



DEPISTAJ NOUVONE nan Massachusetts :

*Enfòmasyon pou oumenm
epi pou tibebe ou a*

New England Newborn Screening Program (Pwogram depistaj nouvone New England)

Biotech 4, 2nd Floor
UMass Medical School
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300
Telefòn: 774-455-4600 | Faks: 774-455-4657
nbs@umassmed.edu

*Yon pwogram Depatman Sante
Piblik Massachusetts (Massachusetts
Department of Public Health)*

Disponib nan lòt lang tou :
<http://nensp.umassmed.edu>

Onè Paran,

Men kèk enfòmasyon sou yon sèvis ki dapre lalwa obligatwa pou tibebe ou a epi pou tout lòt tibebe nan leta Massachusetts. Sèvis la rele depistaj nouvone.

Chak lane nan leta Massachusetts, gen apeprè 160 tibebe ki fèt avèk kèk maladi ra e ke yo dekouvri nan depistaj obligatwa nouvone a. Sèl jan pou jwenn pifò tibebe ki bezwen èd se avèk yon analiz laboratwa pou depistaj nouvone paske pifò nan tibebe sa yo sanble ak tout lòt tibebe. Tibebe sa yo kapab alò jwenn èd. Apre depistaj nouvone a, tibebe ki gen maladi ra yo kapab jwenn tretman byen bonè yo bezwen. Se nan lane 1962 premye analiz nan laboratwa a te fèt pou jwenn yon maladi ra sou tibebe nan Massachusetts. Lè sa a, depistaj t ap chèche dekouvri yon sèl grenn maladi. Depi lè sa a, depistaj nouvone chache jwenn anpil lòt maladi, e depistaj obligatwa pou nouvone vin tounen mondyalman yon estanda nan swen.

Depistaj nouvone a se yon sèvis sante piblik. Li deziyen pou anpeche gen move konsekans nan maladi ra kèk tibebe gendwa genyen. Lè n **konnen** nou kapab anpeche move konsekans grasa depistaj nouvone pou yon maladi, li obligatwa pou nou fè depistaj nouvone pou tout tibebe pou maladi sa a.

Lè n **reflechi** ke depistaj nouvone pou yon nouvo maladi ap ede dekouvri plis tibebe ki bezwen èd, n ap gen alò pou n bay prèv si wi ou non depistaj nouvone ap anpeche gen move konsekans. Leta Massachusetts te yon lidè nan ankèt pou konnen si depistaj kapab fèt pou plis maladi oubyen ta dwe fèt pou plis maladi. Jouk tan nou konnen depistaj nouvone kapab anpeche move konsekans pou nouvo maladi sa a, fè analiz se yon bagay ki volontè e yo rele li yon « ankèt pilòt ».

Se pou w atann ou pou yo fè tès depistaj pou tibebe ou a pou maladi ki mande depistaj obligatwa pou nouvone epiou se pou atann pou founisè swenyaj k ap swiv tibebe ou a mande w si w vle pou tibebe ou a fè tès depistaj pou maladi nan ankèt pilòt leta Massachusetts ap fè alèkile. Pou ede nan desizyon w pou ankèt pilòt la, nou mete avèk bwochi sa a yon sikilè siplemantè kolore ki gen de lis maladi : sa ki obligatwa ak sa ki nan ankèt pilòt volontè a. Sikilè siplemantè ki kolore a genyen tou yon deskripsyon sou ankèt pilòt k ap fèt alèkile a. Apre ou reponn avèk desizyon ou an, w ap jwenn yon kopi fomilè ke yo voye ban nou a, fomilè sa se yon rapò sou repons ou an (tanpri gade egzanp ki nan lòt paj la).

Nou swete ni oumenm ni pitit ou a anpil bon bagay !

Ak tout respè,

Anplaye Pwogram Depistaj Nouvone New England
(New England Newborn Screening Program)

EGZANP FÒMILÈ A
KOPI POU PARAN AN

Desizyon ankèt pilòt la :

Konsantman

Refize

LAB ID # 100001

Inisyal achivis la : _____

KIJAN TIBEBE A RELE	(Dènye non)	(Premye non)

Onè Paran,

Papye sa a se dosye pèsonèl ou ki montre ke gen yon ti echantiyon san ki te pran sou tibebe ou a pou fè depistaj obligatwa pou nouvone a. Sèvis obligatwa sa a asire tibebe ou a ap fè egzamen pou wè si l gen maladi ki kapab trete jan Depatman sante piblik nan leta Massachusetts la egzije pou sa fèt.

Lè fini papye sa a montre enstriksyon ki te voye bay Pwogram Depistaj Nouvone New England (New England Newborn Screening Program) lan apre w deside si w vle patisipe nan ankèt pilòt pou depistaj nouvone a k ap fèt alèkile.

- Si bwat ki di Konsantman an ki anwo adwat la make avèk yon **X**, alò tibebe ou a VA fè tès pou tout maladi ki nan ankèt pilòt k ap fèt alèkile a (lis la nan sikilè siplemantè ki kolore a).
- Si bwat ki di Refize a make avèk yon **X**, oubyen si okenn nan bwat yo pa gen yon **X**, alò li vle di tibebe ou a PA P fè okenn tès pou maladi yo ki nan ankèt pilòt k ap fèt alèkile a.

*New England Newborn Screening Program, University of Massachusetts Medical School
377 Plantation St., Worcester, MA 01605 774-455-4600*

REZIME

Depistaj pou nouvone ede anpeche gen move konsekans difèt maladi ki kapab trete.

- Tibebe ki gen kèk maladi bezwen tretman depi nan bazaj pou n sa anpeche yo malad grav.
- Depistaj nouvone ede jwenn tibebe ki gen maladi sa yo.
- Pwobableman, tibebe ou a PA gen youn nan maladi sa yo.

Jan depistaj nouvone mache se lè yo fè tès pou *tout* tibebe ki fèt nan leta Massachusetts.

- Fè tès pou tout tibebe enpòtan, poutèt pifò tibebe parèt byen pòtan lè yo fèt, menm tibebe yo ki gen maladi e ki bezwen pou yo trete.
- Yo fè tès pou nouvone a sou detwa ti gout san ke yo pran lè tibebe ou a gen swa yon jou oubyen de jou depi li fèt.
- Si tès la montre tibebe ou a gen siy youn nan maladi sa yo ki kapab trete, doktè k ap swiv tibebe ou a va sonnen w pou pwograme swen pou tibebe ou a.

DEPISTAJ OBLIGATWA NOUVONE

- Nan leta Massachusetts, DEPISTAJ OBLIGATWA NOUVONE fèt pou maladi ki gen tretman e ke yo rekonèt ki pi efikas si maladi a dekouvri nan peryòd kote tibebe a fèk fèt.
- Dapre lalwa leta Massachusetts, li obligatwa pou *tout* tibebe ki fèt nan leta Massachusetts fè depistaj pou tès laboratwa maladi sa yo ke yo kapab trete, amwenske paran tibebe a refize poutèt kwayans relijye.

DEPISTAJ VOLONTÈ NOUVONE (ankèt pilòt)

- Leta Massachusetts ofri tou kèk sèvis depistaj nouvone ki volontè.
- DEPISTAJ VOLONTÈ NOUVONE a pèmèt leta Massachusetts la etidye nouvo maladi pou depistaj nouvone a.
- Ankèt pilòt nan tout leta a se yon rechèch enpòtan pou tout tibebe pi devan e ki gendwa yon avantaj pou tibebe ou a.
- ***Pa gen frè siplemanè pou w peye e tibebe a pa gen pou l bay plis san pou l patispe ladan l.***
- Dapre règleman leta Massachusetts la, apre tibebe ou a fèt, n ap mande w si w ta renmen patisipe nan ankèt pilòt pou DEPISTAJ NOUVONE a.
- Si, pou nenpòt rezon, ou deside ou pa vle patisipe nan pwogram VOLONTÈ a, tibebe ou a ap toujou gen tout benefis ki gen nan DEPISTAJ OBLIGATWA NOUVONE a.

TAB DÈMATYÈ

Depistaj obligatwa nouvone

- Ki objektif Pwogram depistaj nouvone a ? 1-0
- Ki chans ki genyen pou tibebe mwen an gen yon maladi ke yo kapab dekouvri nan depistaj obligatwa pou nouvone a ? 1-0
- Kijan tès depistaj nouvone yo fèt ? 1-0
- Kilès ki deside ki maladi ki nan depistaj nouvone a ? 1-0
- Èske mwen gendwa refize pou tibebe mwen an fè tès depistaj nouvone a ? 2-0
- Kijan mwen ka jwenn enfòmasyon sou rezilta tès depistaj nouvone tibebe mwen an fè ? 2-0
- Doktè k ap swiv tibebe mwen an di se pou m vini avèk tibebe mwen an poutèt depistaj nouvone a. Èske li vle di tibebe mwen an gen yon maladi ? 2-0
- Ki maladi ki nan Depistaj obligatwa nouvone a ? 3-0
- Kisa yo konnen sou maladi ki nan Depistaj obligatwa nouvone a ? 3-0
- Garanti sou kalite ak pwogrè nan depistaj nouvone a 4-0

Depistaj volontè nouvone

- Ankèt sou rechèch pou nouvo tès yo (ankèt pilòt)..... 1-V
- Ki ankèt pilòt k ap fèt alèkile ? Sikilè siplemantè ki kolore a
- Poukisa yo ofri depistaj nouvone pou kèk maladi kòm yon ankèt pilòt volontè olye ke yo egzije li pa obligasyon ? 1-V
- Èske nenpòt ki nouvone kapab patisipe nan ankèt pilòt yo ? 1-V
- Èske mwen gendwa refize patisipe nan ankèt pilòt yo ? 2-V
- Kijan mwen ka enskri ? Oubyen, kijan mwen ka refize pou patisipe ? 2-V
- Ki avantaj ak risk jeneral ki asosye avèk yon ankèt pilòt ? 3-V
- Ki kote mwen kapab jwenn plis enfòmasyon sou ankèt pilòt k ap fèt alèkile a ? 3-V
- Mwen gen kèk sijasyon oswa mwen gen kèk kòmantè. Kijan mwen ka sèten yap pran kòmantè mwen yo an konsiderasyon ? 4-V

Enfòmasyon siplemantè pou paran yo sou maladi ak ankèt pou depistaj nouvone

- *GADE TANPRI NAN SIKILÈ SIPLEMANTÈ KI KOLORE A*

DEPISTAJ OBLIGATWA NOUVONE

Ki objektif Pwogram depistaj nouvone a ?

Objektif Pwogram depistaj nouvone a se pou fè tès pou tout tibebe ki fèt nan leta Massachusetts pou dekouvri byen bonè siy diferan maladi ki kapab trete (jan sa obligatwa dapre Règleman Depatman Sante Piblik Massachusetts 105 CMR 270.000).

Ki chans ki genyen pou tibebe mwen an gen yon maladi ke yo kapab dekouvri nan depistaj obligatwa pou nouvone a ?

Chans pou tibebe ou a gen youn nan maladi sa yo piti anpil. Nan sitiyasyon ki ra kote gen yon maladi ki dekouvri, dyagnostik ak tretman byen bonè ka anjeneral anpeche pwoblèm ki asosye avèk maladi sa yo.

Tès depistaj nouvone founi byen bonè yon opòtinite pou dekouvri kèk maladi - anvan sentòm yo parèt. Toutfwa, nou konnen menm pi bon depistaj la pa ka toujou dekouvri yon maladi. Si tibebe ou a pa parèt byen pòtan, pale sou sa pi vit sa posib avèk doktè k ap swiv tibebe ou a.

Kijan tès depistaj nouvone yo fèt ?

Ant 24 a 48 è apre nesans tibebe a, oubyen touswit anvan egzeyat tibebe a nan lòpital la, y ap pran detwa ti gout san nan talon tibebe ou a.

Après, lopital kote tibebe ou a fèt la ap voye echantyon san tibebe ou a bay Pwogram Depistaj Nouvone New England (New England Newborn Screening Program). Tès espesyal pou ti echantyon san fèt epi yo bay founisè swenyaj k ap swiv tibebe ou a rapò.

Enpòtan ! Tibebe ki fèt andeyò lopital yo dwe fè tès tou, pou pi bon ant 24 a 48 è apre nesans tibebe a. Paran tibebe yo dwe pou pwograme ak yon doktè, lopital, oubyen fanmsaj pou fè depistaj la.

Kilès ki deside ki maladi ki nan depistaj nouvone a ?

Komisyone sante piblik la responsab pou l deside ki maladi ki nan lis la. Yon Komite Konsèy, ki gen doktè, enfimyè, savan, etisist, ak paran, ap konseye komisyone a sou ki maladi ki pou ladan l. Pou yon maladi sou lis la, men kisa ki pou rive : 1) maladi a dwe pou l kapab trete, 2) se pou gen yon bon tès pou li, epi 3) entèvansyon medikal byen bonè ta yon avantaj pou tibebe a.

Èske mwen gendwa refize pou tibebe mwen an fè tè depistaj nouvone a ?

Nan leta Massachusetts, ou gendwa refize depistaj nouvone poutèt relijyon w. Si w ta renmen refize pou tibebe ou a fè depistaj obligatwa nouvone a, tout gadò ofisyèl tibebe ou a gen pou yo siyen fòmilè refi a. Fòmilè sa a retire responsablite sou do doktè a pou domaj ki genyen poutèt yon maladi ki ta ka dekouvri nan depistaj la.

Kijan mwen ka jwenn enfòmasyon sou rezilta tè depistaj nouvone tibebe mwen an fè ?

Rezilta depistaj nouvone tibebe ou a fè ap rapòte bay lopital kote tibebe ou a fèt epi bay pedyat la ki liste pou swen tibebe ou a. Rapò sa yo gen ladan yo rezilta tout tè obligatwa epitou rezilta nenpòt tè volontè (pilòt) tibebe ou a fè.

Lèfini, si rezilta tibebe ou a di se pou tibebe ou a resevwa plis swen (gade annapre a), n ap avize lopital kote tibebe ou a fèt osinon doktè k ap swiv tibebe ou a.

Doktè k ap swiv tibebe mwen an di se pou m vini avèk tibebe mwen an poutèt depistaj nouvone a. Èske li vle di tibebe mwen an gen yon maladi ?

Se pa tout lè. Gen plizyè rezon pou ki doktè k ap swiv tibebe ou a gendwa mande pou w mennan tibebe ou a wè l. Men enpe nan rezon yo annapre la :

Espesimèn lan pa t satisfèzan : Pa gen ase san nan echantiyon yo te voye ban nou oubyen echantiyon an pa t mache pou nenpòt lòt rezon epi nou pa t ka fè tout tè depistaj obligatwa nouvone yo. Se pou gen yon lòt espesimèn.

Espesimèn yo pran « twò bonè » : Si yo te kolekte echantiyon san an anvan tibebe ou a te alaj 24 èdan, yo dwe pran yon dezyèm echantiyon ap pi vit sa posib. Pi bon moman pou pran yon espesimèn se ant 24 a 48 èdtan apre moman nesans lan.

Rezilta tè ki andeyò nòm yo : Rezilta andeyò nòm yo vle di gen lòt evalyasyon ki nesèsè pou konnen si tibebe ou a gen yon maladi. Pafwa sa vle di se pou gen yon lòt espesimèn, pafwa sa vle di yon espesyalis ap gen pou wè tibebe ou a epi fè tè sou detwa jou, epi pafwa li vle di tibebe a gen pou l wè yon espesyalis pi vit sa posib. Doktè k ap swiv tibebe ou a va fè w konnen kisa ki rekòmande.

Note byen : Nouvone ki fèt prematire oubyen ki pa t gen anpil pèz lè yo fèt, gen pi plis chans pou yo gen rezilta tè andeyò nòm yo avèk premye espesimèn lan menmsi yon maladi pa la.

Ki maladi ki genyen nan DEPISTAJ OBLIGATWA NOUVONE a ?

Nan sikilè kolore siplemantè a gen yon lis detaye sou maladi ki nan depistaj la.

Kisa yo konnen sou maladi ki nan DEPISTAJ OBLIGATWA NOUVONE a ?

Nou konnen ke yo kwè ke maladi ki nan DEPISTAJ OBLIGATWA NOUVONE a gendwa kapab trete.

Pou kèk nan maladi sa yo, gen anpil enfòmasyon sou sa ki ka rive tibebe ki gen maladi sa yo. Sa gendwa poutèt gen anpil tibebe avèk maladi a, oubyen gendwa se poutèt depistaj la ap fèt pou plizyè lane, oubyen toude.

Pou lòt maladi, gen ase enfòmasyon pou konnen tibebe ki gen maladi a ap pi bon si yo dekouvri epi trete byen bonè, men nou pa ko gen tout enfòmasyon pou n konnen kisa pou n prevwa pou lavni yo. Sa gendwa poutèt pa gen twòp tibebe ki gen maladi a, oubyen poutèt depistaj la nouvo, oubyen poutèt gen yon nouvo tretman.

Pou asire nou kapab bay pi bon enfòmasyon sou swen epi pou pran desizyon, Pwogram Depisaj Nouvone a kolekte enfòmasyon sou kijan malad ki gen maladi sa yo ye.

Kalite enfòmasyon ki kolekte ap depann sou maladi a, epi ap gen tout enfòmasyon si wi si non pasyan yo ap viv epi yo byen pòtan, epi si gen yon espesyalis k ap swiv yo regilyèman. Lòt enfòmasyon yo kolekte ap ede Pwogram Depistaj Nouvone a bay founisè swen tibebe yo ak fanmi tibebe yo konesans sou maladi a.

GARANTI SOU KALITE AK PWOGRÈ NAN DEPISTAJ NOUVONE A

Pwogram depistaj nouvone yo bezwen konnen ke yap fè bon travay epi kijan pou yo fè pwogrè. Sa vle di pwogram yo bezwen konnen si rezilta depistaj yo koresponn avèk rezilta dyagnostik yo. Sa vle di tou pwogram yo bezwen konnen kijan tibebe yo ye apre yo fè dyagnostik depistaj maladi sou nouvone a, epi si yo kontinye resevwa swen an ke yo bezwen. Yap kolekte enfòmasyon sou dyagnostik ak rezilta pou ka gen pwogrè nan tout pwogram lan.

Rès san nan echantiyon tibebe ou a gendwa estoke pou jouk 16 lane. Pafwa, enfòmasyon oubyen rès san tibebe ou a ap sèvi pou asire ke tès depistaj nouvone yo byen fèt. Pafwa enfòmasyon oubyen rès san ap sèvi pou fè pi bon tès pou Pwogram Depistaj Nouvone a. Lòt lòt, enfòmasyon oubyen rès san ap sèvi pou fè ankèt medikal.

Divilgasyon enfòmasyon tibebe ou a pou ankèt medikal :

Lè leta ofri tout nouvone nan ankèt pilòt la sèvis depistaj volontè, se pou w bay pèmasyon aloral ou a anvan pou n founi ni oumenm ni tibebe ou a sèvis sa yo.

Pou nenpòt lòt ankèt medikal, li nesèsè pou w bay anplis de sa pèmasyon alekri anvan nou divilge bay nenpòt chèchè non tibebe w la. Si nenpòt enfòmasyon oubyen rès san va sèvi pou yon ankèt, se pou de gwoup moun ki asire ke dwa tibebe ou a pwoteje akseptè ankèt la. Gwoup moun sa yo rele « Komite Revizyon pou Sijè Imen ». Yon Komite Revizyon pou Sijè Imen nan Depatman sante piblik la, e lòt la nan University of Massachusetts Medical School. Gouvènman federal la tabli règ yo epi li règleman chak komite. Jan sa make anwo a, pou nenpòt etid ki ta sèvi ak non tibebe ou a, se pou n ta gen pèmasyon w alekri anvan pou n mete enfòmasyon oubyen rès san tibebe ou a. Pou lòt etid ki pa ta sèvi avèk non tibebe ou a, Komite Revizyon pou Sijè Imen an ava deside si idantite tibebe ou a pwoteje epi alò la va deside nivo pèmasyon ki nesèsè a, si genyen. Si w vle, li posib pou anpeche pou espesimèn tibebe ou a sèvi nan okenn ankèt medikal.*

*Si w pa vle pou espesimèn tibebe ou a sèvi nan okenn ankèt sou rechèch medikal, se pou w voye demann ou an alekri bay direktè a, avèk kopi bay Direktè adjwen ak Doktè anchèf la nan Pwogram Depistaj Nouvone New England The (New England Newborn Screening Program), University of Massachusetts Medical School, 377 Plantation St., Worcester, MA 01605. Lè yo elimine espesimèn rezidyèl nan rechèch la, NENSP gendwa toujou sèvi avèk espesimèn sa yo pou objektif ki pa gen anyen pou wè avèk rechèch yo, an kontan Garanti sou kalite laboratwa a.

Kominike avèk ou : Nou konnen ke, pou plizyè rezon, paran chanje founisè swenyaj epi yo gendwa chanje kijan tibebe yo a rele. Si tibebe ou a te dyagnostike avèk yon maladi depistaj nouvone, oubyen doktè ap swiv li pou wè si tibebe ou a gen yon maladi depistaj nouvone, ou gendwa resevwa yon lèt Pwogram Depistaj Nouvone New England (New England Newborn Screening Program) lan pou asire enfòmasyon tibebe ou a ajou.

DEPISTAJ VOLONTÈ NOUVONE

Ankèt sou rechèch pou nouvo tès yo (ankèt pilòt)

Depatman sante piblik nan Massachusetts (Massachusetts Department of Public Health) gendwa otorize epi dirije ankèt sou rechèch pou nouvo tès nan Pwogram depistaj nouvone a. Ankèt sou rechèch pou nouvo egzamen, ki rele ankèt pilòt, fèt lè Depatman sante piblik la panse yo ta avantaj ni pou endividi ni pou sante piblik la. *Nou pa p pran okenn san siplemantè sou tibebe ou a*, men tès sa yo ap fè depistaj pou yon kantite maladi anplis pase egzamen depistaj obligatwa pou nouvone ki deja dekri anvan.

Rezilta egzamen ankèt pilòt yo rapòte avèk rezilta depistaj obligatwa yo. Jan sa egzije nan depistaj nouvone a, si ta gen yon rezilta andeyò nòm yo, doktè k ap swiv tibebe ou a va travay avèk bon jan espesyalis la pou jere tout swen espesyal tibebe ou a gendwa bezwen.

Ki ankèt pilòt k ap fèt alèkile ?

Gade tanpri nan sikilè siplemantè ki kolore a.

Poukisa yo ofri depistaj nouvone pou kèk maladi kòm yon ankèt pilòt volontè olye ke yo egzije li pa obligasyon ?

Depatman sante leta Massachusetts detèmine poko gen ase prèv pou egzije (mandate) depistaj nouvone pou maladi yo ki gen nan ankèt pilòt yo. Yo bezwen plis enfòmasyon sou youn oubyen plis nan kesyon annapre yo :

1. Ki nivo avantaj kap jwenn nan depistaj nouvone pou maladi sa yo ? (Èske li sove lavi moun? Èske li anpeche bagay grav ki ka rive e ki konpwomèt lavi ? Èske tretman yo mache jan yo te prevwa ?)
2. Chak ki lè gen maladi sa yo nan Massachusetts ?
3. Nan ki pwen analiz laboratwa ki sèvi pou fè depistaj maladi sa yo bon ?

Èske nenpòt ki nouvone kapab patisipe nan ankèt pilòt yo ?

Wi, tout nouvone ki ta ka nan depistaj nouvone obligatwa a gendwa patisipe.

Èske mwen gendwa refize patisipe nan ankèt pilòt yo ?

Wi. Pou nenpòt ki rezon, ou gendwa refize pou tibebe ou a patisipe nan ankèt pilòt ki gen alèkile a. Si w refize, tibebe ou a PA P fè tès pou okenn maladi ki nan ankèt pilòt k ap fèt alèkile a. Si w refize, tibebe ou a ap toujou gen tout avantaj depistaj nouvone ki obligatwa yo.

Kijan mwen ka enskri ? Oubyen, kijan mwen ka refize pou patisipe?

Aprè tibebe ou a fèt, y ap mande w si w vle pou tibebe ou a fè depistaj pou maladi ki nan ankèt pilòt la.

Enpòtan ! Y ap mande w pou w bay repons ou an anvan espesimèn tibebe w la voye bay laboratwa k ap fè depistaj la.*

Repons ou a ap make sou fòmilè koleksyon pou depistaj nouvone a. Lè repons ou an anrejistre sou fòmilè koleksyon espesimèn pou tibebe ou a, w ap resevwa yon kopi fòmilè a pou w sere nan dosye pèsonèl ou. Yo montre yon egzanz kopi w ap resevwa a nan kòmansman bwochi sa a. (Note byen : ou gendwa ap li yon tradiksyon bwochi sa a ki pa ekri nan lang anglè. Toutfwa, vre kopi pou dosye pèsonèl ou a ap ekri nan lang anglè).

*Espesimèn yo pran, pou pi bon, ant 24 a 48 èdtan apre nesans, oubyen anvan egzeyat si egzeyat la fèt anvan 24 èdtan. Pou asire ke depistaj obligatwa nouvone tibebe ou a pou maladi ki egzije yo pa fèt ak reta, espesimèn yo dwe kolekte epi transpòte viteprese.

Ki avantaj ak risk jeneral ki asosye avèk ankèt pilòt ?

Avantaj ki posib

- Avantaj endividyèl ki pi enpòtan pou tibebe ou a se sa make annapre la :
Si tibebe ou a gen youn nan maladi ki nan ankèt la, tibebe ou a va gen opòtinite pou maladi a dekouvri byen bonè.
- Lòt avantaj gendwa se pwòp satisfaksyon w ap genyen ke w ap ede reponn kesyon enpòtan ki gendwa ede lòt tibebe.

Risk ki posib

- Risk endividyèl ki pi enpòtan pou tibebe ou a ra :
Si tibebe ou a gen youn nan maladi ki nan ankèt la epi analiz ankèt la pa detekte maladi tibebe ou a genyen, gendwa gen reta nan dyagnostik la. Toujou gen risk nan tout depistaj. Pou pa detekte yon maladi sa ta dwe yon evènman ki pa rive souvan, ke analiz lan nan esè epi ke li vre oubyen ke analiz la nan estad etid toujou. Si tibebe ou a pa sanble li byen, oubyen pa sanble li kòrèk, pale avèk founisè swenyaj kap swiv tibebe ou a.
- Lòt risk gendwa se posiblite pou depistaj la montre enfòmasyon ki di ke tibebe ou a gen youn maladi oubyen yon twoub ke nou pa tap fè rechèch sou li, men ki parèt kòm yon derive depistaj la. Gen moun ki kwè li se yon avantaj e pou lòt moun, li se yon risk. Jwenn pwodwi derive se yon bagay ki kapab rive nan pifò analiz. Yap rapòte rezilta sa yo bay founisè swenyaj k ap swiv tibebe ou a.
- Risk ki pi komen an se ke yon rezilta depistaj andeyò nòm gendwa mande pou fè analiz siplemantè epi gendwa fè w sousye, menm si sa rive pou tibebe ou a pa gen maladi ki nan depistaj nouvone a.

Note byen : Tout sèvis depistaj nouvone (obligatwa ak volontè) fèt dapre lwa ak règleman Massachusetts epi federal ki pwoteje enfòmasyon pèsònèl epi diminye risk pou gen enfraksyon enfòmasyon prive. Patisipasyon nan yon ankèt pilòt pa gen ladan l okenn risk siplemantè.

Ki kote mwen kapab jwenn plis enfòmasyon sou ankèt pilòt k ap fèt alèkile a ?

Gade nan sikilè siplemantè ki kolore a epi nan seksyon ki rele « Plis enfòmasyon sou ankèt pilòt k ap fèt alèkile a ».

Mwen gen kèk sijesyon oswa mwen gen kèk kòmantè. Kijan mwen ka sèten yap pran kòmantè mwen yo an konsiderasyon ?

Se pou w voye kòmantè alekri ou yo bay nenpòt nan komite oubyen pwogram ki annapre la, e swa Komite Konsèy Depistaj Nouvone Depatman an (Department's Newborn Screening Advisory Committee) oswa yon reprezantan ap revize yo :

Prezidan
Komite Konsèy Depistaj Nouvone
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Komisyonè Sante Piblik
Massachusetts Department of Public Health
250 Washington St.
Boston, MA 02108-4619

Direktè
Pwogram depistaj nouvone New England
University of Massachusetts Medical School
Biotech 4, 2nd Floor
377 Plantation Street
Worcester, MA 01605-2300



Pwogram depistaj nouvone New England

ENFÒMASYON SIPLEMANTÈ POU PARAN SOU MALADI AK ANKÈT POU DEPISTAJ NOUVONE

Efektif nan mwa Janvye 2018

Lis maladi ki nan DEPISTAJ OBLIGATWA POU NOUVONE ke DPH MA egzije pou fè se :

Yap fè depistaj pou tibebe ou a ak tèl laboratwa ki pou 32 maladi ki annapre a la :

1. Ajininemi (ARG, Argininemia)
2. Asidemi ajininosiksinik (ASA, Argininosuccinic acidemia)
3. Karans beta ketotyolaz (BKT, β -Ketothiolase deficiency)
4. Karans byotinidaz (BIOT, Biotinidase deficiency)
5. Karans kabamoyil fosfat sentetaz (CPS, Carbamoylphosphate synthetase deficiency)
6. Kanitin : karans asilkantin translokaz (CACT, Carnitine: acylcarnitine translocase deficiency)
7. Defo nan absòpsyon kanitin (CUD, Carnitine uptake defect)
8. Sitrilinemi (CIT, Citrullinemia)
9. Ipèplazi adrenal konjenital (CAH, Congenital adrenal hyperplasia)
10. Ipotiwoyidis konjenital (CH, Congenital hypothyroidism)
11. Toksoplasmoz konjenital (TOXO, Congenital toxoplasmosis)
12. Fibwoz sistik (CF, Cystic fibrosis)
13. Galaktozemi (GALT, Galactosemia)
14. Asidemi glitarik tip 1 (GAI, Glutaric acidemia type I)
15. Omosistiniri (HCY, Homocystinuria)
16. Asidiri 3-idwoksi-3-metil glitarik (HMG, 3-hydroxy-3-methyl glutaric aciduria)
17. Asidiri Izovalèrik (IVA, Isovaleric acidemia)
18. Karans L-3-OH asil ko-anzim A dezidwojenaz asid gra ki gen chenn long (LCHAD, Long-chain L-3-OH acyl-CoA dehydrogenase deficiency)
19. Lesinoz ki rele tou maladi siwo derab (MSUD, Maple syrup disease)
20. Karans ònitin transkabamilaz (OTC, Ornithine transcarbamylase deficiency)
21. Fenilsetoniri
22. Anemi falsifòm (Hb SS, Sickle cell anemia)
23. Maladi emoglobin S / C (Hb SC, Hb S/C disease)
24. Emoglobin S / beta talasemi (Hb S/ β Th, Hb S/ β -thalassemia)
25. Karans asil ko-anzim A dezidwojenaz asid gra ki gen chenn mwayèn (MCAD, Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)
26. Asidemi metilmalonik : karans mitaz (MUT, Methylmalonic acidemia: mutase deficiency)
27. Asidemi metilmalonik : kobalamin A,B (Cbl, A,B; Methylmalonic acidemia: cobalamin A,B)
28. Asidiri metilmalonik : kobalamin C,D (Cbl, C,D; Methylmalonic acidemia: cobalamin)
29. Asidemi pwopyonik (PROP, Propionic acidemia)
30. Defisi iminitè konbine grav (SCID, Severe Combined Immunodeficiency)
31. Tiwozinemi tip 1 (TYR I, Tyrosinemia type I)
32. Karans asil ko-anzim A dezidwojenaz asid gra ki gen chenn long anpil (VLCAD, Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)

Depistaj pou 32 maladi obligatwa ki make anèl a gendwa revele enfòmasyon sou maladi ak twoub ki annapre yo (enfòmasyon sa yo se yon konsekans despistaj obligatwa):

- a. Fibwoz sistik atipik (an kontan CBAVD)
- b. Asidiri bitirik 2-metil 3-idwoksi (2M3HBA, 2-Methyl 3-hydroxy butyric aciduria)
- c. Karans 2-metilbitiril ko-anzim A dezidwojenaj (2MBG, 2-Methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)
- d. Karans 3-metilkwotonil ko-anzim A kaboksilaz (3MCC, 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase Deficiency)
- e. Asidiri 3-metilglitakonik (3MGA, 3-Methylglutaconic aciduria)
- f. Ipèfenilalaninemi benen (H-PHE, Benign hyperphenylalaninemia)
- g. Karans kanitin palmitoyil transferaz IA (fwa) (CPT IA, Carnitine palmitoyltransferase IA deficiency)
- h. Karans kanitin palmitoyil transferaz 2 (CPT II, Carnitine palmitoyltransferase II deficiency)
- i. Sitrilinemi tip 2 (CIT II, Citrullinemia type II)
- j. Defo nan byosentèz kofaktè byopterin (BIOPT BS, Defects of biopterin cofactor biosynthesis)
- k. Defo nan rejenerasyon kofaktè byopterin (BIOPT Reg, Defects of biopterin cofactor regeneration)
- l. Karans galaktokinaz (GALK, Galactokinase deficiency)
- m. Karans galaktoz epimeraz (GALE, Galactose epimerase deficiency)
- n. Asidemi glitarik tip 2 (GA2, Glutaric acidemia type II)
- o. Ipèmetyoninemi (MET, Hypermethioninemia)
- p. Karans izobitiril ko-anzim A dezidwojenaz (IBG, Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency)
- q. Karans keto asil ko-anzim A tyolaz asid gra ki gen chenn mwayèn (MCKAT, Medium-chain ketoacyl-CoA thiolase deficiency)
- r. Karans kaboksilaz miltip (MCD, Multiple carboxylase deficiency)
- s. Defisi iminitè primè non-SCID oubyen lòt maladi asosye avèk selil T ki nan ba nivo
- t. Karans asil ko-anzim A dezidwojenaz asid gra ki gen chenn kout (SCAD, Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency)
- u. Karans pwoteyin trifonksyonèl (TFP, Trifunctional protein deficiency)
- v. Tiwozinemi tip 2 (TYR II, Tyrosinemia type II)
- w. Tiwozinemi tip 3 (TYR III, Tyrosinemia type III)
- x. Divès emoglobinopati (Var Hb, Variant Hb-pathies)
- y. Eitati pòtè pou nenpòt nan maladi yo ki liste nan 1-32 oubyen nan a-x.

Deskripsyon maladi ki nan DEPISTAJ OBLIGATWA POU NOUVONE

Yo kapab gwoupe maladi yo ki nan depistaj obligatwa pou nouvone dapre kòz oubyen dapre tretman maladi a.

- **Amino asidopati** : Tibebe ak pasyan yo ki gen maladi sa yo pa kapab dekonpoze youn nan asid amine yo ki nan manje òdinè. Poutèt kò yo pa kapab pran manje òdinè, se pou yo pran manje espesyal. An jeneral, tibebe sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- **Maladi enfektye konjenital** : Tibebe ki gen maladi sa yo fè enfeksyon avèk yon sòt bakteri, viris, oubyen parazit. Enfeksyon nan tibebe a kapab parèt pandan gwosès la oubyen lè li fèt. An jeneral, tibebe sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis nan maladi enfektye.
- **Fibwoz sistik (CF, Cystic Fibrosis)** : Tibebe ak pasyan ki gen maladi jenetik sa a pa kapab pwodwi yon eleman efikas ki nesè pou selil nan poumon epi nan trip yo. San eleman efikas la, poumon yo devlope yon kouch glè pwès epi gonmen, ki vin tounen yon abitasyon pou enfeksyon nan poumon. Menm jan an tou, glè nan trip bay pwoblèm pou absòbe manje. Tibebe sa yo resevwa tretman nan men yon nemològ oubyen yon espesyalis CFki nan yon Sant CF.
- **Andokrinopati** : Tibebe ak pasyan ki gen maladi sa yo pa ka pwodwi youn nan òmòn kò a. Si kò yon tibebe pa ka pwodwi yon òmòn Si kò yon tibebe pa kapab pwodwi yon òmòn, tibebe sa a bezwen èd e, an jeneral, li resevwa medikaman ki gen òmòn nesè a. An jeneral, tibebe sa yo resevwa tretman nan men yon endokrinològ oswa yon pedyat k ap travay ansanm avèk yon endokrinològ.
- **Karans anzym pou vitamin ak sik yo** : Tibebe ak pasyan ki gen maladi sa yo pa ka dijere kèk sik, vitamin, oswa lòt sibstans nitritif. Tipikman, tibebe sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- **Maladi anrapò ak oksidasyon asid gra** : Tibebe ak pasyan ki gen maladi sa yo pa ka sèvi avèk grès ke yo anmagazinen nan kò yo kòm enèji dijans. Lè yon moun ki gen yon maladi konsa pa manje pou yon bout tan, gen yon chans pou fonksyon enpòtan yo ki nan kò moun sa sispann fonksyone. An jeneral, tibebe sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- **Emoglobinopati yo** : Tibebe ak pasyan ki gen maladi sa yo gen yon chanjman nan globil wouj ki nan san yo ki fè yo gen pwoblèm tankou anemi falsifòm. Sa vle di tibebe a gen plis chans pou l gen anemi, kriz doulè, aksidan vaskilè serebral (estwok), ak enfeksyon ki se menas pou lavi. Tretman avèk penisilin gendwa anpeche enfeksyon grav lè timoun nan piti. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men yon ematològ.
- **Maladi anrapò ak asid òganik** : Tibebe ak pasyan ki gen maladi sa yo pa ka dijere kèk asid amine, ki nan manje òdinè, ke yo rele asid amine avèk chenn ramifye oubyen lizin. Pasyan an bezwen èd e, an jeneral, li resevwa manje espesyal ak lòt tretman. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- **Defisi iminitè konbine grav (SCID, Severe Combined Immunodeficiency)** : Se yon maladi ki afekte sistèm iminitè a anpil. Amwenske tibebe ki gen maladi sa a resevwa tretman, tibebe a va mouri nan kèk mwa apre yo fèt poutèt tibebe a pa ka konbat enfeksyon òdinè tout tibebe gen. Avèk tretman, pifò tibebe ap viv. Tretman pou yon tibebe ki gen SCID gen ladan l grèf mwèl zo. Sa pèmèt tibebe a viv poutèt li ka pwodwi selil keT tibebe ki gen SCID e ki pa resevwa tretman pa kapab pwodwi. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men espesyalis nan grèf ak pedyat iminolojis.
- **Maladi anrapò ak sik ire** : Tibebe ak pasyan ki gen maladi sa yo pa kapab elimine nitwojèn ki nan sistèm sangen pa yo a. Pasyan sa yo gen gwo nivo amonya toksik nan san yo epi se pou yo resevwa swen touswit. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.

Plis enfòmasyon sou ANKÈT PILOT K AP FÈT ALÈKILE A

Lis maladi ki nan DEPISTAJ VOLONTÈ POU NOUVONE DPH MA ofri pou fè

Y ap mande w si w ta tenmen pou tibebe ou a patisipe nan ankèt pilòt MA yo k ap fè alèkile. Si w di wi, yap fè depistaj pou tibebe ou a ak tèl laboratwa ki pou 8 maladi ki annapre a la :

- Karans dyenoyl-CoA rediktaz (DE RED) :** Pasyan ki gen maladi sa a pa kapab chanje kèk grès ki nan aliman nou manje dekwa pou grès lan bay enèji epi pasyan sa yo depann nèt sou glikoz. Tibebe ak timoun ki gen maladi sa a gendwa malad anpil lè glikoz la pa disponib (tankou ajèn) oubyen lè pi plis kantite enèji nesèsè (tankou nan enfeksyon). Yo kwè ke tretman bonè gendwa pafwa anpeche lanmò ak enfimite. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- Sendwòm ipèrònitinemi, ipèramoninemi, omositrilinemi (HHH) :** Pasyan ki gen maladi HHH pa kapab elimine nitwojèn ki nan sistèm sangen yo. Pa konsekan, amonya nan san an gendwa ogmante rive nan nivo ki toksik. Pasyan yo gendwa malad anpil lè yo pa resevwa tretman imedyà. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- Asidemi malonik (MAL) :** Pasyan ki gen MAL pa kapab pwodwi asid gra jan li nesèsè oubyen yo pa kapab byen itilize grès ki nan aliman. Sa gendwa lakòz glisemi ki ba, kè laj, tonis miskilè fèb, vomisman, dyare, dezidratasyon, oubyen kriz malkadi. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- Karans L-3-OH asil ko-anzim A dezidwojenaz asid gra ki gen chenn mwayèn / kout (M/SCHAD) :** Pasyan ki gen maladi sa a pa kapab chanje kèk grès ki nan aliman nou manje dekwa pou grès la bay enèji epi pasyan sa yo depann nèt sou glikoz. Tibebe ak timoun ki gen maladi sa a gendwa malad anpil lè glikoz la pa disponib (tankou ajèn) oubyen lè pi plis kantite enèji nesèsè (tankou nan enfeksyon). Yo kwè ke tretman bonè gendwa pafwa anpeche lanmò ak enfimite. An jeneral, pasyan sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik.
- Mikopolisakaridoz tip 1 (MPS 1) :** Pasyan ki gen MPS 1, pa kapab resikle dechè ki fòmè lè gen dekonpozisyon sik konplèks laj yo. Lè dechè yo akimile nan kò a, yo lakòz pwoblèm medikal plizyè kote nan kò a an kontan yon chanjman nan aparans, reta devlopman, epi pafwa lanmò. Genyen fòm grav, fòm modere, epi fòm lejè MPS 1 ; pifò sa yo ki idantifye nan depistaj pou nouvone yo ap grav. An jeneral, pasyan sa yo resevwa, tretman nan men plizyè ekip espesyalis an kontan espesyalis pou maladi metabolik ak jenetik.
- Maladi Pompe, kòmansman nan laj timoun piti (Pompe) :** Pasyan ki gen maladi Pompe pa kapab dekonpoze sik ki estoke. Pa konsekan, sik ki estoke a akimile nan kò a, sitou nan misk yo, epi li lakòz pwoblèm medikal grav tankou maladi kè ak feblès nan misk ki restrenn mouvman. Kòmansman nan laj timoun nan grav epi kòmansman adilt gendwa lejè. An jeneral, pasyan sa yo resevwa, tretman nan men yon ekip ki gen yon kadyològ pedyatrik, ak yon jenetisyen oubyen yon newològ.
- Amyotwofi spinal (SMA, Spinal Muscular Atrophy) :** Pasyan ki gen SMA soufri yon pèt pwogresif nan selil nève ki nesèsè nan devlopman ak antretyen misk byen pòtan. An jeneral gen kat kalite SMA, fòm pi grav la parèt sou jèn tibebe ki pa gen anpil kontwòl nan misk yo. Fòm lejè yo parèt sou adolesan epi pafwa sou adilt ki gen misk ki pral vin fèb. An jeneral, pasyan yo resevwa tretman nan men yon newològ ak jenetisyen pedyatrik.
- Adrenolekodistwofi lye ak kwomozom X, kòmansman nan laj timoun piti (X-ALD) :** Pasyan ki gen X-ALD gen yon akimilasyon asid gra epi apre yon lè, gen domaj ki fèt nan glann adrenal, sèvo, epi nan mwèl epinyè. Fòm pi mal la parèt sou tigason ki alaj 4 a 10 an, kote sa ki kòmans se pwoblèm nan konpòtman. Sa ki swiv se avègleman, soudè, kriz malkadi, pèt nan kontwòl misk, ak demans pwogresif. An jeneral, pasyan yo resevwa tretman nan men yon ekip jenetisyen, newològ, ak endokrinològ pedyatrik.

Depistaj ak tèl laboratwa pou 8 maladi ki liste anlè a gendwa revele enfòmasyon sou maladi ak twoub ki annapre la :

- Fo karans anzim IDUA ki asosye avèk MPS 1
- Maladi Pompe ki gen yon kòmansman ta
- Fo karans anzim GAA ki asosye avèk Pompe
- Sendwòm Zellweger ak lòt maladi pewoksizomal (konsekans depistaj pou X-ALD)
- Sendwòm Klinefelter ak lòt maladi ki asosye avèk aneployidi (konsekans depistaj pou X-ALD)
- Estatè pòtè pou nenpòt nan 8 maladi yo

Deskripsyon ANKÈT PILÒT YO K AP FÈT ALÈKILE

Ankèt pilòt sa yo ap fèt poutèt Komite Konsèy pou Depistaj Nouvone nan Massachusetts (Massachusetts Newborn Screening Advisory Committee) jwenn ke gen kèk avantaj ki posib. Tout 8 ankèt pilòt yo chache jwenn solisyon pou menm kesyon jeneral yo: Èske depistaj pou nouvone pou yon sèten maladi se yon avantaj klinik epi èske avantaj depistaj la depase danje ki gen nan depistaj la ? Apadsa chak gwoup ankèt yo gen yon objektif presi :

- **Ankèt konstan pou depistaj 4 erè konjenital nan metabolism** : Depistaj pou kat premye maladi ki sou lis volontè a la depi omwen lane 2009. An jeneral, pasyan ki gen maladi sa yo resevwa tretman nan men yon espesyalis pou maladi metabolik oubyen yon jenetisyen byochimik. Nou konnen ke depistaj nouvone kapab dekouvri tibebe ki gen maladi sa yo epi ke li kapab pa gen twòp konsekans pou tibebe ki pa gen maladi sa yo. Toutfwa, premye kat maladi ki sou lis la si tèlman ra ke nou toujou gen pou n mande si gen prèv ke genyen avantaj nan depistaj la. Objektif ankèt la se pou kontinye rasanbleman done pou konnen si gen yon avantaj.
- **Ankèt sou depistaj de maladi estokaj lizozomal, MPS1, ak Pompe** : Gen done preliminè ki soti nan esè klinik sou pi gran timoun ki montre ke detekson bonè de maladi sa yo gendwa yon avantaj, sa ki pèmèt tretman bonè avèk terapi anzim epi grèf selil souch. Toutfwa, nou konnen tou depistaj nouvone pou maladi sa yo pa fyab ase pou bay enfòmasyon sou si tibebe a fèt avèk yon fòm grav oswa lejè maladi a oubyen si tibebe a va gen sentòm lè li tou piti oubyen lè li adilt. Konnen ki lè pou kòmanse tretman an gendwa ensèten pou kèk e ensètitud sa a kapab lakòz domaj. An jeneral, pasyan ki gen maladi sa yo resevwa tretman nan men yon ekip jenetisyen ak newològ pedyatrik. Objektif ankèt la se pou dekouvri kijan depistaj la byen mache, si nou ka konsantre depistaj la pi plis sou maladi ki pi byen sèvi ak tretman ki fèt bonè, epi si avantaj depistaj ak tretman an depase domaj yo.
- **Ankèt sou depistaj pou SMA** : Gen done ki soti nan esè klinik ki fèt sou nouvone ak timoun pi gran ki montre chans ki gendwa genyen pou chanje devlopman maladi a oubyen pou kanpe evolisyon li an si tretman an kòmanse ase bonè. Toutfwa, malgre dènye akseptasyon FDA pou yon medikaman pou SMA, done ki soti nan esè klinik sa yo se nouvo done yo ye e rezilta alontèm tretman an, ki gendwa enkli domaj yo, pa ko dokimante. An jeneral, pasyan ki gen maladi sa yo resevwa tretman nan men yon ekip jenetisyen ak newològ pedyatrik. Objektif ankèt la se pou dekouvri kijan depistaj la byen mache, si nou ka fè l pi byen, si tretman an gen avni ladan l jan yo te espere l epi si avantaj depistaj ak tretman an depase nenpòt domaj.
- **Ankèt sou depistaj pou X-ALD** : Deteksyon bonè X-ALD pèmèt siveyans nouvone ki gen X-ALD pou yo ka kòmanse swiv tretman osito siveyans lan di li nesèsè, sa ki ka pèmèt gen yon miyè tretman. An jeneral, pasyan ki gen maladi X-ALD resevwa tretman nan men yon ekip andokrinològ, newològ, ak jenetisyen pedyatrik. Kwak gen yon kritè byen presi sou kisa pou chache wè pou konnen ke tretman dwe kòmanse, peryòd tan an ki ant dyagnostik la ak tretman an ap omwen yon lane epi li gendwa plizyè lane tou. Objektif ankèt la se pou detèmine si nou kapab jwenn bon repè nan tibebe sa yo ki bezwen resevwa èd trè bonè, epi si avantaj depistaj ak tretman an depase domaj yo.