

Shoshitja e sëmundjeve të rralla kongjenitale te të porsalindurit (VasSeu-mostra për shoshitje)

Shoshitja e sëmundjeve të rralla kongjenitale (të lindura) rekomandohet për të gjitha foshnjat e porsalindura (Ministria për punë sociale dhe shëndetësore 7.4.2014). Vlerësohet se një në tremijë foshnje ka ndonjë sëmundje që mund të gjinden me shoshitje, e dëmet që i shkakton ajo sëmundje mund t'i evitohet duke filluar mjekimin mjaft shpejtë. Pa shoshitje identifikimi i këtyre sëmundjeve me kohë, shpesh është i pamundur. Shumica e shteteve perëndimore kanë filluar këtë lloj shoshitjeje të të porsalindurve para shumë vitesh.

Fëmijët që vuajnë nga sëmundjet e rënda të lindura (kongjenitale) mund të duken tërësisht të shëndoshë si të porsalindur. Shenjat e para të këtyre sëmundjeve kërkohen me anë të shoshitjeve, që sëmundja të vërehet dhe të fillohet mjekimi/kurimi me kohë. Vetëm mjekimi i filluar shpejtë mund të pengojë invaliditetin e përhershëm të fëmijës ose madje edhe vdekjen.

Shoshitja është e thjeshtë: *Bëhet nga disa pika gjaku që merren në letër thithëse me shpimin e lëkurës së thembrës së foshnjës në moshën 2-5 ditësh.* Nëse rezultati i shoshitjes është i pazakonshëm, spitali menjëherë kontakton me familjen. Foshnjës i merren përsëri mostrat për analiza plotësuese dhe mjeku kontrollon gjendjen e fëmijës. Edhe shumica e këtyre fëmijëve dalin të shëndoshë pas analizave plotësuese. Nëse rezultati i shoshitjes është normal atëherë nuk kontaktoheni fare, mirëpo rezultati shihet në "Omakanta".

Shoshitja e të porsalindurve ndihmon parandalimin e dëmeve që mund të shkaktojnë disa sëmundje kongjenitale që janë të shërueshme. Atyre foshnjave të rralla që kanë ndonjë nga këto sëmundje, shoshitja dhe diagnozimi i hershëm mund të ua shpëtojnë tërë jetën.

Në vazhdim informata më të sakta për sëmundjen që shoshiten. Informata shtesë në adresën www.saske.fi.



ME RËNDËSI!

Mostra për shoshitjen e të porsalindurve merret në repartin e lindjes, kur foshnja është në moshën 2-5 ditësh, pra në moshën 48-120 orësh. Nëse lëshoheni nga spitali kur foshnja është e moshës 36-48 orë, marrja e mostrës bëhet me rastin e lëshimit. Nëse lëshoheni nga spitali para se foshnja t'i ketë 36 orë moshë, mostra merret gjatënjë vizite enkas në laborator në moshën 48-120 orë të foshnjës.

Sipas nevojës, më tepër informata në lidhje me marrjen e mostrave dhe me shoshitjen mund të merrni edhe nga personeli i spitalit të lindjes.

Të dhëna për sëmundjet që shoshiten:

Funksionimi i mangët kongjenital i gjëndrës tiroide apo hipotireoza shkakton mungesën e hormonit të gjëndrës tiroide. Hormoni i gjëndrës tiroide është i domosdoshëm për rritjen e fëmijës dhe zhvillimin e trurit. Mungesa e tij në vitet e para të jetës sjellë çrregullim të vështirë të rritjes dhe aftësi të kufizuara. Fëmija rritet dhe zhvillohet normalisht nëse funksionimi i mangët vërehet herët dhe mjekohet që nga javët e para të jetës me barna të hormonit të gjëndrës tiroide. Në Finlandë paraqitja e hipotireozës kongjenitale te të porsalindurit është rreth 1:2000–1:3500. Kjo sëmundje rrallë është trashëguese.

Rritja e tepërt kongjenitale e gjëndrës mbiveshkore apo hiperplazia e gjëndrës mbiveshkore (CAH) rrjedhë nga çrregullimi në prodhimin e hormoneve steroide të mbështjellësit të gjëndrës mbiveshkore. Këta hormone marrin pjesë në funksionet e rëndësishme për jetë si rregullimin e baraspeshës së sheqerit, kripës dhe fluideve. Pa kurim, në rastet më të vështira fëmija mund të vdes nga çrregullimi i rëndë i baraspeshës së kripës dhe fluideve. Sëmundja po ashtu ngritë tajtijen e hormoneve mashkullore. Paraqitja e rritjes së tepërt kongjenitale të gjëndrës mbiveshkore te të porsalindurit është rreth 1:15 000–1:20 000. CAH-sëmundja mjekohet me barna që kompensojnë mungesën e hormonit, me ndihmën e të cilave pacienti jeton jetë normale.

Deficiti i rëndë imunitar i kombinuar (SCID) është sëmundje e rrallë trashëguese e deficitit imunitar, në të cilën sistemi imunitar i organizmit funksionon me defekt. Si pasojë e defektit, imuniteti i fëmijës ndaj infeksioneve serioze është i dobësuar dhe nëse nuk mjekohet kjo sëmundje çon te vdekja e fëmijës, zakonisht në dy vitet e para të jetës. Shumica e fëmijëve mund të shpëtohen me anë të transplantimit të qelizave burimore nëse sëmundja vërehet dhe trajtohet para shfaqjes së infeksioneve. Vlerësohet se në Finlandë përhapja e kësaj sëmundjeje është rreth 1:50 000–1:100 000.

Sëmundjet kongjenitale të metabolizmit të aminoacideve dhe të acideve yndyrore, të cilat kërkohen me anë të shoshitjes (p.sh. PKU, LCHADD, MCADD ose GA1), janë të rralla. Nuk ka të dhëna të sakta se sa të shpeshta janë këto sëmundje në Finlandë por vlerësohet se në shtet lindin nja dhjetë fëmijë për çdo vit, të cilët kanë ndonjë sëmundje të këtij grupi. Sëmundjet kongjenitale të metabolizmit mjekohen me dietë dhe preparate ushqyese të posaçme. Për disa nga ato sëmundjet ekziston edhe mjekim me barna.

Sëmundjet e metabolizmit që shoshiten, janë sëmundje që shpesh shkaktojnë çrregullime serioze në metabolizmin e organizmit. Prodhimi i energjisë mund të çrregullohet ose në organizëm mund të mblidhen materie helmuese. Si simptome mund të jenë në mes tjerash, vjellje, rritja e dobët, invaliditet/ngecje në zhvillim apo edhe vdekje. Vlerësohet se 5 % të vdekjeve të foshnjave në gjumë vijnë nga sëmundjet kongjenitale të metabolizmit. Sëmundjet e metabolizmit që shoshiten mund të mjekohen me efikasitet nëse mjekimi fillohet mjaft herët. Prognoza për sëmundjen varet qenësisht nga ajo se sa dëm është krijuar para fillimit të kurimit.

Shumica e sëmundjeve që shoshiten trashëgohen si të mbuluara. Në ato raste, ndryshimi i faktorëve trashëgues apo mutacioni bartet përmes bartësve të shëndoshë nga gjenerata në gjeneratë dhe sëmundja lajmërohet vetëm kur dy bartës të mutacionit lindin fëmijë të përbashkët dhe secili prej tyre ia bartë mutacionin fëmijës. Në secilën shtatzëni çifti bartës i mutacionit ka 25 % rrezik të lind fëmijë të sëmurë.