



Ekzaminimi i të Posalindurëve

Neugeborenen-Screening

Dépistage Néonatal

Screening Neonatale



Parandalimi: Metoda të thjeshta – efekt i gjatë

Për çfarë bëhet fjalë në këto analiza? Sëmundjet e metabolizmit apo ato hormonale tek të sapolindurit, që nuk trajtohen, shkaktojnë në shumicën e rasteve dëmtime të rënda të organeve të ndryshme dhe veçanërisht ndikojnë negativisht në zhvillimin e trurit. Në periudhën e parë të paslindjes është e vështirë që këto sëmundje të identifikohen nga ana klinike: nëse i sapolinduri nuk kontrollohet atëherë shenjat tipike të këtyre sëmundjeve shfaqen në shumicën e rasteve gjatë viteve të para të jetës së tyre. Trajtimi që në ditët e para të jetës së foshnjës është shumë i rëndësishëm pasi kështu mund të shmangen dëmtimet e mundshme të organeve të tjera.

Falë ekranit (Screening) për të sapolindurit, tani sëmundjet e metabolizmit dhe ato hormonale mund të identifikohen menjëherë pas lindjes me anë të metodave më moderne, sigurisht nëse fëmija kontrollohet. Për këtë nevojiten vetëm pak pika gjak, të cilat mund t'i merren fëmijës nga këmba në ditën e tretë ose të katërt pas lindjes. Këto pika gjaku vendosen në filtra letre dhe më pas dërgohen në laborator për tu kryer analizat përkatëse.



Këndvështrim historik

Në Zvicër, si në shumicën e vendeve të Evropës numërohen momentalisht rreth 80 000 lindje në vit të cilat kontrollohen sistematikisht për sëmundje të caktuara që lidhen me metabolizmin apo sistemin hormonal. Falë iniciativës së mjekëve peditër por edhe falë bashkëpunimit të pakursyer të mamive dhe motrave në departamentet e të sapolindurve është bërë e mundur që ky program zvicerian i nisur në vitin 1960 të ketë sot një status të shkëlqyer për sa i përket cilësisë së tij. Kostot e këtyre analizave (Screening) nuk janë të larta dhe mbulohen nga siguracionet shëndetësore.

Sëmundjet, për të cilat bëhet ekzaminimi

1. Phenylketonurie (PKU)

Sëmundjet e metabolizmit të cilat nuk trajtohen në kohë shkaktojnë në shumicën e rasteve dëmtime të rënda të trurin e fëmijëve që janë në rritje. Këta fëmijë kanë nevojë për mbikqyrje dhe përkujdesje gjatë gjithë jetës. Por nëse këto sëmundje identifikohen në javët e para të jetës së foshnjës dhe nëse trajtohen me dietat përkatëse atëherë fëmijët mbeten të shëndetshëm. Aminoacidet Phenylalanin,

sasia normale e të gjitha proteinave bimore dhe shtazore që merren nëpërmjet ushqimit nuk përpunohen normalisht në trup nga PKU. Si pasojë formohen disa produkte metabolike të cilat janë helmuese për trurin. Ushqimi special në këto raste përmban një sasi të vogël të Phenylalanin, kështu eliminohen pasojat e sëmundjes. Kjo sëmundje me ritme të shpejta avancimi haset një në 8000 foshnja.

2. Hypothyreoza

Në rastin e Hypothyreozës, mosfunksionimit të lindur të gjëndrës së tiroides, ndodh që kjo gjëndër të prodhojë më pak hormone dhe si pasojë të ngadalësojë disa procese të sistemit tretës të cilat pengojnë zhvillimin mendor dhe fizik të fëmijës. Pas lindjes fëmija mund të marrë hormonin që i mungon përmes tabletave ditore duke garantuar kështu një funksionim normal të proceseve metabolike si dhe zhvillim të shëndetshëm të fëmijës.

Hypothereoza është më e shpeshtë, një në 3500 foshnja preken nga ky sindrom

3. Mungesa e medium-chain-acyl-CoA-Dehydrogenaze! (mungesa e MCAD)

Mungesa e MCAD është një problem i lindur që ka të bëjë me shpërbërjen e indeve dhe acideve yndyrore. Kjo sëmundje shfaqet atëherë kur preken rezervat e yndyrën, çka ndodh zakonisht në rastet kur fëmija ka temperaturë, të vjella apo dobësimin për një kohë të gjatë – për shembull në rastin e infeksioneve që hasen më shpesh në periudhën e fëmijërisë: kjo mund të sjellë plogështi, të përziera, rënie të nivelit të sheqerit (hypoglicemi), kriza dhe gjendje koma. Kriza e parë shpesh ka fund fatal dhe të kujton “vdekjen e papritur e fëmijës”.

Nëse do të merrni masat e duhura – shmangia e periudhave të gjata të përdorimit të ushqimeve të pakontrolluara dhe konsumimi i ushqimeve të pasura me karbohidrate, veçanërisht në rastet e infeksioneve që shoqërohen me temperaturë – atëherë prognoza mund të jetë shumë e mirë. Mungesa e MCAD shfaqet një në 10 000 foshnja..

4. Galaktosemia

Foshnjat e lindura me galaktosemi nuk e suportojnë dot sheqerin e qumështit. Ushqimi i këtyre fëmijëve me qumësht mund tu shkaktojë atyre dëme në mëlci, veshka dhe tru, si dhe mund të prekë edhe shqisat e të parit. Madje disa fëmijë shkojnë deri në vdekje. Por nëse sëmundja diagnostikohet që në ditët e para të paslindjes dhe foshnja trajtohet me dietën përkatëse atëherë ai mbetet i shëndetshëm.

Trajtimi konsiston në eliminimin e galaktozës, pjesë përbërse e sheqerit të qumështit, e cila gjendet tek qumështi i nënës, qumështi i lopës si dhe në ushqimet e tjera me prejardhje nga qumështi.

Kjo sëmundje shfaqet një në 55 000 foshnja. Përveç formës klasike ekzistojnë edhe dy forma të tjera të shfaqjes së kësaj sëmundjeje të cilat janë më të rralla dhe shumë rallë me pasoja fatale.

5. Syndroma adrenogenitale (AGS)

Në rastin e AGS gjëndrat mbiveshkore prodhojnë pak kortizol. Në rastet e infeksioneve që shoqërohen me temperaturë mund të ndodhin kriza të rrezikshme që shoqërohen me ulje të vlerës së sheqerit (hypoglicemi) si dhe humbje të kriprave. Hormonet mashkullore që prodhohen gabimisht me shumicë çojnë në rastin e femrave në një mashkullizim të organeve gjenitale të dukshme. Tek djemtë organet gjenitale janë normale por ndodh një pubertet i përshpejtuar i cili pengon rritjen dhe shkakton sterilitet. Terapia është e thjeshtë: hormonet që mungojnë zëvendësohen përmes marrjes së tabletave. Nëse marrja e tabletave fillon menjëherë pas lindjes atëherë nuk ndodh asnjë dëmtim. Ky problem shfaqet një në 9000 foshnja.

6. Mungesa e biotinidase

Pasojat e këtij problemi variojnë nga dëmtime të rënda deri në vdekje të fëmijës në varësi të rrethanave. Enzima biotinidase normalisht çliron vitaminën biotinë nga forma e saj e lidhjes duke e vënë kështu në dispozicion të trupit. E kundërta ndodh në rastin kur trupi është i prekur nga sëmundja, vitamina humbet. Biotina është jetësore për funksionimin e enzimave të ndryshme të sistemit të metabolizmit. Edhe këtu mund të shmangen dëmtime duke e diagnostifikuar dhe trajtuar sëmundjen që në fillimet e

saj. Trajtimi i mungesës së biotinidase nuk është problem. Ai konsiston në marrjen e një tablete biotinë në ditë. Kjo sëmundje haset pothuaj aq shpesh sa dhe galaktosemia.

7. Kistet Fibroze (CF)

Kistet fibroze shkaktohen si pasojë e anomalive të hskëmbimit të kripërave në qeliza. Si rezultat, sekrecionet e prodhura në rrugët e frymëmarrjes dhe në pankreasit janë të trasha (mpiksen). Kjo mpikse çon në inflamacion kronik të rrugëve të frymëmarrjes dhe të pareteve të pankreasit të cilat mund të çojnë deri në shfaqjen e sëmundje të rënda të cilat fatkeqësisht nuk mund të kurohen. Këto sëmundje shfaqen edhe në forma më të lehta të cilat dallohen kryesisht në pacientë të moshave të mëdha.

Inhalacioni intensiv, përkutimi (fizioterapia) i gjoksit të shoqëruara nga një dietë e posaçme për përmirësimin e funksionimit të enzimave të tretjes dhe pasur në vitamine janë disa nga mënyrat më të suksesshme për trajtimin e kësaj sëmundje që mund të çojë deri në përmirësimin e saj. CF është një çrregullim i metabolizmit i trashëgueshëm dhe prek një në 2500 fëmijë të sapolindur.

8. Glutarikaciduriami 1 (GA-1)

Në këtë sëmundje metabolike, lysineamino acidet dhe tryptophan, të cilat janë komponentet normale dhe kryesore të të gjitha proteina

veshtazoredhe bimore nuk mund të përpuno hennormalisht. Si pasojë rezultojnë produktin e metabolitëve që janë toksike apo helmuese për tru. Fëmijët e prekur me këtë sëmundje si zakonisht nuk kanë asnjë simptomë nëpëriudhën e porsalindur. Shumica e fëmijëve që nuk kanë trajtim mjekësor e kanë një jekokëtë madhe, si dhe vonesë në zhvillim mindhe çrregullime diskrete të lëvizjeve. Këto manifestohen në moshën 3 muajderinë 3 vjet, shpesh të shkaktuara nga infeksionet banale, kriza akute metabolike, të cilat çojnë në çrregullimet e përshpejtuara të lëvizjes, që rezultojnë në aftësi të ulëta të zakonisht të rënda të kufizuara. Menjëdi të të veçan të dhe zëvendësimin e L-carnitine, GA-1 mund të trajtohen jashtë zakonisht mirë. Përtëparandaluar krizat metabolike është e paraparë që në vitet e paratë të jetës të ndërmir enmasa paraprake që në rast të paraqitjes së infeksioneve të parëndësishme të pasojnë një trajtim stacionar emergjent.

9. Maple Syrupurinedisease (MSUP)

Sëmundjet e urinës së mundjeshme janë shprehur up, është një gabim i lindur i metabolizmit (e ashtu quajtura aminoacide leucine, izoleucine dhe valine) nuk mund të jenë të përpunuara siç duhet në trup. Si rezultat i sajvjenjesh peshtesimi i substancave të grumbulluara toksike, të cilat mund të çojnë në një përkeqësim shumë të shpejtë të foshnjës e porsalindura. Sidomos frikëka noset ngashfaqet menjëherë tërësisht në ditët e haktë të jetës së hershme të fëmijës.

me. Në rast se kjo sëmundje nuk trajtohet me sukses, mund të çojë deri te vdekja. Ka edhe forma të njohura që ngakarakterizohen anë më të butë, të cilat pacientët janë më pak të prekur. Menjëdi të të veçantë MSUP mund të trajtohen me sukses në mënyrë të mirë. Në sekjës së mundjeshme bulohet në stadiumin e porsalindur të pacientëve kapluar me këtë sëmundje mund të jetë një prognost i mirë.

10. Defekt i rëndë imun i kombinuar (SCID) dhe limfopeni e rëndë e qelizës T

Në rastin e defektit të rëndë imun të kombinuar (SCID) dhe limfopenisë së rëndë të qelizës T ka një çrregullim në zhvillimin e qelizave T. Si pasojë e tyre mund të shfaqen menjëherë infeksione të rrezikshme për jetën dhe një mungesë e spikatur e rritjes staturo-ponderale. Nëse nuk trajtohen, SCID-jë dhe limfopenia e rëndë mund të çojnë në vdekje. Njihet edhe forma të moderuara, të cilat takohen më pak të rënda. SCID-ja dhe limfopenia e rëndë e qelizës T mund të kurohen me një transplantim të qelizave staminale. Pacientet e zbuluar në një depestim të foshnjave kanë një prognost të mirë.



Përdorimi praktik i ekranit (Screenings)

Mostrat e gjakut të thara mbi filtrat e letrës dërgohen në laboratorin zvicerian në Zyrh. Rezultatet merren brenda pak ditëve: nëse testi del normal, ç'ka ndodh në më të shumtën e rasteve, atëherë prindërit nuk lajmërohen dhe mund të jenë të qetë pasi fëmija i tyre nuk ka gjurmë të sëmundjeve të përmendura me lart.



Nëse ne identifikojmë gjurmë të këtyre sëmundjeve atëherë ne lajmërojmë menjëherë prindërit e foshnjës nëpërmjet klinikës, pediatrit apo klinikës pediatrike sipas rastit, në mënyrë që të mund të bëhen sa më shpejt ekzaminimet e mëtejshme. Por gjurmët e para të këtyre sëmundjeve të gjetura tek foshnja nuk do të thonë që fëmija vuan nga këto sëmundje. Tek shumë fëmijë ndodh që në analizat e dyta të mos gjendet më asnjë gjurmë dhe gjithçka të jetë normale. Vetëm nëse jenitë sigurt për diagnozën nëpërmjet analizave më të thella, ç'ka zgjat vetëm pak ditë atëherë duhet të fillohet menjëherë trajtimi. Mënyra e procedimit në rastet kur trajtimi i sëmundjes është i nevojshëm për gjatë gjithë jetës së foshnjës vendoset nga mjekut pediatër, klinikës pediatrike si dhe specialistëve të qendrës përkatëse të cilët merrem me sëmundjet e metabolizmit dhe ato hormonale.

Të gjitha rezultatet e testeve si dhe materialet e mbetura nga analiza e gjakut

ruhen në laboratorin tonë Screening për një kohë të gjatë. Në rast se do të ketë pyetje për sëmundjet e shfaqura rishtas, të cilat mund të sqarohen përmes analizave të këtyre mostrave, atëherë mjeku që ndjek fëmijën mund të drejtohet tek ne. Një pjesë e materialeve të mbetura nuk mund të përdoret më si material ekzaminues në laboratorin Screening për të vlerësuar cilësinë e analizave apo për zhvillimin e metodave të reja të analizave.

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Neugeborenen-Screening Schweiz
Universitäts-Kinderspital Zürich
Steinwiesstrasse 75
CH-8032 Zürich
Tel. 044 266 77 33
Fax 044 266 81 10
ngssinfo@kispi.uzh.ch
www.neoscreening.ch

Një shërbim i



UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

Das Spital der
Eleonorenstiftung