

FËMIJA JUAJ DHE “SCREENING” (SKRINIMI) NEONATAL Udhëzues për prindërit.

Albanese

Të dashur prindër, Rajoni i Toskanë-s i ofron fëmijës tuaj mundësinë e regjistrimit falas në programin e skrinimit neonatal

Ç'farë është skrinimi neonatal?

Në kontekstin e programeve të mjeksisë parandaluese të gjitha foshnjat e porsalindura do t'i nënshtrohen falas disa ekzaminimeve të thjeshta që lejojnë zbulimin e hershëm të disa sëmundjeve të lindura. Ligji i shtetit 104 i datës 05/02/1992 ka parashikuar test skrinues për phenylketonurine, hipotiroidizëm kongjenital (i lindur) e fibroza cistike. Rajoni i Toskanë-s nga 2004 ka futur edhe testit e gjerë skrinues metabolik, për më shumë se dyzet sëmundje metabolike. Ligji i shtetit 167/2016 ka përcaktuar si të detyrueshëm këtë test për gjithë të porsalindurit. Rezoluta rajonale 909/2018, zgjeroi shqyrtimin e tre sëmundjeve të shkaktuara prej akumulimit lizosomal dhe për sëmundjet e imunodeficienat kongjenitale të rënda e të kombinuara.

Pse test skrinues neonatal?

Qëllimi i testit skrinues neonatal është zbulimi sëmundjeve kongjenitale para shfaqjes së simptomave, kështu mund të parandalohen apo të kufizohen dëmet e rënda tipike të këtyre sëmundjeve si dhe sigurimi i një jetë të mirë për një numër sa më të madh fëmijësh duke filluar menjëherë kurat e nevojshme.

Një test i thjeshtë mund të shpëtoj jetën

Si bëhet kjo?

Analizohen pika gjakut të grumbulluara nga një shpim i vogël tek thembra e të porsalindurit gjatë 48 dhe 72 orëve të lindjes. Pikat e gjakut depozitohen në një letër speciale absorbuese e bashkëngjitur në një kartë ku figurojnë të dhënat e foshnjës. Për foshnjat që peshojnë më pak se 1.800 gram kërkohet të bëhen tre analizime brenda 48 orëve, 14 e 30 ditëve. Karta dërgohet në Spitalin Universitar Meyer ku kryhet testi skrinues për të gjithë fëmijët e lindur në Toskanë. AOU Meyer ruan pikat e gjakut të grumbulluar për dhjet vjet.

Kur do të merrni rezultatin?

Nëse fëmija është pozitiv në një nga tekstet e hetuara, ai do të thirret nga pika e Lindjes ose nga Qendra e shqyrtimit për të kryer teste të mëtejshme. Rezultatet normale nuk komunikohen, prandaj nëse nuk thirreni do të thotë se të gjitha testet ishin negative.

Kujdes: nëse thirreni nuk do të thotë se fëmija është i sëmurë por vetëm se është i nevojshëm një hetim i mëtejshëm

Cilat sëmundje mund të zbulohen nëpërmjet testit skrinues?

Fenilketonuria dhe sëmundje të tjera metabolike

La fenilketonuria ka qenë sëmundja e parë metabolike e nënshtroar skrinimit neonatal. Kjo është për shkak të defektit të lindur të një enzime që përcakton akumulimin në organizëm të fenilalaninës, e cila është një nga komponentët e proteinave. Akumulimi i fenilalaninës është toksik për trurin. Trajtimi konsiston në një dietë që përmban pak nga kjo substancë e cila lejon zhvillim mendor dhe rritje normale. Në disa raste është e mundur terapia farmakologjike. Përveç phenylketonurisë, skrinimi është në gjendje të identifikojë mbi

dizet sëmundje metabolike, me një strument kompleks të quajtur spektometri masiv (LC-MS/MS). Sëmundjet metabolike janë një grup i madh i sëmundjeve të trashëguara të shkaktuara nga defekte gjenetike në metabolizëm. Simptomat mund të shfaqen gjatë ditëve të para të jetës, por shpesh edhe gjatë vitit të parë apo më vonë, madje edhe në moshë madhore. Sëmundjet, nëse nuk trajtohen në mënyrë të përshtatshme, mund të ndikojnë në organe apo sisteme siç janë sistemi nervor qendror, zemra, mëlçia, veshkat, lëkura etj. Në disa raste ato mund të shkaktojnë vdekje të papritur (SIDS ose vdekje djepi). Aftësia për t'i identifikuar sa më shpejt tek foshnjat e prekura, para fillimit të simptomave, mund të lejojë terapi dietike dhe/ose farmakologjike dhe të përmirësojë afatgjatë si dhe cilësinë e jetës. Sëmundjet metabolike që i nënshtrohen testit skrinues neonatal janë: defekte në metabolizëm e aminoacideve, defekte të ciklit urea, defekte të betaoksidimit të acideve yndyrore. (Frekuenca: rreth 1 i porsalindur për çdo 2.000).

Dëmi i biotinidasit

Ky është një defekt i lindur i metabolizimit të një vitamine, biotinë, e cila çon në defekte të shumta të karboksilazës. Simptomat janë të ndryshme dhe mund të përfshijnë vonesa psikomotorike, konvulsione, defekte imune dhe ndryshime të lëkurës. Testi skrinues vlerëson aktivitetin e enzimës biotinidase. Terapia ka të bëjë me administrimin nga goja të biotinës.

Hipotireoza kongjenitale

Kjo është për shkak të mungesës apo të prodhimit të pamjaftueshëm të hormoneve tiroide të domosdoshme për zhvillimin dhe maturimin e trurit si dhe për një rritje normale të fëmijës. Terapia ka të bëjë me administrimin nga goja të tiroksinës. Diagnoza e hershme dhe trajtimi lejojnë zhvillimin normal të fëmijës. (Frekuenca: rreth 1 i porsalindur për çdo 1.500).

Galaktosemia

Kjo është për shkak të një defekti të trashëguar që shkakton akumulimin në organizëm të një substance, galaktoze, e cila rrjedh nga metabolizmi i karbohidrateve, me efekte toksike mbi organe të ndryshme si mëlçia dhe syri. Terapia e hershme me një dietë pa galaktozë lejon një përmirësim të djeshëm të zhvillimit psiko-fizik.

Fibroza cistike

Kjo është për shkak të një defekti gjenetik që mund të përcaktojë, në një mënyrë të ndryshme tek çdo individ, probleme me rritjen dhe sistemin e frymëmarrjes. Testi skrinues bazohet në matjen e sasisë së klorit në djersë. Një vlerë e ndryshuar mund të ndodh shpesh ndaj dhe interpretimi i saj kërkon hetime të mëtejshme. Diagnoza në një fëmijë të porsalindur, para fillimit të simptomave, lejon parandalimin e disa komplikimeve dhe përmirësimin e progresit klinik; ajo gjithashtu lejon të ofroj këshillim gjenetik për familjen. Përveç terapisë simptomatike, sot janë të disponueshme medikamente inçizive mbi defektin bazë për një numër në rritje fëmijësh. (Frekuenca: 1 i porsalindur për çdo 4.000)
Në kontekstin e skrinit neonatal të fibrozës cistike, është e mundur, bazuar në rezultatet dhe në një numër shumë të kufizuar fëmijësh, të kryejnë një anazizë specifike (test gjenetik) për të cilin do t'ju kërkohet miratimi juaj në momentin e kryerjes së analizës.

Sëmundje nga akumulimi i lizosomave (LSD)

LSD -të janë për shkak të defekteve gjenetike të enzimave lizosomale me akumulimin e substancave në liizosomat e organeve dhe indeve. Ato janë sëmundje progresive dhe mund të shkaktojnë paaftësi të rënda ose vdekje pak a shumë të hershme. Mbi pesëdhjetë LSD janë të njohura dhe karakterizohen nga ndryshueshmëri ekstreme për moshën në të cilën shfaqjen, për simptomatologjinë, kursin klinik dhe ashpërsinë e sëmundjes, madje edhe brenda të njëjtës sëmundje, ose nga defekti enzimatik/gjenetik. Sëmundjet e përfshira në testin skrinues, me anë të dozimit enzimatik në një pikë gjakut, janë tre: Sëmundja Pompe, sëmundja Fabry, Mukopolysakaridosis i tipit I. Për këto sëmundje është në dispozicion terapia zëvendësuese e enzimave e cila ka ndryshuar historinë natyrore të sëmundjeve dhe ka modifikuar

jetëgjatësinë e pacientëve dhe cilësinë e jetës së tyre. Në rastin e diagnozës gjatë testit skrinues neonatal, koha e fillimit të terapisë mund të ndryshojë në varësi të defektit enzimatik/gjenetik dhe fenotipit klinik.

Sëmundja Pompe

Është e shkaktuar nga mungesa e enzimës lizosomale α -glukozidase acide, e cila çon në një akumulim të glikogjenit në muskulaturën kardiake, skeletrike e të butë. Shfaqjet e sëmundjes Pompe variojnë nga moshë e fillimit (të vegjël, të rinj apo të rritur), tipi i progresivitetit dhe rëndësia e përfshirjes së muskujve.

Sëmundja Fabry

Është e shkaktuar nga mungesa e enzims α -galtozidazës e cila çon në akumulimin e glikosfingolipidit, në mënyrë të veçantë tek veshkat, në zemër dhe në sistemin nervor duke shkaktuar pamjaftueshmëri renale, kardiomiopatie apo goditje në zemër (iktus). Skrinimi neonatal në përgjithësi nuk jep mundësinë e diagnostikut tek femrat.

Mukopolisakaridoza e tipit I

Ajo është shkaktuar nga mungesa e enzimës α -iduronidazë që çon në akumulimin e mukopolisaharideve, në veçanti tek mëlçia, kockat, syri dhe sistemi nervor. Në disa raste, mund të kërkohet trasplantimi i hershëm i qelizave burimore (staminale) hematopoietike.

Imunodeficiencat kongjenitale të rënda të kombinuara (SCID)

Imunodeficiencat e rënda janë një grup i madh sëmundjesh të rralla (sot njihen mbi dyqind të tilla) të gjitha të karakterizuara nga një mangësi e sistemit imunitar. Fëmijët me imunodeficiencë kongjenitale të kombinuara (SCID) duken të shëndetshëm kur lindin. Megjithatë, pikërisht për shkak të defektit të rëndë të sistemit imunitar që nuk u lejon atyre mbrojtjen nga sëmundjet infektive që në fillim mund t'ju shkaktojnë dëme serioze, të pakthyeshme, mund të shkojnë deri në vdekje nga infeksione që për fëmijët me imunitet normal janë krejt të zakonshme. Testi skrinues neonatal lejon diagnostikimin e SCID që në ditët e para të jetës, kështu që, në rast dyshimi mbi defektin imunitar fillohet terapia e mbrojtjes nga të gjitha infeksionet e mundshme. Studimi bëhet duke kërkuar molekula të quajtura TREC në një pikë të gjakut të fëmijës. TREC janë molekula të vogla të prodhuara gjatë zhvillimit dhe maturimit të qelizave T, të rëndësishme në funksionimin e sistemit imunitar.

Nëse konfirmohet diagnoza e ndonjë patplogjie kongjenitale, fëmija dhe prindërit e tij do të ndiqen gjatë kurimit në mënyrë të kombinuara nga AOU Meyer, në bashkëpunim me Pikat Rajonale të Lindjes, mjekët pediatër dhe Qendrat klinike të specializuara në trajtimin e patologjisë së diagnostikuar.

Titullari i trajtimit të të dhënave për programin e testit skrinues neonatal është Spitali Universitar Meyer-Firenze. Për më shumë informacion mbi përpunimin e të dhënave, ju mund të konsultoni faqen e internetit.

Për më shumë informacion

AOU Meyer

Rr. Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

tel. 055 5662766 nga e hënë deri të premtë, nga ora 12:00 deri në orën 13:00

rest skrinues@meyer.it

www.meyer.it