាស៊ីតស៊ីត្រីកូអ៊ីលី។ ដោយសារតែកង្វះអ៊ីសូស៊ីលី coenzyme A dehydrogenase ជាធម្មតាទារកមិនអាចបំបែកឡេស្យូនបានទេហើយផលិតផលអាស៊ីតអ៊ីសូស៊ីត្រីកូអ៊ីលីដែលមានជាតិពុលត្រូវបានកកកុញច្រើនពេកដោយហេតុនេះលុកលុយប្រព័ន្ធសរសៃប្រសាទនិងប្រព័ន្ធឈាម។

យោងទៅតាមភាពធ្ងន់ធ្ងរនៃរោគសញ្ញានិងការចាប់ផ្តើមនៃជំងឺពួកគេត្រូវបានបែងចែកទៅជាលក្ខណៈធម្មតានិង *atypical* ។  
អ្នកជំងឺធម្មតាអាចដូចគ្នានឹងទារកធម្មតាក្រោយពេលកើតប៉ុន្តែលេចឡើងជាបណ្តើរ ៗ  
ដូចជាអាការៈ ឈឺក្រពះ ក្អកក្អម ឈឺចាប់ខ្លះចំណង់អាហារនិងរមួលក្រពើបរិមាណអាស៊ីត *isovaleric*  
ច្រើនកកកុញនៅក្នុងខួរកាយនិងទឹកនោមរបស់ទារកនឹងលេចចេញជារូបរាង។ ញើសមានក្លិនស្អុយ។  
ប្រសិនបើមិនមានការធ្វើអាគរិនិច្ឆ័យនិងការព្យាបាលត្រឹមត្រូវទេនៅពេលនេះអ្នកជំងឺនឹងស្លាប់បន្តិចម្តង ៗ ។  
នៅក្នុងអ្នកជំងឺធម្មតាពេលវេលាចាប់ផ្តើមគឺនៅពេលក្រោយហើយរោគសញ្ញាមិនត្រូវបានគេដឹងទេ។  
ជាធម្មតាវាត្រូវបានគេធ្វើអាគរិនិច្ឆ័យឃើញមួយឆ្នាំបន្ទាប់ពីកំណើតហើយពេលខ្លះត្រូវបានគេយល់ច្រឡំថាជាជំងឺស្រដៀងគ្នាផ្សេងទៀត។  
បន្ទាប់ពីការត្រួតពិនិត្យមុនពេលកំណត់ការប្រើប្រាស់ការគ្រប់គ្រងរបបអាហារនិងការតាមដានជាទៀងទាត់មានលទ្ធផលព្យាបាលល្អ។

**11. ១១ ជំងឺអាស៊ីតមេទីល**

ឧប្បត្តិហេតុក្នុងស្រុកនៅតែស្ថិតក្រោមការវាយតម្លៃនិងជាជំងឺដ៏កម្រមួយដែលមានការរំលាយអាហារអាស៊ីតសរីរាង្គមិនធម្មតា។ ទារកដោយសារតែភាពមិនដំណើរការនៃមេទីល *propyl hydrazine coenzyme*  
ការបំប្លែងសារធាតុការរំលាយអាហារមិនធម្មតានៃ *cobalamin* បណ្តាលឱ្យមានការប្រមូលផ្តុំអាស៊ីតសរីរាង្គដូចជាអាស៊ីត  
*methylmalonic* និងអាស៊ីត *propionic* នៅក្នុងរាងកាយបណ្តាលឱ្យខូចខាតដល់ប្រព័ន្ធសរសៃប្រសាទបណ្តាលឱ្យ  
*ketoacidosis* និងជាតិស្ករក្នុងឈាមថយចុះក្នុងករណីធ្ងន់ធ្ងរ។ , អាម៉ូញាក់ក្នុងឈាមខ្ពស់, អាស៊ីត *glycine* ខ្ពស់។  
អត្រាមរណភាពទារកនិងកុមារគឺខ្ពស់ណាស់ការពិនិត្យនៅដំណាក់កាលដំបូងត្រូវបានរកឃើញដើម្បីការពារការចាប់ផ្តើមស្រួច  
ស្រាវការបំពេញសារធាតុរាវឱ្យបានទាន់ពេលវេលាជៀសវាងការកើតជំងឺទឹកអាស៊ីត។ ចំពោះអ្នកជំងឺដែលមានវិធានបេ ១២  
អាចប្រើបាន។ ចំពោះអ្នកជំងឺដែលមានវិធាន ១២  
មិនត្រឹមត្រូវម្សៅទឹកដោះគោពិសេសនិងរបបអាហារមានកាឡូរីខ្ពស់អាចរក្សាកំហាប់អាស៊ីតមេតាម៉ូលីនក្នុងឈាមនិងទឹកនោមក្នុង  
កំរិតល្អ។

**ដើម្បីធ្វើឱ្យប្រសើរឡើងនូវគុណភាពនៃការថែទាំទារកបន្ថែមលើវត្តមានទារកទើបនឹងកើតចំនួន ១១**  
មុខផ្សេងទៀតដែលមិនត្រូវបានរាប់បញ្ចូលក្នុងសេចក្តីប្រកាសរបស់ក្រសួងសុខាភិបាលនិងសុខុមាលភាពនិងអាចសាកល្បងបាន  
ក្នុងពេលដំណាលគ្នាដោយមន្ទីរពិសោធន៍ធំ ៗ  
ពិចារណាថាប្រសិទ្ធភាពនៃការធ្វើតេស្តនេះមានលក្ខណៈគ្រប់គ្រាន់សម្រាប់ការវិនិច្ឆ័យគ្លីនិកនិងភាពត្រឹមត្រូវនៃការធ្វើតេស្ត  
អត់។ ដោយមានការអភិវឌ្ឍន៍តាមដាននិងវិធីព្យាបាលប្រកបដោយប្រសិទ្ធភាពកម្មវិធីពិនិត្យសុខភាពរយៈពេល ១០  
ឆ្នាំរបស់ទីភ្នាក់ងារសុខភាពជាតិសម្រាប់ការពិនិត្យទារកទើបនឹងកើតនិងការត្រួតពិនិត្យដំបូងលំទូលាយរបស់អង្គការសុខភាពពិភព  
លោកលើគោលការណ៍ទាំង ១០ ខាងលើការត្រួតពិនិត្យអាចជា គម្រោងពិនិត្យឧបករណ៍វាស់ស្ទង់កម្តៅថ្ងៃនឹងបន្ថែម ១០  
មុខទៀតចាប់ពីថ្ងៃទី ១ ខែតុលាឆ្នាំ ១០៨ ។ ការធ្វើតេស្តពិនិត្យបន្ថែមសម្រាប់ទារកទើបនឹងកើតមានដូចខាងក្រោម៖

**12. ១២ ប្រភេទ Guainemia ប្រភេទ I**

ប្រភេទទី ១ នៃ Guainemia គឺជាជំងឺមួយនៃជំងឺវដ្តរដូវក្តៅអ្នកជំងឺតែងតែទទួលរងពីជំងឺ hyperammonemia ដោយសារតែអសមត្ថភាពក្នុងការរំលាយអាម៉ូញាក់ក្នុងឈាម។

ក្នុងកំឡុងពេលមានគភ៌ភាគសញ្ញាទូទៅដំបូងគឺការបំបៅកូនមិនស្រួលក្នុងល្អិតល្អែងងុយគេងដកដង្ហើមខ្លីជាដើម។

ស្ថានភាពរបស់ពួកគេច្រើនតែផ្លាស់ប្តូរយ៉ាងឆាប់រហ័សនិងបង្ហាញបញ្ហាសរសៃប្រសាទនិងស្វយ័តធ្ងន់ធ្ងរ។

អ្នកជំងឺភាគច្រើននឹងស្លាប់ឬវិវត្តទៅជាផលវិបាកដោយគ្មានការព្យាបាលត្រឹមត្រូវ។

ក្នុងការព្យាបាលរយៈពេលវែងអ្នកជំងឺត្រូវដាក់កម្រិតការទទួលទានប្រូតេអ៊ីនប្រើម្សៅទឹកដោះគោពិសេសដើម្បីបន្ថែមការលូតលាស់និងការអភិវឌ្ឍនិងប្រើថ្នាំពិសេសដើម្បីជួយដល់អាម៉ូញាក់ឈាមនិងតាមដានអាម៉ូញាក់ឈាមនិងគុណតម្លៃផ្សេងៗទៀត។

**13. ១៣ ប្រភេទ Guainemia ប្រភេទ II**

ជំងឺ Guainemia ប្រភេទទី ២ បណ្តាលមកពីកង្វះមុខងារប្រូតេអ៊ីន Citrin នៅក្នុងខ្លួន។ នៅក្នុងជំងឺសរសៃប្រសាទទារកកើតជំងឺ Cholestasis ជម្ងឺខាន់លឿងកើតឡើងក្នុងកំឡុងពេលអាយុ ១-៥

ខែដំបូងនៃជីវិតហើយមុខងារផ្លែមមានលក្ខណៈមិនធម្មតាមានអាសញ្ញាផ្សេងៗដូចជា hyperamidemia, galactosemia និងផ្លែមខ្លាញ់។

ករណីធ្ងន់ធ្ងរអាចបណ្តាលឱ្យមានការថយចុះនៃការលូតលាស់, ការហូរឈាមមិនធម្មតាភាពស្លេកស្លាំង, ការថយចុះជាតិស្ករក្នុងឈាម, ការរីកធ្មើមនិងសូម្បីតែការខ្សោយផ្លែម។

ការព្យាបាលរួមមានការបំពេញបន្ថែមនូវវីតាមីនដែលរលាយក្នុងខ្លាញ់និងរក្សារបបអាហារដែលមានជាតិប្រូតេអ៊ីននិងខ្លាញ់ខ្ពស់។

**14. ១៤ អាស៊ីតទ្រីហ្គ្រីត្រូលីលីលីលីកូក្លាវិក**

ការរំលាយអាហារ leucine មិនធម្មតាគឺជាជំងឺតំណពូជពីកំណើតនិងជាកម្មសិទ្ធិរបស់អាស៊ីតសរីរាង្គមួយប្រភេទ។

អ្នកជំងឺមិនអាចសំយោគអង់ស៊ីមដើម្បីបំបែកអាស៊ីតខ្យក់ទិចដូច្នេះរាងកាយនឹងប្រមូលផ្តុំអាស៊ីតសរីរាង្គដែលបង្កគ្រោះថ្នាក់នៅក្នុងខ្លួននិងបណ្តាលឱ្យតម្លៃអាម៉ូញាក់ក្នុងឈាមកើនឡើង។ ទារកនឹងទទួលរងពីការថយចុះស្មារតីប្រហូតដល់ស្លាប់ដោយសារជំងឺទឹកអាស៊ីតនិងអាម៉ូញាក់ក្នុងឈាមខ្ពស់។

បន្ថែមលើអសមត្ថភាពក្នុងការរំលាយអាហារ leucine គុណវិបត្តិខាងសរីរវិទ្យា ទីពីរគឺអសមត្ថភាពក្នុងការផលិតសាកសព ketone ក្នុងការឆ្លើយតបទៅនឹងភាពអត់ឃ្នានរ៉ាំរ៉ៃ។

ប្រសិនបើការទទួលទានប្រូតេអ៊ីនមានកំណត់នៅដើមបន្ថែមជាមួយប្រូតេអ៊ីនពិសេសសម្រាប់ម្សៅទឹកដោះគោហើយភាពអត់ឃ្នានរយៈពេលយូរត្រូវបានជៀសវាងការអភិវឌ្ឍរាងកាយនិងផ្លូវចិត្តរបស់អ្នកជំងឺនៅតែធម្មតា។

**15. ១៥ កង្វះសំយោគ carboxylase សរុប**

មុខងារមិនគ្រប់គ្រាន់នៃសារធាតុ carboxylase

សម្រាប់ការប្រើប្រាស់ជីវឌ្ឍន៍ជាសេលេហ្ស៊ីមទារកតែងតែមានការលំបាកក្នុងការញាំញីសំបោរកន្ទួលក្រហមជ្រុះសក់និងល្អិតល្អែង។

ការរំលាយអាហារអ្នកជំងឺអាចមានអាស៊ីត ketolactic, ឈាមអាស៊ីតសរីរាង្គ (ទឹកនោម) និងខ្ពស់។ អាម៉ូញាក់។

ការបំពេញបន្ថែមឱ្យបានទាន់ពេលវេលាជាមួយនឹងថ្នាំជីវាណូទីនអាចការពារផលវិបាកជាច្រើនទោះយ៉ាងណាប្រសិនបើមិនបានព្យាបាលជំងឺនេះអាចបណ្តាលឱ្យក្រិនប្រកាច់និងសន្លប់ហើយថែមទាំងអាចបង្កគ្រោះថ្នាក់ដល់អាយុជីវិតទៀតផង។

**16. ១៦ coenzyme ខ្សែសង្វាក់ដ៏ងពេក កង្វះជាតិ**

ជំងឺនេះអាចបណ្តាលឱ្យរាងកាយបាត់បង់ជាតិខ្លាញ់ជាក់លាក់ទៅជាថាមពលជាពិសេសក្នុងស្ថានភាពតមអាហារ។ រោគសញ្ញាធម្មតាលេចឡើងនៅដំណាក់កាលដំបូងនៃទារកក្នុងរយៈពេលទាំងការថយចុះជាតិស្ករក្នុងឈាម, សន្លឹមនិងខ្សោយសាច់ដុំ។ អ្នកជំងឺអាចមានបញ្ហាផ្លែម្សៅបញ្ហាបេះដូងដែលគំរាមកំហែងដល់អាយុជីវិត។ ប្រសិនបើរោគសញ្ញាចាប់ផ្តើមកើតមាននៅវ័យជំទង់ឬមនុស្សពេញវ័យជាទូទៅមានការឈឺចាប់សាច់ដុំនិងរមួលក្រពើ។ នៅពេលជាលិកាសាច់ដុំត្រូវបានបំផ្លាញប្រូតេអ៊ីនមួយហៅថា myoglobin ត្រូវបានបញ្ចេញដែលឆ្លងកាត់ក្រុងនោមចូលទៅក្នុងទឹកនោមដើម្បីបង្វែរទឹកនោមឱ្យទៅជាក្រហមឬពណ៌ត្នោត។ នៅក្នុងរបបអាហារអាហារមួយចំនួនតូចដើម្បីចៀសវាងការឃ្លានការដាក់កម្រិតលើការទទួលទានអាស៊ីតខ្លាញ់សង្វាក់ដ៏ងនិងការបន្ថែមសារជាតិ carnitine គឺជាគោលការណ៍ព្យាបាលដ៏សំខាន់។

**17. ១៧ កង្វះ carnitine បឋម**

ឧបសគ្គនៃការដឹកជញ្ជូន carnitine ។ អត្រានៃឧបត្ថម្ភហេតុក្នុងស្រុកគឺប្រហែល ៣០,០០០ ហើយអត្រានៃឧបត្ថម្ភហេតុនៅប្រទេសជប៉ុនគឺប្រហែលមួយក្នុងចំណោម ៤០,០០០ ។ Carnitine (ឬ carnitine) ទទួលខុសត្រូវក្នុងការដឹកជញ្ជូនអាស៊ីតខ្លាញ់ទៅក្រពេញដើម្បីផ្តល់ថាមពល។ ចំពោះអ្នកជំងឺដែលមានកង្វះ carnitine បឋម, hyperammonemia អាចកើតមានមុនអាយុមួយឆ្នាំហើយដំបៅ myocardial កើតឡើងបន្ទាប់ពីអាយុមួយឆ្នាំ។ ដរាបណាវាអាចត្រូវបានគេធ្វើវិភាគវិនិច្ឆ័យទាន់ពេលវេលាបច្ច័យ carnitine ជាប្រចាំអាចជៀសវាងជំងឺនេះបាន។

**18. ១៨ ប្រភេទកង្វះ Carnitine palmitoyl transferase ប្រភេទ I**

ជំងឺនេះអាចរារាំងការប្រើប្រាស់រាងកាយរបស់អាស៊ីតខ្លាញ់ដើម្បីផ្តល់ថាមពលជាពិសេសនៅពេលទទួលទានអាហារមិនគ្រប់គ្រាន់។ ភាពធ្ងន់ធ្ងរនៃរោគសញ្ញាខុសគ្នាពីមនុស្សម្នាក់ទៅមនុស្សម្នាក់ទៀតកើតមានក្នុងរយៈពេលវែងក្នុងរយៈពេលវែងក្នុងរយៈពេលវែងក្នុងការផ្តល់ថាមពលដែលនាំឱ្យមានការថយចុះជាតិអាស៊ីត ketone អាស៊ីតខ្លាញ់ទាបហើយវាក៏ត្រូវបានអមដោយជំងឺផ្លែម្សៅមិនធម្មតានិងរោគសញ្ញានៃប្រព័ន្ធសរសៃប្រសាទដទៃទៀត។ ហានិភ័យនៃការបាត់បង់, ការខ្សោយផ្លែម្សៅ, ជំងឺឆ្កួតជ្រួក, សន្លប់និងការស្លាប់ភ្លាមៗការការពារការថយចុះជាតិស្ករក្នុងឈាមអាចកាត់បន្ថយហានិភ័យនៃការខូចខាតសរសៃប្រសាទ។ ដើម្បីការពារការថយចុះជាតិស្ករក្នុងឈាមទារកត្រូវបង្កើនភាពញឹកញាប់នៃការបំបៅពេលថ្ងៃហើយបន្ទាប់មកបន្ថែមម្សៅពោតនៅពេលល្ងាចអ្នកជំងឺមិនគួរញ៉ាំលើសពី ១២ ម៉ោងទេពេលពួកគេឈឺឬទទួលការព្យាបាលពិសេសដូចជាវះកាត់អ្នកជំងឺពេញវ័យត្រូវប្រើស្ករខ្ពស់និងខ្លាញ់ទាបជាគោលការណ៍នៃការបរិភោគ។ ដើម្បីធានាថារាងកាយប្រើស្ករជាប្រភពថាមពលដ៏សំខាន់។

**19. ១៩ ប្រភេទកង្វះ Carnitine palmitoyl transferase ប្រភេទទី ២**

ជំងឺនេះអាចរារាំងការប្រើប្រាស់រាងកាយរបស់អាស៊ីតខ្លាញ់ដើម្បីផលិតថាមពលជាពិសេសនៅពេលទទួលបានអាហារមិនគ្រប់គ្រាន់។  
អ្នកជំងឺប្រភេទសុលទារកធ្ងន់ធ្ងរបំផុតអាចរីករាលដាលជាសញ្ញាភ្លាមៗក្រោយពេលកើត។  
រោគសញ្ញាដែលទាក់ទងនឹងការដកដង្ហើមជំងឺឆ្អាតជ្រូកជំងឺខ្សោយថ្លើមជំងឺ myocardial, arrhythmia និងកង្វះជាតិអាស៊ីត ketone ទាប។  
សក់ចាប់ផ្តើមយឺតអាចឈានដល់វ័យកុមារភាព។  
ការព្យាបាលជាចម្បងដើម្បីកាត់បន្ថយការទទួលបានអាស៊ីតខ្លាញ់សង្វាក់ផងៗការពារភាពអត់ឃ្លានជៀសវាងការថយចុះជាតិស្ករក្នុងឈាមនិងអនុញ្ញាតឱ្យ  
អ្នកជំងឺបន្ថែមជាតិស្ករបន្ថែមទៀតដើម្បីផលិតថាមពលនៅពេលត្រូវការ។

**20. ២០ ប្រភេទអាស៊ីត Glutaric ប្រភេទទី ២**

ស្ថានភាពនេះភាគច្រើនបណ្តាលមកពីកង្វះជាតិទឹកក្នុងអ៊ីដ្រូសែនដែលធ្វើឱ្យមានបញ្ហាក្នុងការរំលាយអាហារអាស៊ីតខ្លាញ់និងអាស៊ីតអាមីណូស  
ង្វាក់។ ទារកទើបនឹងកើតអាចមានជាតិស្ករក្នុងឈាមថយចុះអាស៊ីតខ្សោយសាច់ដុំខ្សោយថ្លើមរីក។ ល។ លើសពីនេះទៀតបាតជើងនឹងមានក្លិន។  
សក់ចាប់ផ្តើមយឺតអាចឈានដល់ការចាប់ផ្តើមនៃវ័យជំងឺ។  
ការព្យាបាលអាចបំពេញបន្ថែមសារធាតុបូទីរីលីននិងកាស៊ីនីនទីនិងកាបូអ៊ីដ្រាតខ្ពស់ជាតិខ្លាញ់និងប្រូតេអ៊ីនទាបការពារភាពអត់ឃ្លានជៀសវាងការថយចុះ  
ជាតិស្ករក្នុងឈាមនិងអនុញ្ញាតឱ្យអ្នកជំងឺបន្ថែមជាតិស្ករបន្ថែមទៀតដើម្បីផលិតថាមពលនៅពេលត្រូវការ។

**21. ២១ អាស៊ីត Propionic**

ប្រភេទទារកទើបនឹងកើតធ្ងន់ធ្ងរបំផុតរីករាលដាលក្នុងរយៈពេលពីរឬបីសប្តាហ៍នៃការសម្រាលកូនការផ្តល់ចំណីមិនល្អក្នុងជំងឺឆ្អាតជ្រូកសម្លេង  
សាច់ដុំទាបការខ្សោះជាតិទឹកភាពល្អិតល្អៃភាពយឺតយ៉ាវនិងដំបៅខួរក្បាល។ ស្ទើរម្តងសក់យឺតគឺកម្រមានណាស់។  
អ្នកជំងឺដែលមានជំងឺនេះត្រូវកំណត់ការទទួលបានប្រូតេអ៊ីនជាពិសេសអាស៊ីតអាមីណូដែលផលិតអាស៊ីតអាសេទិកដូច្នោះបន្ថែមពីលើរបបអាហារធម្មតាពិច  
ត្តិច្នៃបមន្តពិសេសអាចត្រូវបានផ្តល់ឱ្យដើម្បីផ្គត់ផ្គង់ប្រូតេអ៊ីននិងកាឡូរីដែលត្រូវការសម្រាប់ការលូតលាស់គ្រប់គ្រាន់។

មុនពេលដែលអ្នកដឹងពីលទ្ធផលនៃការពិនិត្យសូមកុំអនុញ្ញាតឱ្យកូនរបស់អ្នកទាក់ទងជាមួយថ្នាំគ្រាប់ណាហ្វីតឡេន  
(ជាទូទៅត្រូវបានគេស្គាល់ថាជាថ្នាំគ្រាប់ក្លិនក្រអូប) ហើយកុំប្រើថ្នាំណាមួយឡើយប្រសិនបើអ្នកមានបញ្ហាសុខភាពសូមសួរគ្រូពេទ្យកុមាររបស់អ្នក។  
ប្រសិនបើលទ្ធផលពិនិត្យទារកមានលក្ខណៈវិជ្ជមាន (គួរឱ្យសង្ស័យ) វាមិនមានន័យថាទារកត្រូវបានគេកំណត់ថាមានជំងឺនោះទេ។  
ស្ថាប័នប្រមូលឈាមដើមប្តូរពេទ្យពិនិត្យដែលបានបញ្ជាក់នឹងជួយឱ្យកូនរបស់អ្នកឆ្លងកាត់ការត្រួតពិនិត្យបញ្ជាក់បន្ថែមទៀតក្នុងរយៈពេលដ៏ខ្លីបំផុត។  
លទ្ធផលនៃការត្រួតពិនិត្យដំបូង (ការពិនិត្យឡើងវិញ) អាចទទួលបានប្រហែល ២ សប្តាហ៍បន្ទាប់ពីការប្រមូលឈាម។  
សូមទាក់ទងវិទ្យាស្ថានប្រមូលឈាមដើមប្តូរគេហទំព័រនៃមជ្ឈមណ្ឌលពិនិត្យទារកទើបនឹងកើត (គេហទំព័រ)។  
ចំពោះបញ្ហាទាក់ទងនឹងជំងឺសូមពិគ្រោះជាមួយការអប់រំ។



សេវាសុខភាពជាតិនៃក្រសួងសុខាភិបាលនិងសុខុមាលភាពយកចិត្តទុកដាក់ចំពោះអ្នក!