



## **Ekzaminimi i të porsalindurve**

### **Neugeborenen-Screening**

### **Dépistage Néonatal**

### **Screening Neonatale**



### **Parandalim: Metodë e thjeshtë – Efekt i qëndrueshëm**

Për çfarë bëhen këto ekzaminime?

Sëmundjet kongjenitale (të lindura) që zbulohen me ekzaminimin e të porsalindurve, nëse nuk trajtohen, çojnë në dëmtime serioze të organeve të ndryshme, veçanërisht në zhvillimin e trurit, ose në infeksione të rënda. Por në periudhën e parë pas lindjes këto sëmundje nuk janë ende të zbulueshme klinikisht. Nëse i porsalinduri nuk është testuar, shenjat tipike shpesh njihen vetëm në muajt ose vitet e para të jetës dhe trajtimi fillon me vonesë; ndërsa fillimi i trajtimit në ditët e

para të jetës, në këto sëmundje, është i një rëndësie të madhe për të parandaluar dëmtimin e përhershëm. Falë ekzaminimit të të porsalindurve, duke përdorur metoda moderne, sëmundjet kongjenitale mund të zbulohen menjëherë pas lindjes. Duhet vetëm disa pika gjaku, të cilat merren nga thembra e fëmijës në ditën e tretë ose të katërt pas lindjes. Në një rrip letre filtri, këto pika gjaku dërgohen në laboratorin tonë, ku i ekzaminojmë për sëmundjet e mëposhtme.



## Vështrim historik

Në Zvicër, si në shumicën e vendeve evropiane, të gjithë të porsalindurit, aktualisht rreth 87,000 në vit, ekzaminohen për sëmundje të caktuara kongjenitale. Falë nismës së mjekëve peditër, por edhe falë bashkëpunimit entuziast të mjekëve obstetër, mamive dhe infermiereve në repartet e të porsalindurve, ky program mbarëkombëtar, i cili është sjellë në cilësinë e shkëlqyer që është sot, funksionon që prej viteve 1960. Kostot e ulëta të këtij ekzaminimi serial (screening) mbulohej nga të gjitha kompanitë e sigurimeve shëndetësore si pjesë e shërbimeve bazë.

## Sëmundjet që duhen kërkuar

### 1. Fenilketonuria (PKU)

Në shumicën e rasteve, nëse nuk trajtohet, kjo sëmundje metabolike çon në dëmtime serioze të trurit të fëmija në rritje. Kjo më pas varet nga kujdesi dhe mirëmbajtja gjatë gjithë jetës. Megjithatë, nëse sëmundja zbulohet në javët e para të jetës dhe trajtohet me një dietë të përshtatshme, fëmija do të mbetet i shëndetshëm.

Në PKU, aminoacidi dietik fenilalanina, një përbërës normal i të gjitha proteinave shtazore dhe bimore, nuk mund të

përpunohet normalisht në trup. Formohen produkte të metabolizmit që janë toksike për trurin. Dieta speciale përmban vetëm një sasi të vogël të fenilalaninës, e cila parandalon pasojat e sëmundjes.

Afërsisht një në 8000 të porsalindur shfaq një sëmundje të tillë, me shkallë të ndryshme të ashpërsisë.

### 2. Hipotiroidizmi

Në hipotiroidizëm, një ulje e lindur e funksionit të gjëndrës tiroide, mungesa e

hormonit të tiroides, çon në një ngadalësim të të gjitha proceseve metabolike dhe në këtë mënyrë në një dëmtim të rëndë të zhvillimit fizik dhe mendor. Megjithatë, nëse hormoni që mungon administrohet çdo ditë si tabletë menjëherë pas lindjes, garantohej normalizimi i proceseve metabolike dhe, rrjedhimisht, zhvillimi i shëndetshëm i fëmijës. Hipotiroidizmi është mjaft i shpeshtë, duke prekur një në 3500 të porsalindur.

### 3. Mungesa e Acil-CoA dehidrogjenazës me zinxhir të mesëm (Mungesa e MCAD)

Mungesa e MCAD është një çrregullim i trashëguar në zbrëthimin e acideve yndyrore në indin dhjamor. Kjo sëmundje shfaqet vetëm kur trupi duhet të rikthehet në rezervat e yndyrës pas periudhave të gjata të agjërit, të vjellave, diarresë dhe temperaturës - për shembull, në rastin e infeksioneve të zakonshme banale në fëmijëri. Kjo shfaqet me përgjumje, vjellje, hipoglicemi, me kriza konvulsive, deri edhe me gjendje kome. Nëse sëmundja është e pazbuluar, kriza e parë shpesh përfundon me vdekje.

Megjithatë, me masat e duhura paraprahe – shmangia e periudhave të gjata të agjërit dhe konsumimi i mjaftueshëm i ushqimeve të pasura me karbohidrate, veçanërisht në rastin e infeksioneve me temperaturë – prognoza është e shkëlqyer.

Mungesa e MCAD prek një në 10,000 të porsalindur.

### 4. Galaktozemia

Të porsalindurit me galaktozemi nuk mund të tolerojnë sheqerin e qumështit. Dieta e tyre me qumësht çon në dëmtime të rënda të mëlçisë, të veshkave dhe të trurit, si dhe dëmtim të shikimit. Madje, disa fëmijë edhe mund të vdesin. Megjithatë, nëse sëmundja njihet në ditët e para të jetës dhe trajtohet me një dietë të përshtatshme, fëmija do të mbetet i shëndetshëm.

Trajtimi konsiston në shmangien e rreptë të galaktozës, një përbërës i laktozës që gjendet në qumështin e gjirit, në qumështin e lopës dhe në ushqime të tjera.

Çrregullimi prek një në 55,000 të porsalindur. Përveç formës klasike të galaktozemisë, ekzistojnë edhe tre forma të tjera, të cilat janë më të rralla dhe më pak të rënda.

### 5. Sindroma adrenogjenitale (AGS)

Në AGS, prodhohet shumë pak kortizol në korteksin mbiveshkor. Infeksionet febrile çojnë në kriza të rrezikshme me sheqer të ulët në gjak dhe humbje të kripërave. Rritja gabimisht e prodhimit të hormoneve seksuale mashkullore të vajzat e prekura nga kjo sëmundje, çon në mashkullorizimin e organeve të jashtme gjenitale. Megjithëse të djemtë organet gjenitale mbeten normale, edhe ata

zhvillojnë një pubertet të parakohshëm, gjë që çon në shtat të shkurtër dhe infertilitet. Terapia është e thjeshtë: hormonet që mungojnë merren si tableta. Nëse kjo fillon menjëherë pas lindjes, nuk do të ketë asnjë dëm. Çrregullimi prek një në 9000 të porsalindur.

## 6. Mungesa e biotinidazës

Ky çrregullim çon në lloje të ndryshme dëmtimesh, disa prej të cilave janë shumë serioze, e në disa raste edhe në vdekjen e fëmijës. Enzima biotinidazë normalisht liron vitaminën biotinë nga forma e saj e lidhur, duke e bërë atë sërish të disponueshme për trupin. Në rast sëmundjeje, nga ana tjetër, vitamina humbet. Megjithatë, biotina është jetike për funksionin e enzimave të ndryshme metabolike.

Edhe këtu dëmtimi mund të parandalohet me diagnostikim të hershëm dhe terapi të menjëhershme. Mungesa e biotinidazës mund të trajtohet pa asnjë problem. Ai përbëhet nga një tabletë biotinë në ditë. Sëmundja është po aq e zakonshme sa galaktozemia.

## 7. Fibroza cistike (CF)

Në fibrozën cistike ka një çrregullim në shkëmbimin e kripës në qeliza. Si rezultat, sekrecionet në rugët e frymëmarrjes dhe të pankreasit janë shumë viskoze. Kjo çon në inflamacion kronik të rugëve të frymëmarrjes dhe rritje të dobët, duke

çuar në sëmundje serioze nëse nuk trajtohet. Njihen edhe forma të lehta, të cilat herë pas here nuk zbulohen deri në moshën madhore. Me inhalacione intensive, fizioterapi respiratore dhe ushqim të përshtatshëm, me administrimin e enzimave tretëse dhe vitaminave të tretshme në yndyrë, mund të shmangen shtrimet e panevojshme në spital dhe të mundësohet rritja më e mirë. Fibroza cistike është çrregullimi më i zakonshëm i lindur i metabolizmit, që prek afërsisht 1 në 3000 të porsalindur.

## 8. Aciduria glutarike, tip 1 (GA-1)

Në këtë sëmundje metabolike, aminoacidet lizina dhe triptofani, përbërës normalë të të gjitha proteinave shtazore dhe bimore, nuk mund të përpunohen normalisht në trup. Si rezultat, formohen produkte metabolike që janë toksike për trurin. Fëmijët e prekur zakonisht nuk kanë simptoma gjatë periudhës neonatale. Nëse nuk trajtohen, shumica e fëmijëve kanë kokë të madhe dhe, me kalimin e kohës, vonesa në zhvillim dhe çrregullime të lehta të lëvizjes. Nga moshë 3 muajsh deri në 3 vjeç, ndodhin kriza akute metabolike, shpesh të shkaktuara nga infeksione banale, të cilat çojnë në çrregullime të përhershme të lëvizjes dhe paaftësi të rëndë.

GA-1 mund të trajtohet mirë me një dietë të veçantë dhe me L-carnitinë. Për të

parandaluar krizat metabolike, trajtimi urgjent spitalor përdoret si masë paraprake në vitet e para të jetës edhe për infeksione të parëndësishme.

## 9. Sëmundja e urinës së shurupit të panjës (MSUD)

Sëmundja e urinës së shurupit të panjës (e quajtur edhe MSUD) është një çrregullim metabolik kongjenital në të cilin disa blloqe ndërtuese të proteinave (të ashtuquajturat aminoacide leucinë, izoleucinë dhe valinë) nuk mund të përpunohen siç duhet në trup. Si rezultat, grumbullohen substanca toksike, të cilat mund të çojnë në një përkeqësim shumë të shpejtë të të porsalindurit. Shfaqja e enjtjes së trurit, e cila mund të shkaktojë edhe gjendje kome, është veçanërisht për t'u frikësuar. Nëse nuk trajtohet, kjo sëmundje mund të çojë në vdekje. Janë të njohura edhe forma të lehta në të cilat pacientët janë më pak të prekur. MSUD mund të trajtohet mirë me një dietë të veçantë. Pacientët e zbuluar në ekzaminimin e të porsalindurve kanë një prognozë të mirë.

## 10. Imunodeficiençë e rëndë e kombinuar (SCID) dhe limfopeni e rëndë e qelizave T

Në rastin e mungesës së rëndë të imunitetit të kombinuar (SCID) dhe limfopenisë së rëndë të qelizave T, ka një shqetësim në formimin e qelizave T. Kjo mund të çojë shpejt në infeksione kërcënuese për jetën dhe në një dështim të theksuar për t'u zhvilluar. Nëse nuk trajtohet, SCID dhe limfopenia e rëndë e qelizave T mund të çojnë në vdekje. Ka edhe forma të lehta të sëmundjes, që prekin më pak. Me një transplant të qelizave staminale, SCID dhe limfopenia e rëndë e qelizave T mund të kurohen. Pacientët e zbuluar në ekzaminimin e të porsalindurve, kanë një prognozë të mirë.

Alle Kreise **gleichmässig** und **vollständig** mit einem Blutstropfen durchtränken. Rückseite darf nicht weiss bleiben.  
Imbiber tous les cercles **régulièrement** et **complètement** avec une goutte de sang, le verso ne doit pas rester blanc.

01 0960001 0322

Klebeetikette falls vorhanden / Étiquette collante si disponible

01 0960001 0322

1. Test / 1<sup>er</sup> test:  Kontrolle / Contrôle:

Name / Nom:

Vorname / Prénom:

Geschlecht / Sexe:  ♂  ♀ Tel. Eltern / Tél. parents:

Geburtsdatum / Date de naissance:

Blutentnahmedatum / Date de la prise de sang:

Uhrzeit / Heure:

Schwangerschaftswoche / Semaine de grossesse:

Geburtsgewicht (g) / Poids de naissance (g):

Transfusionsdatum / Date de la transfusion:

Mutter-, Pulvermilch / ja /  nein / Lait maternel, artificiel. Mo...

## Procesi praktik i ekzaminimit (screening)

Mostrat e gjakut të thara në një letër filtri dërgohen në laboratorin "Neugeborenen-Screening-Schweiz" në Spitalin Universitar të Fëmijëve në Zürich. Rezultati është i disponueshëm brenda pak ditësh: nëse analizat janë normale, gjë që ndodh me shumicën dërrmuese të fëmijëve, prindërit nuk do të njoftohen dhe mund të sigurohen që fëmija i tyre nuk ka asnjë nga sëmundjet e diskutuara më sipër.

Nga ana tjetër, nëse zbulojmë një gjetje jonormale, prindërit do të kontaktohen menjëherë, përmes klinikës së lindjes, pediatri ose klinikës më të afërt të fëmijëve, në mënyrë që të organizohen ekzaminime të mëtejshme. Megjithatë,

një zbulim i parë i dukshëm nuk do të thotë që fëmija vuan me të vërtetë nga një prej këtyre sëmundjeve. Për shumë fëmijë, çdo gjë rezulton normale në një ekzaminim të dytë. Vetëm kur diagnoza të jetë konfirmuar me analiza të thella, e cila zakonisht është e mundur brenda pak ditësh, fillon menjëherë trajtimi i fëmijës. Procedura e mëtejshme e trajtimit, e cila ndonjëherë është e nevojshme për gjithë jetën, planifikohet më pas në konsultim midis pediatri, klinikës më të afërt të fëmijëve dhe specialistëve të qendrës përgjegjëse për sëmundjet metabolike, hormonale, imunologjike ose pulmonare.

## Ruajtja e rezultateve të analizave dhe e mostrave të gjakut

Të gjitha rezultatet e ekzaminimit dhe materiali i mbetur nga mostra e gjakut ruhen në laboratorin e ekzaminimit për një kohë të gjatë.

Nëse lindin pyetje më vonë, në rast të një sëmundjeje të re që mund të sqarohet duke ekzaminuar këtë mostër, mjeku që trajton rastin mund t'i kërkojë ato nga ne. Një pjesë e materialit të mbetur mund të përdoret, gjithashtu, për të zhvilluar më tej ekzaminimin e të porsalindurve, për ta përmirësuar atë dhe për ta përshtatur me metodat dhe njohuritë më të reja të disponueshme. Për këtë qëllim, materiali i mbetur është i koduar. Kodimi do të thotë që çdo informacion që mund të identifikojë

fëmijën tuaj (emri, data e lindjes etj.) zëvendësohet me një kod. Prandaj, materiali i mbetur mund të gjurmohet te fëmija juaj vetëm duke parë listën e kodeve (çelësin). Kjo listë kodesh mbahet e sigurtë dhe e aksesueshme vetëm për mjekët ekzaminues të të porsalindurve. Nëse zbulohet ndonjë gjë e rëndësishme për shëndetin e fëmijës tuaj, ndërsa metodat e testimit evoluojnë, kodimi do të thyhet, kështu që ju mund të kontaktoheni.



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



Das Spital der  
Eleonorenstiftung