



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346
ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Informacion për prindërit

Ekzaminimi i përgjithshëm-i të porsalindurve

Udhëzim

Trajtimi i hershëm nuk do të thotë se do të mënjanohej plotësisht të gjitha pasojat e sëmundjeve në të gjitha rastet. Por trajtimi i përgjithshëm në shumicën e rasteve mundëson zhvillimin normal të fëmijëve të prekur nga këto sëmundje.

mirë, që të jepni numrin tuaj të telefonit kur jepni kartën e analizës, bashkë me adresën tuaj në mënyrë që të mund të kontaktoheni ditët e para pas lindjes së fëmijës. Nëse rezultatet e analizave nuk janë të qarta për arsye të ndryshme, atëherë laboratorit i analizave ju kërkon me letër ose nëpërmjet mjekut të shtëpisë apo klinikës së lindjes, që të shkoni të përsërisni analizat. Rezultati i kontrollit të dëgjimit merret direkt pas kryerjes së kontrollit. Ju informoheni me rezultatit dhe rezultati dokumentohet tek librezja e verdhë e fëmijës. Udhëzimet se ku mund të bëhen kontrollet e tjera ju jepen bashkë me rezultatit. Rezultatet i dërgohen Qendrës së Analizave (Screening-Zentrum) nëpërmjet kartës Screening-Karte. Aty koordinohen masat që duhen marrë dhe ndiqen rezultatet e tyre.

Kushtet paraprake

- Pjesëmarrja në analizat e përgjithshme ekzaminuese të të sapolindurve bëhet në bazë vullnetare. Marrja e vendimit për të bërë ose jo analizat e përgjithshme ekzaminuese duhet bërë mbasi të jeni informuar mirë. Dhënia e pëlqimit për kryerjen e analizave përmban pëlqimin vetëm për kryerjen e analizave për sëmundjet e përmendura më poshtë.
- Edhe për mbrojtjen e të dhënave tregohet kujdes: Rezultatet e analizave i nënshtrohen ligjit për mbrojtjen e të dhënave prej mjekëve dhe nuk lejohen të dërgohen në një palë të tretë, pa marrë më parë aprovimin tuaj. Ju keni të drejtë ta tërhiqni mbrapsht çdo kohë pëlqimin që e keni dhënë një herë.
- Kostot për analizat e gjakut si dhe kontrollin e dëgjimit mbulohen nga Sigurimi shëndetësor i ligjshëm. Për të porsalindurit e siguruar privatisht kostot në përgjithësi mbulohen nga sigurimi shëndetësor privat –Hollësitë i merrni nga qendrat e konsultimit ose nga sigurimi juaj privat.

Nëse keni pyetje të tjera lidhur me kontrollin ekzaminues të të sapolindurve, drejtohuni në klinikën e lindjes së fëmijës, tek mjeku ose tek mamia. Ju keni gjithnjë mundësinë t' i diskutoni pyetjet tuaja me mjekët.

Ekipi i kontrollit ekzaminues të të sapolindurve ju uron gjithë të mirat ju dhe fëmijës suaj.

Sëmundjet që kontrollohen gjatë analizave ekzaminuese të të porsalindurve

Hiperplagjia veshkave

Çrregullime metabolike të hormoneve që shkaktohen nga një defek i gjendrës mbiveshkore: vajzat marrin karakteristika mashkullore, gjatë krizave të humbjes së kripërave mund të ketë pasoja fatale. Trajtimi bëhet me dhënie hormonesh. (Përhapja: rreth 1/10.000 të porsalindur).

Mungesë biotine

Çrregullime metabolike të vitaminës biotin: Probleme të lëkurës, çrregullime të dëgjimit dhe shikimit, çrregullime të zhvillimit mendor dhe motorik. Trajtimi duke e dhënë biotin (Përhapja: rreth. 1/80.000 të porsalindur).

Çrregullime metabolike të karnitinës

Defekte metabolike të yndyrave: Kriza metabolike, koma, deri në pasoja me humbje jete. Trajtimi bëhet me dieta speciale. (Përhapja: rreth 1/100.000 të porsalindur).

Galaktosemi

Defekte metabolike të laktozës: Humbje shikimi, dëmtim i aftësive fizike dhe mendore, ndalim i funksioneve të mëlçisë, me pasoja deri fatale. Trajtimi me dieta speciale (Përhapja: rreth 1/40.000 të porsalindur).

Mungesë glutacionesh Tip I

Çrregullim në ndarjen e aminoacideve: Kriza të metabolizmit, dëmtim i përhershëm i aftësisë së lëvizjes. Trajtimi me dieta speciale. (Përhapja: rreth 1/80.000 të porsalindur).

Hipotiroidizëm

Hipofunksion i lindur i tiroideve: Dëmtim i rëndë i zhvillimit fizik dhe mendor. Trajtimi me dhënie hormonesh (Përhapja: rreth 1/4.000 të sapolindur).

Mungesë e enzimës isovaleriane

Defekt në ndarjen e aminoacideve: Kriza metabolizmi, koma, dëmtim i paktheshëm mendor. Trajtimi bëhet me dieta speciale. (Përhapja: rreth 1/50.000 të porsalindur).

Dëmtimi i dëgjimit mund të shfaqet edhe gjatë rritjes së fëmijës, prandaj është e rëndësishme që edhe kur rezultatet e para janë të mira, prindërit të vazhdojnë të ndjekin me kujdes nëse fëmija dëgjon mirë apo jo.

Defektet MCAD-/LCHAD-/VLCAD

Defekte në marrjen e energjisë nga acidet yndyrore: Kriza metabolizmi, koma, dobësi të muskujve dhe të muskujve të zemrës, pasojat mund të jenë fatale. Trajtimi duke mënjanoher fazat e urisë, në rastet nevojë dieta speciale. (Përhapja: rreth - 1/10.000 (MCAD-D) deri në 1/80.000 të porsalindur).

Fibroza cistike

Sëmundje e trashëguar, çrregullim i qarkullimit të kripërave në qelizat e gjendrave, krijimi i mukozave të trasha në rrugët e frymëmarrjes dhe organe të tjera me infeksione të vazhdueshme. Në varësi nga gjenet sëmundja ka forma të ndryshme. Të prekurit me këtë sëmundje janë nën peshë dhe shpesh rriten pak. Funktonet e mushkërive dhe gjendrave tiroide dëmtohen. Trajtimi bëhet me terapi ushqyese, fizioterapi dhe medikamente (Përhapja 1/3.300 të porsalindur).

Fenilketonuri (PKU) dhe sëmundja e shurupit të panjës (MSUD)

Defekte në qarkullimin e aminoacideve: Kriza epileptike, dëmtime të rënda të zhvillimit mendor dhe trupor. Trajtimi me diete speciale. (Përhapja: rreth 1/10.000 (PKU) dhe 1/200.000 të porsalindur (MSUD)).

Çrregullime të dëgjimit

Ky përbën dëmtim më të shpeshtë të shqisave tek fëmijët, shkaqet janë të shumta, pjesërisht lidhen edhe me sëmundje të tjera (çrregullime të zemrës, veshkave, shikimit). Zbulimi i hershëm dhe terapia e hershme janë kushtet për zhvillimin optimal të zhvillimit mendor dhe të folurit. Zbulimi i vonshëm bën që dëmtimet të mbeten të pariparueshme. Terapia dhe ndihma e hershme stimuloese, përdorimi i aparateve të dëgjimit dhe në raste nevojë implantim koklear. (Përhapja rreth 1–3/1.000 të porsalindur).



për të zbuluar në kohë çrregullimet që shoqërojnë fëmijët gjatë lindjes

LAYOUT: Zentrale Medizinstellen, Charité - Universitätsmedizin Berlin | Fotos: T. Buchholz, W. Peitz, A. Behrens, Zeichnung: Lea-Emely Buchholz | CCTF | Neugeb-Screening-66-ALBANISCHÜNDI



Kompetenznetz
Neugeborenen-Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



Të dashur prindër,

lindja e fëmijës tuaj pritet të ndodhë pas pak ditësh ose sapo ka ndodhur. Ju dëshironi që fëmija të rritet i shëndetshëm. Kjo fletushkë informuese ju rreth me kontrollat e hershme ekzaminuese, që i bëhen të porsalindurve disa ditë pas lindjes. Kontrolli i aftësisë së dëgjimit është shumë i rëndësishëm, sepse nëse ekzistojnë probleme me dëgjimin fëmijës i krijohen vonesa në zhvillimin e të folurit, ose madje mungesë e zhvillimit të të folurit. Pse duhen bërë ekzaminimet e hershme? Pjesa më e madhe e fëmijëve lindin të shëndetshëm, megjithatë ka edhe përjashtime. Për shembull një në 1000 fëmijë të porsalindur ka probleme me shëndetin, probleme që shkaktohen për shembull nga çrregullime të rralla të metabolizmit ose të funksioneve të organeve (për shembull çrregullime të dëgjimit), çrregullime të cilat nuk mund të kuptohen vetëm duke e parë fëmijën nga jashtë. Nëse terapia kryhet menjëherë pas lindjes shumë nga këto sëmundje mund të shërohen duke i shpëtuar fëmijës jetën, ose duke penguar dëmtime që mund ta shoqërojnë fëmijën gjatë gjithë jetës. Prandaj, për të zbuluar sëmundje të tilla ligji ka parashikuar kryerjen e një serie kontrollesh mjekësore, ndër të cilat bën pjesë edhe ekzaminimi i përgjithshëm i të porsalindurve. Ju ndihmoni në sigurimin e shëndetit të fëmijës tuaj nëse merrni pjesë në to.

Për cilat sëmundje bëhen analizat?

Ekzaminimi i të porsalindurve bëhet në Gjermani që prej 30 vjetësh. Gjatë këtij ekzaminimi bëhen analizat për sëmundje të lindura të hipotiroideve (nënfunkcion i tiroideve), hiperplagjisë së veshkave, mungesës së biotinës (derivateve karbosiklike), galaktosemi-së dhe fenyktonuri-së (PKU). Kontrollat mjekësore për këto sëmundje janë përmirësuar shumë vitet e fundit, duke përfshirë edhe analizat për çrregullime të tjera metabolike të yndyrave dhe proteinave, sëmundje që janë të shërueshme si dhe kontrollin e defekteve të mundshme të organeve të dëgjimit. Një pjesë e sëmundjeve janë të trashëguara, kështu që ekzaminimi zbulon karakteristikat (e trashëguara) gjenetike (ekzaminim gjenetik). Mbas vitit 2016 kontrolli mjekësor do të përfshijë edhe kontrollin për fibrozat cistike, ku duhet thënë se (në 1 nga 1000 të sapolindur) kontrollohen edhe analizat e gjenotipit (DNA). Sëmundjet e veçanta janë përshkruar në vijim.

Çfarë thonë rezultatet e analizave?

Kur merren rezultatet e analizave ekzaminuese nuk do të thotë se është dhënë një herë e përgjithmonë diagnoza mjekësore. Edhe në rastet kur kërkohet përsëritja e analizave nuk do të thotë se fëmija është i sëmurë. Nganjëherë, gjaku i marrë nuk mjafton për të gjitha kontrollat, ose gjaku është marrë shumë herët, kështu që nuk mund të kapen të gjitha sëmundjet ose ka raste, kur rezultati është në vlera kufitare dhe analiza duhet përsëritur. Edhe në rastet e rralla, kur rezultatet e kontrollit mjekësor flasin për një sëmundje, diagnoza nuk është përfundimisht e sigurt, sepse duhen bërë analiza të tjera mjekësore për sqarimin e rastit. Reagoni ju lutem me shpejtësi nëse kërkohet përsëritja e analizave të të porsalindurit. Qendrat e diagnostikimit dhe të trajtimit ju lenë termina që nuk duhet të jenë larg. Është në të mirën e fëmijës tuaj, që situata të sqarohet sa më shpejt. Një rezultat jo i mirë në kontrollin e dëgjimit nuk do të thotë gjithnjë se fëmija juaj nuk dëgjon, por thotë se kontrolli duhet të përsëritet. Matjet e para mund të bëhen që në stacionin e lindjes së fëmijës, adresat për kontrollat ambulante ose në klinikat e specializuara mund t' i merrni në qendrën që quhet Screening-Zentrum. Kur merret rezultat jo i mirë në ekzaminimin e përgjithshëm, fëmija duhet të dërgohet në një qendër të specializuar për mukozat cistike, sepse një në pesë fëmijë që merr rezultate të këqija në analiza është faktikisht i prekur nga kjo sëmundje. Në qendrën e specializuar fëmijës i bëhet një i ashtuquajtur „analizë e djersës“ për të bërë konfirmimin e diagnozës. Kjo analizë është e parrezikshme, nuk shkakton dhimbje dhe rezultati merret shpejt. Mund të ndodhë që të duhet të bëhen edhe analiza të tjera.

A janë këto sëmundje të shërueshme?

Të gjitha sëmundjet e përmendura janë sëmundje të lindura, prandaj ato nuk janë të shërueshme. Megjithatë për të gjitha sëmundjet ekzistojnë terapi, të cilat ndihmojnë për të zbutur pasojat ose për të përmirësuar kualitetin e jetës, nëse trajtimet speciale fillojnë mjaft herët. Mjekët specialistë janë në dispozicion për konsultimet dhe kujdesen në rastet kur ka dyshime për ekzistencën e ndonjë sëmundjeje, ose në rastet kur një sëmundje ekziston vërtet. Nëse gjatë kontrollit të veshëve edhe analiza e dytë nuk jep prova të qarta për kapacitetin e dëgjimit të fëmijës tuaj, atëherë në një institucion të specializuar bëhet gjetja ekzakte e valëve të dëgjimit. Ky kontroll nuk shkakton dhimbje dhe kryhet kur fëmija fle. Nëse

rezultatet thonë se kapaciteti i dëgjimit është i kufizuar atëherë fillon menjëherë trajtimi përkatës. Me ndihmën e dhënë në kohën e duhur pothuajse çdo fëmijë që nuk dëgjon ka shance të mira për zhvillim normal të të folurit.

Kur dhe si bëhen analizat?

Analizat për ekzaminimin e përgjithshëm zhvillohen në ditën e dytë dhe të tretë të jetës (36 – 72 orë pas lindjes), në rast nevojë zhvillohen së bashku me kontrollin e dytë profilaktik të fëmijës, të ashtuquajturin U2. Për të bërë analizat për metabolizmin dhe ndryshimin hormonal duhen marrë disa pika gjaku nga venat ose nga thembra e fëmijës. Pikat e gakt duhen hedhur në një kartë filtri letre të parashikuar për këtë punë. Pas tharjes, ato dërgohen menjëherë në laborator për analizat ekzaminuese. Aty merren provat për sëmundje të ndryshme për të cilat analizat bëhen me metoda shumë të imta. Analizat për mukozat cistike bëhen gjatë një procesi me tre shkallë, dy janë analiza biokimike (IRT dhe proteina që lidhet me pankreasin) dhe një analizë gjenetike, në mënyrë që të mbahet sa më i ulët numri i analizave që duhen bërë.

Për kontrollin e aftësisë së dëgjimit, sinjalet e padëgjueshme që dërgon pjesa e brendshme e veshit të shëndoshë të të porsalindurit maten me anë të një sonde, që futet me kujdes në vrimën e veshit (të ashtuquajturat emisione otoakustike, OAE) ose bëhet një audometri e automatizuar e trurit (anglisht: Automated Audiometry Brainstem Response=AABR). Kështu kontrollohen funksionet e pjesës së brendshme të veshit, domethënë nëse valët shkojnë dhe përpunohen si impulse elektrike nga pjesa e brendshme e veshit në tru.

Kush i merr rezultatet e analizave?

Ai që dërgon analizat e gjakut (klinikat e lindjes, mjeku i fëmijëve) merr brenda disa ditësh një raport me shkrim për rezultatin e kontrollit të metabolizmit dhe hormoneve. Rezultatet e analizave për fibrozat cistike mund të merren pas 14 ditëve. Zakonisht rezultatet nuk i shkojnë prindërve.

Pra si gjithnjë vlen: Kur nuk vjen asnjë lajm = Domethënë se lajmi është i mirë.

Vetëm në raste kur rezultatin janë të paqarta për ekzistencën e një sëmundjeje, e cila duhet trajtuar menjëherë, atëherë prindërit informohen nga qendra e analizave ose nga dërguesi i provave të gjakut. Prandaj është