



PËRCJELLJA E SËMUNDJEVE TË RRALLA TË KËMBIMIT TË MATERJEVE TE I POSALINDURI

(VasSeu-hulumtimi laboratorik)

Përcjellja e sëmundjeve të rralla të këmbimit të materjeve i preferohet të gjithë foshnjeve të posalindura (Ministria sociale-shëndetsore 7.4.2014). Vlerësohet se një në dymij foshnje ka ndonjë sëmundje që mund të gjinden me përcjellje dhe që mund t'i evitojmë mjaft shpejtë dëmtimet e përhershme të shkaktuara nga ato me nisje të mjekimit. Pa hulumtim përcjellës identifikimi i këtyre sëmundjeve me kohë shpesh është i pamundur. Shumica e shteteve perëndimore kan filluar këtë lloj përcjellje të të posalindurve para shumë vitesh.

Fëmijët që vuajnë nga sëmundjet e rënda të lindura të këmbimit të materjeve mund të duken tërsisht të shëndoshë si të posalindur. Shenjat e para të këtyre sëmundjeve kërkohen me hulumtimet përcjellëse që sëmundja të vërehet dhe të fillohet mjekimi/kurimi me kohë. Vetëm mjekimi i filluar shpejtë mund të pengon invaliditetin e përhershëm të fëmiut ose vdekjen.

Përcjellja është e thjeshtë: Bëhet **nga disa pika gjaku që mirren në letër thithëse me shpuarjen e lëkurës së themrës së foshnjës në moshën 2-5 ditëshe**. Nëse rezultati i përcjelljes është jo i rregullt, spitali menjëherë kontakton me familjen. Foshnjes i mirren përsëri mostrat për analiza plotësuese dhe mjeku kontrollon gjendjen e fëmiut. Edhe shumica e këtyre fëmijëve dalin të shëndoshë pas analizave plotësuese. Nëse rezultati i përcjelljes është normal atëherë nuk kontaktoheni fare.

Përcjellja e të posalindurve ndihmon parandalimin e dëmeve që mund të shkaktojnë disa sëmundje të lindura që janë të shërueshme. Atyre foshnjeve të rralla që kanë ndonjë nga këto sëmundje, përcjellja/sondazha dhe diagnozimi i hershëm mund të iu shpëtojnë tërë jetën.

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



ME RËNDËSI!

Mostra për përcjelljen e të posalindurve (VasSeu) mirret në repartin e lindjes, kur foshnja është në moshën 2-5 ditëshe. Nëse shtëpizoheni para se foshnja t'i ketë 2 ditë (48 orë) moshë, marrja e mostrës bëhet në laborator. Sipas nevojës, më tepër informata në lidhje me përcjelljen mund të merrni nga pediatrat apo mjekët e fëmijëve.



Të dhëna për sëmundjet që përcjellen:

Sëmundje e lindur e funksionimit të dobësuar të gjëndrës tiroide apo hipotireoza vjen nga mungesa e hormonit të gjëndrës tiroide. Hormoni i gjëndrës tiroide është i domosdoshëm për ritjen e fëmiut dhe zhvillimin e trurit. Në vitet e para të jetës mungesa e tij sjell çrregullim të vështirë të ritjes dhe invaliditet të ngecjes në zhvillim. Fëmiu ritet dhe zhvillohet normalisht nëse funksionimi i dobësuar vërehet heret dhe mjekohet që nga javët e para të jetës me barna të hormonit të gjëndrës tiroide. Në Finlandë paraqitja e hipotireozës së lindur te të posalindurit është rreth 1:2000 - 1:3000. Sëmundja rrallë është trashiguese.

Ritja e tepërt e gjëndrës mbiveshkore apo hiperplazia e gjëndrës mbiveshkore (CAH) rrjedhë nga gabimi në prodhimin e hormoneve steroide të mbështjellsit të gjëndrës mbiveshkore. Këta hormone marrin pjesë në funksionet e rëndësishme për jetë si rregullimin e barazpeshës së sheqerit, kripës dhe fluideve. Pa kurim, në rastet më të vështira fëmiu mund të vdes nga çrregullimi i rëndë i barazpeshës së kripës dhe fluideve. Sëmundja poashtu ngritë tajimin e hormoneve mashkullore. Paraqitja e ritjes së tepërt të gjëndrës mbiveshkore te të posalindurit është rreth 1:10 000 - 1:20 000. CAH- sëmundja mjekohet me barna që kompenzojnë mungesën e hormonit.

Me përcjellje kërkohet edhe një grup i **sëmundjeve të rralla të këmbimit të amino-materjeve dhe të acidit të yndyrnave dhe sëmundjet që sjellin mbledhjen e acideve organike** (p.sh. PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD ose tirozinemia). Nuk ka të dhëna të sakta se sa të shpeshta janë këto sëmundje në Finlandë por vlerësohet se në shtet lindin dhjeta fëmijë për çdo vit të cilët kanë ndonjë sëmundje të këtij grupi. Këto sëmundje mjekohen/kurohen me dietë të veçantë dhe me preparate ushqyese.

Shumica e sëmundjeve që përcjellen trashigohen si të mbuluara. Në ato raste, ndryshimi i faktorëve trashigues apo mutacioni bartet përmes bartësve të shëndoshë nga gjenerata në gjeneratë dhe sëmundja lajmërohet vetëm kur dy bartës lindin fëmijë të përbashkët dhe secili prej tyre bartë mutacionin fëmiut të tyre. Në secilën shtatzëni çifti bartës i mutacionit ka 25 % rezik të lind fëmijë të sëmuar.

Sëmundjet që përcjellen me këtë sondazhë shpesh shkaktojnë çrregullime serioze në këmbimin e materjeve. Prodhimi i energjisë mund të çrregullohet ose në organizëm mund të mblidhen materje helmuese. Si simptome mund të jenë në mes tjerash, vjellje, ritja e dobët, invaliditet/ngecje në zhvillim apo edhe vdekje. Vlerësohet se 5 % të vdekjeve të mshehura vijnë nga sëmundjet e lindura të këmbimit të materjeve. Për pjesën më të madhe të sëmundjeve që përcjellen egziston kurim mjaft efikas. Prognoza për sëmundjen varet qenjësisht nga ajo se sa dëm është krijuar para fillimit të kurimit.