

Tus Kab Mob Spinal Muscular Atrophy (Kab Mob Nqaij Leeg Tsis Muaj Zog, SMA) yog dab tsi?

Tus kab mob nqaij leeg tsis muaj zog, los sis SMA, yog ib tug mob uas cuam tshuam rau cov plhaub mag hlwb thiab cov hlab hlwb hauv tus txha nruab qaum. Thaum cov leeg hlwb no tsis ua hauj lwm, cov leeg caj yuav tsis ua lawm txoj hauj lwm thiab cia li tsis muaj zog lawm. Cov tsos mob yuav suav nrog kev ua pa nyuaj, muaj teeb meem nrog kev noj zaub mov los sis nqos dej, ua tsis tau raws li ncuaj sij hawm kev loj hlob, los sis leeg tsis muaj zog. Yog tias tsis kho, cov tsos mob no yuav mob hnyav zuj zus tuaj raws lub sijhawm. Yuav tsum pib kho sai li sai tau vim tias cov me nyuam yaus uas muaj SMA zoo li kho thaum ntxov tau txais txiaj ntsig zoo dua.

Tus mob Amino Acid Disorders, Organic Acid Disorders thiab Fatty Acid Oxidation Disorders yog dab tsi?

Txhua yam ntawm cov mob no cuam tshuam rau lub peev xwm ntawm lub cev los tsim lub zog los ntawm cov zaub mov noj. Cov mob no ua rau tsim muaj cov kuab txhaum los sis kuab tshuaj lom rau hauv lub cev. Ob yam mob uas nquag pom muaj hauv pawg no yog tus mob phenylketonuria (PKU) thiab medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD).

Tus Mob Phenylketonuria (PKU) yog dab tsi?

PKU yog ib tug mob uas cuam tshuam rau lub peev xwm ntawm lub cev los zom cov phenylalanine, uas yog ib feem ntawm cov protein uas pom muaj nyob hauv cov zaub mov noj. Kev tsim muaj cov phenylalanine hauv cov ntshav yuav tuaj yeem cuam tshuam rau kev loj hlob ntawm lub hlwb thiab ua rau muaj kev xiam oob qhab rau fab kev txawj ntse thiab teeb meem fab kev coj cwj pwm. Kev kho mob yuav muab tus me nyuam tso rau tus qauv tshwj xeeb ntawm cov me nyuam mos. Tus me nyuam yuav ua raws li kev noj zaub mov tshwj xeeb mus tag ib txhis.

Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency (MCADD) yog dab tsi?

MCADD yog ib tug mob uas cuam tshuam rau lub cev lub peev xwm tsim lub dag zog los ntawm cov pav ywj rog uas khaws tseg cia. Cov me nyuam yug tshiab los nrog tus mob no zoo li tsis muaj mob dab tsi rau thaum yug kiag los, tab sis lawm tuaj yeem mob qaug dab peg kiag tam sim ntawd thiab tsis nco qab yog tias lawm tsis tau noj dab tsi li ob peb teev lawm. Yog tsis tau txais kev kho mob ti tes ti taw ces lawm yuav tuaj yeem tuag taus los sis yuav nyob nrog cov teeb meem fab kev loj hlob. Kev kho mob suav nrog kev tsis tau noj zaub mov rau lub sij hawm ntev, tshwj xeeb tshaj yog thaum muaj mob.

X-Linked Adrenoleukodystrophy (X-ALD) yog dab tsi?

X-ALD cuam tshuam rau lub hlwb thiab lub ntsov po. Cov tib neeg muaj tus mob X-ALD mas tsis tuaj yeem zom cov kua roj (VLCFA), uas yuav tuaj yeem khov rau hauv lub cev thiab ua rau muaj teeb meem rau kev noj qab haus huv. X-ALD mas tuaj yeem kho tau yog kuaj pom tau thaum ntxov. Yog tsis kuaj pom thiab tsis kho tau rau thaum ntxov, kev muaj tus mob X-ALD hnyav yuav tuaj yeem ua rau dig muag, leeg nqaij tsis muaj zog tau.

Tus mob Mucopolysaccharidosis Type 1 (MPS1) yog dab tsi?

MPS I yog ib yam kab mob los raws caj ces uas tsis tshua pom muaj heev uas cuam tshuam rau feem ntau ntawm lub cev. Cov me nyuam mos uas muaj tus mob MPS I yuav tsis tuaj yeem zom ib pawg ntawm cov piam thaj uas muaj ntau yam sib tov. Vim li ntawd, yuav ua rau tsim muaj cov piam thaj no rau hauv cov plhaub mag thiab ua rau muaj teeb meem rau kev noj qab haus huv. Kev pib kho tus mob MPS I thaum ntxov yeej pom tau lawm hais tias tuaj yeem pab tiv thaiv, nres, los sis ncuaj ntau yam teeb meem fab kev noj qab haus huv tau. Cov me nyuam mos uas muaj tus mob MPS I yuav tuaj yeem pom cov yam ntxwv mob hauv thawj lub xyoo ntawm lub neej. Cov tsos mob no yuav tuaj yeem huam mob loj tuaj sai heev.

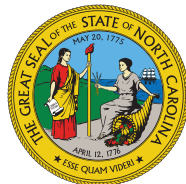
Tus mob Pompe yog dab tsi?

Tus mob Pompe cuam tshuam rau tus me nyuam cov leeg nqaij. Cov me nyuam mos uas muaj tus kab mob Pompe yuav tsis tuaj yeem zom qee hom piam thaj, uas hu ua glycogen. Yog li ntawd, cov piam thaj glycogen yuav khov rau hauv lub cev thiab ua rau muaj teeb meem fab kev noj qab haus huv. Cov tsos mob ntawm tus kab mob Pompe yuav tsis pom tseeb thaum yug los. Qee qhov xwm txheej, tus kab mob Pompe yuav tuaj yeem mob loj tau sai heev yog tias tsis kho.

Yog tias koj muaj kev txhawj xeeb txog cov txiaj ntsig tau los ntawm qhov kev kuaj, ces thov hu rau koj tus me nyuam tus kws kho mob.

Kev kuaj tus me nyuam yug tshiab tsis yog kev kuaj nrhiav kab mob. Txawm hais tias qhov txiaj ntsig kuaj tau los li ib txwm yuav txaus ntseeg tau heev los xij, nws tsis tuaj yeem lav tias tus me nyuam tsis muaj ib qho ntawm cov mob no. Yog hais tias tus me nyuam mos muaj cov tsos mob ntawm ib hom mob no, ces yuav tsum coj tus me nyuam mus kuaj xyuas ntxiv, txawm tias qhov kev kuaj thaum yug tshiab yuav tsis muaj mob dab tsi los xij.

Cov me nyuam uas muaj Kev Xav Tau Kev Saib Xyuas Kho Mob Tshwj Xeeb Tus Xov Tooj Thov Kev Pab 1-800-737-3028



NC DEPARTMENT OF
**HEALTH AND
HUMAN SERVICES**
Division of Public Health

www.ncdhs.gov/divisions/dph

NCDHHS yog ib tug tswv ntiav hauj lwm thiab lub chaw muab kev pab cuam uas muaj vaj huam sib luag.

12/2022



**IB QHO KEV
KUAJ LOS CAWM
KOJ TUS ME
NYUAM TXOJ SIA**

Kev Kuaj Tus Me Nyuam Yug Tshiab

Koj Cov Lus Nug Tau Txais Lus Teb Lawm

Qhov kev kuaj no yuav pab tiv thaiv kuv tus me nyuam li cas?

Cov me nyuam feem ntau yog yug los nrog kev noj qab nyob zoo, tab sis muaj qee cov teeb meem fab kev noj qab haus huv yeej tsis pom thaum yug los. Kev kuaj tus me nyuam mos yug tshiab yog txoj hauv kev zoo tshaj plaws los pab nrhiav thiab tiv thaiv cov teeb meem kev noj qab haus huv loj ua ntej koj tus me nyuam yuav mob. Qhov no yog qhov tias vim li cas North Carolina thiab li kuaj ntshav yam yooj-yooj yim txhawm rau tshuaj xyuas cov me nyuam yug tshiab rau ntau dua 30 tus kab mob. Ntau yam ntawm cov mob no ua rau muaj kev phom sij rau lub neej txoj sia thaum ntxov thiab qee yam mob yuav tuaj yeem ua rau muaj teeb meem loj mus ncuu ntev yog tias lawm tsis kho thaum ntxov. Yog yim tshawb pom qhov teeb meem ntxov thiab kho kom ntxov, ces koj tus me nyuam yuav yim pib muaj kev noj qab haus huv hauv lub neej!

Kuv tus me nyuam yuav raug kuaj li cas thiab qhov twg?

Ua ntej yuav tawm hauv tsev kho mob mus, ces yuav muab koob nkaug koj tus me nyuam lub luj taws thiab yuav sau ob peb teev ntshav koj mus kuaj. Cov ntshav yuav raug xa mus rau Lub Lav Chav Kuaj Mob Rau Zej Tsoom hauv Raleigh txhawm rau koj mus kuaj. North Carolina yog tus ntaus thawj hauv teb chaws uas muaj suab npe txog kev kuaj cov me nyuam mos yug tshiab.

Yuav ua li cas yog tias kuv tus me nyuam xav rov qab kuaj dua?

Tom qab koj tawm ntawm tsev kho mob los tsev, koj tus me nyuam tus kws kho mob yuav hais kom koj koj koj tus me nyuam mus rau lwm qhov kev kuaj me nyuam yug tshiab los sis yog lwm hom kev kuaj. Yog tias xav tau kev kuaj ntxiv ces nws yog ib qho tseem ceeb heev uas koj yuav tsum teb kom sai li sai tau. Qee yam ntawm cov mob no tuaj yeem ua rau muaj teeb meem phom sij rau lub neej txoj sia nyob rau sij hawm ob peb hnuv xwb.

Yuav muaj dab tsi ntxiv rau qhov kev kuaj mob thiab?

Cov mob uas koj tus me nyuam yuav raug tshuaj xyuas yuav tau txais txiaj ntsig los ntawm ntau hom kev saib xyuas thiab kev kho mob thiab cov mob no yog muaj xws li:

- Tus mob txia muaj teeb meem thaum yug los
- Tus mob Galactosemia
- Lub ntsov po muaj teeb meem txij thaum yug los (CAH)
- Kab mob ntshav tsuag uas muaj tib hom plhaub mag xwb
- Kev muaj Biotinidase tsis txaus
- Mob Ntsws Tsis Tu Qab
- Tus Mob Cov Kuab Tshuaj Tiv Thaiv Lub Cev Muaj Teeb Meem Loj (SCID)
- Tus Kab Mob Spinal Muscular Atrophy (Kab Mob Nqaij Leeg Tsis Muaj Zog, SMA)
- Tus mob cov kua Amino muaj teeb meem (suav nrog phenylketonuria, PKU)
- Tus mob cov kua Organic muaj teeb meem
- Cov kua pav ywj oxidation muaj teeb meem (suav nrog tus mob medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency, MCADD)
- Tus mob X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD)
- Tus mob Mucopolysaccharidosis Hom 1 (MPS 1)
- Tus mob Pompe

Yuav ua li cas yog tias peb tsev neeg tsis muaj keeb kwm muaj tus mob no?

Feem ntau ntawm cov mob no yog tau txais los ntawm lwm tus neeg hauv tsev neeg - dhau los ntawm pog yawg los sis niam txiv mus rau lawm cov me nyuam. Txawm li cas los xij, tus me nyuam kuj tseem yuav tuaj yeem yog thawj tug neeg hauv tsev neeg uas muaj tus mob no tau thiab. Cov niam txiv uas tsev neeg tsis muaj keeb kwm muaj cov mob no, los sis twb yeej muaj cov me nyuam uas yuav muaj ib yam mob no ntawm cov mob tau thiab. Nws muaj feem mus tias ob tug niam/txiv yuav yog tus neeg muaj tus kab mob los ntawm caj ces txawm tias cov me nyuam yuav tsis muaj mob los xij. Tus neeg muaj tus kab mob muaj cov roj ntsha caj ces uas tsis ua hauv lwm uas tuaj yeem kis tau los ntawm niam/txiv mus rau tus me nyuam yam paub tsis txog. Thov kom koj paub tias kev kuaj tus me nyuam mos yug tshiab yuav TSIS txheeb xyuas tag nrho txhua tus me nyuam yug tshiab (los sis niam/txiv) uas yog tus neeg kis tus kab mob los ntawm roj ntsha caj ces.



Kev Piav Qhia txog Cov Mob

Hais txog rau txhua yam ntawm cov mob no, kev kuaj mob, kev saib xyuas thiab kev kho mob thaum ntxov tuaj yeem tiv thaiv los sis txo qis cov teeb meem fab kev muaj mob hnyav thiab tseem yuav tuaj yeem cawm koj tus me nyuam txoj sia tib si thiab. Qee yam ntawm cov mob no yuav ua rau muaj kev phom sij rau lub neej txoj sia.

Tus mob hypothyroidism tseem ceeb yog dab tsi?

Cov qog thyroid, uas nyob rau hauv caj dab, yuav tsim ib cov hormone uas tseem ceeb rau kev loj hlob, kev tsim kho, thiab kev kawm li ib twm. Tus mob hypothyroidism tseem ceeb tshwm sim thaum tus me nyuam cov qog txia tsim tsis tau cov hormone txia kom txaus. Kev kho mob ces yog kev muab los sis hloob cov hormone uas muaj tsis txaus uas yog siv cov tshuaj uas tus me nyuam tuaj yeem noj tau los ntawm qhov ncauj.

Tus mob Galactosemia yog dab tsi?

Tus mob Galactosemia yog ib yam mob uas tsis pub lub cev siv cov piam thaj uas hu ua galactose uas muaj nyob hauv cov mis. Tus me nyuam uas muaj tus mob galactosemia yuav mob heev tom qab ob peb hnuv uas tau haus cov kua mis niam los sis yog mis nyuj uas muaj hom piam thaj no. Qee cov yam ntawm mob thiab cov tsos mob thaum ntxov yuav muaj xws li ntau, daj ntseg los sis hlob cob pob. Kev kho mob suav nrog kev hloov mus haus cov mis uas tsis muaj cov piam thaj galactose (mis taum pauv daj) uas tuaj yeem mus yuav tau los yooj-yooj yim tom khw muag khoom.

Tus Mob Lub Ntsov Po Muaj Teeb Meem Txij Thaum Yug Los (CAH) yog dab tsi?

CAH yog ib pawg ntawm cov mob uas cuam tshuam rau cov hormones uas tsim los ntawm cov qog lub ntsov po, uas nyob saum lub caj qaum raum. Cov hormone no cov uas yuav tsum muaj rau kev ua lub neej thiab ua lub luag hauv lwm tseem ceeb txog kev loj hlob fab kev sib daj sib deev. Cov tsos mob ntawm tus mob CAH tuaj yeem ua rau muaj kev phom sij rau lub neej txoj sia tau. Tej yam uas yuav tsum tau saib ntawm koj tus me nyuam yuav muaj xws li qaug zog, lub cev qhuav dej los sis kev tsaus muag tsis nco qab. Yog tias koj tus me nyuam muaj tus mob CAH, ces tus me nyuam lub cev yuav tsis tuaj yeem tsim cov hormones no. Kev kho mob yog los ntawm kev muab los sis kev hloov cov hormone rau tus me nyuam uas feem ntau yog cov tshuaj uas koj tuaj yeem noj los ntawm qhov ncauj.

Tus Mob Mob Ntshav Tsuag Uas Muaj Tib Hom Plhaub Mag Xwb yog dab tsi?

Tus kab mob ntshav tsuag uas muaj tib hom plhaub mag xwb yog ib qho teeb meem txog cov plhaub mag ntshav liab. Tus kab mob ntshav tsuag uas muaj tib hom plhaub mag xwb cuam tshuam rau ib feem ntawm cov plhaub mag ntshav liab uas xa cov pa oxygen mus yug txhua suam ntawm lub cev. Cov neeg mob uas muaj tus kab mob ntshav tsuag uas muaj tib hom plhaub mag xwb tuaj yeem muaj teeb meem fab kev noj qab haus huv loj uas tuaj yeem ua rau muaj mob ntshav tsuag (cov plhaub mag ntshav liab tsawg), mob ntshav heev, kis cov kab mob uas ua rau muaj kev phom sij rau lub neej txoj sia, mob tuag tes tuag taw thiab tau mus pw tsev tsev kho mob ntau zaus. Kev noj tshuaj Penicillin yuav pab tiv thaiv thiab kho qee cov tsos mob.

Tus Mob Muaj Biotinidase Tsis Txaus yog dab tsi?

Tus mob muaj biotinidase tsis txaus yog ib yam mob uas cuam tshuam rau lub cev txoj kev muaj peev xwm rov lim cov biotin los sis dua, uas yog ib hom tshuaj qab los uas muaj nyob hauv ntau cov zaub mov noj thiab yog li thiab tsis muaj biotin txaus hauv lub cev. Tus mob muaj biotinidase tsis txais tuaj yeem ua rau tsaus muag, hlwb qauj, xoo pob taww nqaij, plaub hau hle thiab tsis hnov lus thiab txog qib tuag taus. Kev kho mob yog kev muab biotin txhua hnuv uas yog muab cov tshuaj noj los ntawm qhov ncauj.

Tus Kab Mob Ntsws Tsis Tu Qab yog dab tsi?

Tus Kab Mob Ntsws Tsis Tu Qab (CF) yog ib yam mob uas cuam tshuam rau kev ua pa thiab kev zom zaub mov los sis kev siv zaub mov thiab dej ntawm lub cev uas tus me nyuam kev noj thiab kev haus. Cov neeg uas mob CF yuav muaj cov hnoos qeev nyeem heev, uas tuaj yeem txhaws lub ntsws thiab lub plab zom zaub mov ua rau hnoos heev, kis cov mob ntsws uas ua rau muaj kev phom sij rau lub neej txoj sia, thiab tsis nce phaus thiab tsis loj hlob. Muaj ntau hom kev kho mob rau tus mob CF uas yog siv kev kho kev ua pa txhua hnuv thiab siv tshuaj noj. Kev kuaj mob thiab kev kho mob thaum ntxov tuaj yeem txhim kho kev loj hlob, kev ua hauv lwm ntawm lub ntsws thiab ntxiv hnuv nyooog rau tus me nyuam lub neej tau.

Tus Mob Cov Kuab Tshuaj Tiv Thaiv Lub Cev Muaj Teeb Meem Loj (SCID) yog dab tsi?

Tus mob SCID yog ib yam mob kis los raws caj ces uas ua rau tus me nyuam cov kuab tshuaj tiv thaiv lub cev tsis ua hauv lwm zoo thiab lub cev tsis tuaj yeem tawm tsam cov kab mob loj. Yog tias paub thiab kho thaum ntxov, ces tus me nyuam tuaj yeem muaj txoj sia nyob thiab muaj lub neej noj qab nyob zoo.