



Fëmija juaj dhe kontrolli i të porsalindurit

Të dashur prindër,

Rajoni i Toskanës i ofron fëmijës tuaj mundësinë që të përfshihet falas në një program të egzaminimit shendetesor të të porsalindurve.

Çfarë është egzaminimi i të porsalindurve?

Si pjesë e programeve të mjekësisë parandaluese, të gjithë të porsalindurit i nënshtrohen analizave të thjeshta pa pagesë që lejojnë konstatimin e hershëm të disa sëmundjeve të lindura.

Ligji kombëtar nr. 104 05/02/92 ka parashikuar kontrollin e fenilketonurisë, hipotiroidizmit të lindur dhe fibrozës cistike.

Që nga viti 2004, Rajoni i Toskanës ka shtuar edhe kontrollin e zgjeruar metabolik për mbi dyzet sëmundje metabolike.

Ligji kombëtar 167/2016 i bëri këto kontrole të detyrueshme për të gjithë të lindurit në Itali.

Me rezolutën rajonale nr. 909/2018, Toskana e ka zgjeruar kontrollin edhe për tre sëmundje të ruajtjes lizozomiale dhe të imunodeficitëve të lindura thellesisht të kombinuara dhe, me rezolutën rajonale nr. 796/2021, ka futur edhe kontrollin neonatal për Atrofinë Muskulore Kurrizore (SMA).

Pse egzaminimi i të porsalindurve?

Qëllimi i egzaminimit të të porsalindurve është identifikimi i disa sëmundjeve të lindura herët, para shfaqjes së simptomave dhe me fillimin e shpejtë të terapive specifike, për të parandaluar ose kufizuar dëmtimet serioze tipike të këtyre sëmundjeve.

Si bëhet?

Analizohen pikat e gjakut të mbledhura nga një gjilperë e vogël në thembrën e të porsalindurit midis 48 dhe 72 orëve të jetës.

Pikat e gjakut depozitohen në një letër thithëse të veçantë të bashkangjitur në një karton që përmban të dhënat e të porsalindurit.

Jane parashikuar analiza shpesh në kategoritë e veçanta të të porsalindurve, për shembull nëse pesha e të porsalindurit është më pak se gr. 2000 kërkohen tre marrje gjaku në 48 orë, në 14 dhe 30 ditë.

Kartoni dërgohet në Spitalin Universitar Meyer (AOU) ku kryhen teste për të gjithë ata që kanë lindur në Toskanë.

AOU Meyer i mban kartonet me pikat e gjakut të mbledhura për dhjetë vjet.

Kur do t'i njihni rezultatet?

Nëse i porsalinduri rezulton pozitiv në një nga testet për sëmundjet e hetuara, ai do të thirret përsëri nga vendi i lindjes ose qendra e egzaminimit për teste të mëtejshme.

Rezultatet normale nuk raportohen, kështu që nëse nuk ju therrasin do të thotë që të gjitha testet janë negative.

Kujdes: thirrja nuk do të thotë që fëmija është i sëmurë, por vetëm se nevojiten analiza të mëtejshme

Cilat sëmundje zbulohen me egzaminim?

Hipotiroidizmi i lindur

Kjo ndodh për shkak të mungesës ose prodhimit të pamjaftueshëm të hormoneve tiroide thelbësore për zhvillimin dhe pjekurinë e sistemit nervor qendror dhe për një rritje normale të fëmijës.

Terapia konsiston në administrimin oral të tiroksinës. Diagnoza dhe trajtimi i hershëm lejojnë zhvillimin normal të foshnjës.

Fenilketonuria dhe sëmundje të tjera metabolike

Fenilketonuria ka qene sëmundja e parë metabolike e kontrolluar tek të sapolindurit.

Kjo ndodh për shkak të defektit të lindur të një enzime që përcakton akumulimin në trup të fenilalaninës, e cila është një nga përbërësit e proteinave. Akumulimi i fenilalaninës është toksik për trurin. Trajtimi konsiston në një dietë të varfër në këtë substancë dhe lejon zhvillimin dhe rritjen normale mendore. Në disa raste, terapia me ilaçe është e mundur.

Përveç fenilketonurisë, egzaminimi është në gjendje të identifikojë mbi dyzet sëmundje metabolike, me një instrument kompleks të quajtur spektrometria masive (LC-MS / MS). Sëmundjet metabolike janë një grup i madh i sëmundjeve gjenetike të shkaktuara nga defekte metabolike. Simptomat mund të shfaqen në ditët e para të jetës, por shpesh gjatë vitit të parë ose më vonë, madje edhe në moshën e rritur. Sëmundjet, nëse nuk trajtohen në mënyrë adekuate, mund të prekin organe dhe sisteme të ndryshme si sistemi nervor qendror, zemra, mëlçia, veshkat, lëkura, etj. në disa raste ato mund të shkaktojnë vdekje të papritur. Diagnoza e hershme lejon fillimin e hershëm të terapisë dietike dhe / ose ilaçeve me një përmirësim të prognozës dhe cilësisë së jetës.

Sëmundjet metabolike që i nënshtrohen shqyrtimit të të porsalindurve janë: **defektet në metabolizmin e aminoacideve, defektet në metabolizmin e acideve organike, defektet në ciklin e uresë, defektet në beta-oksidiimin e acideve yndyrore** (afërsisht 1 foshnjë nga çdo 2.000 preket) .

Defekti i biotinidazës

Eshtë një defekt i lindur në metabolizmin e një vitamine, biotina, e cila çon në defekt kompleks të karboksilazës. Simptomat janë të ndryshme dhe mund të përfshijnë vonesë psikomotorike, konvulsione, defekte imune dhe ndryshime të lëkurës.

Ekzaminimi vlerëson aktivitetin e enzimës biotinidase. Terapia konsiston në administrimin oral të biotinës.

Galaktozemia

Kjo krijohet për shkak të një defekti gjenetik që shkakton grumbullimin e galaktozës në trup, e cila rrjedh nga metabolizmi i karbohidrateve, me efekte toksike në organe të ndryshme si mëlçia dhe syri. Terapia konsiston në një dietë pa galaktozë.

Fibroza cistike

Kjo sëmundje shkaktohet nga një defekt gjenetik që mund të shkaktojë, në mënyrë shumë heterogjene, infeksione të mushkërive dhe ndryshime në funksionin e tretjes (mostretje), me çrregullime pasuese të rritjes. Preket një foshnjë në 4000 të porsalindur të shëndetshëm.

Testi i shqyrtimit bazohet në fillim në dozimin e tripsinës (një proteinë me aktivitet enzimatik) në një pikë gjaku. Në periudhën neonatale, nuk është e pazakontë të ndodhë një ndryshim i vlerave të tripsinës, interpretimi i të cilave kërkon kryerjen e testeve të mëtejshme. Në një numër të kufizuar të të porsalindurve është e këshillueshme që të bëhet një analizë e thelluar gjenetike (test gjenetik) për të cilin do të kërkohej aprovimi juaj.

Diagnosa në kohë e sëmundjes përmes shqyrtimit në periudhën neonatale, zakonisht para shfaqjes së simptomave, lejon përmirësimin e zhvillimit mjekësor, parandalimin e shumë komplikimeve dhe dhënien e këshillimit gjenetik familjes për çdo shtatëzani të ardhshme.

Përveç terapisë simptomatike, në një numër në rritje të subjekteve me fibrozë cistike tani janë në dispozicion, ilaçe efektive kundër defektit themelor të sëmundjes.

Semundjet e Magazinimit Lisosomal (LSD)

LSD -të ndodhin për shkak të defekteve gjenetike të enzimave lizozomale me akumulimin e substancave në lizozomet e organeve dhe indeve. Janë sëmundje progresive dhe mund të çojnë në paaftësi të rënda ose vdekje pak a shumë të parakohëshme. Ato ndryshojnë shumë nga koha e fillimit, simptomat, rrjedhja klinike dhe keqësimi, madje edhe në brëndësi të së njëjtës sëmundje.

Sëmundjet e përfshira në egzaminimin e të porsalindurve në Toskanë, me anë të dozimit enzimatik në një pikë gjaku, janë tre: **sëmundja Pompe, sëmundja Fabry, mukopolisaharidoza e tipit I.**

Për këto sëmundje, ekziston terapia zëvendësuese e enzimave e cila ka ndryshuar historinë e tyre natyrore dhe ka ndryshuar cilësinë dhe jetëgjatësinë e pacientëve.

Në rastin e diagnostikimit përmes egzaminimit neonatal, koha e fillimit të terapisë mund të ndryshojë në bazë të defektit enzimo/gjenetik dhe fenotipit klinik.

Sëmundja Pompe

Ajo është shkaktuar nga një mangësi e enzimës α -glukozidaza lizozomale acide e cila çon në një akumulim të glikogjenit veçanërisht në indet e muskujve kardiak dhe skeletor. Manifestimet e sëmundjes Pompe ndryshojnë në kohën e fillimit (foshnjore, të mitur ose të rritur), llojin e përparimit dhe keqësimit të përfshirjes së muskujve.

Sëmundja Fabri

Shkaktohet nga mungesa e enzimës α -galaktosidaza e cila çon në akumulimin e glikosfingolipideve, veçanërisht në veshkat, zemrën dhe sistemin nervor me insuficencë renale, kardiomiopati ose goditje në tru. Ekzaminimi neonatal në përgjithësi nuk konstaton diagnozën tek femrat.

Mukopolisaharidoza e tipit I

Shkaktohet nga mungesa e enzimës α -Iduronidase e cila çon në akumulimin e mukopolisaharideve, veçanërisht në mëlçi, kocka, sy dhe sistem nervor. Në disa raste mund të indikohet transplantimi i parakohshëm i qelizave staminale hematopoietike

Imunodeficiencat kongjenitale të kombinuara të rënda (SCID)

Imunodeficiencat e rënda janë një grup i madh i sëmundjeve të rralla (mbi treqind janë të njohura sot) të gjitha të karakterizuara nga një defekt në sistemin imunitar.

Fëmijët me imunodeficiencë të rëndë të kombinuar kongjenitale (SCID) lindin në dukje të shëndetshëm. Por për shkak të defektit serioz të sistemit imunitar që nuk i lejon ata të mbrohen nga sëmundjet infektive, ata mund të pësojnë dëme të rënda para kohe, të pakthyeshme ose edhe të vdesin nga infeksionet që janë të parëndësishme për fëmijët që kanë një sistem imunitar normal.

Ekzaminimi neonatal bën të mundur diagnostikimin e SCID-ve në ditët e para të jetës së foshnjës dhe më pas, në rast dyshimi për defekt imunitar, aktivizimin e terapisë për të shëruar sistemin imunitar duke mbrojtur foshnjën nga të gjitha infeksionet e mundshme. Në shumë raste, terapitë janë në gjendje ta kthejnë fëmijën krejtësisht të shëndetshëm.

Egzaminimi bëhet duke kërkuar molekula të quajtura TREC në një pikë të gjakut të foshnjës. TREC-ët (*T cell receptor excision circles*) janë molekula të vogla që prodhohen gjatë zhvillimit dhe pjekjes së qelizave T, të cilat janë shumë të rëndësishme në funksionin e sistemit imunitar. Nëse sistemi imunitar është normal ai do të prodhojë shumë TREC; anasjelltas, nivelet e ulëta ose me mungesë të TREC-ave janë një alarm dhe sugjerojnë që sistemi imunitar nuk po funksionon siç duhet.

Atrofia Muskulare Kurrizore (SMA)

Atrofia muskulare kurrizore (SMA) është një sëmundje gjenetike (rreth 1 foshnje në çdo 6,000-10,000 preket) karakterizohet nga dobësia dhe atrofia progresive e muskujve. Ndër format e ndryshme të sëmundjes, SMA tipi I është më seriozja dhe shfaqet në muajt e parë të jetës, me mungesën e përvetësimit të aftësive motorike siç është kontrolli i kokës dhe mbajtja e pozicionit ulur; ecuria është progresive, me vdekje mesatarisht në 8-9 muaj të jetës në mungesë të terapive mbështetëse. Terapia specifike (oligonukleotidet antisense dhe terapia gjenetike) është akoma më efektive sa më herët të kryhet; terapia e filluar në fazën para-simptomatike mund të lejojë arritjen e fazave të zhvillimit motorik të krahasueshme me ato të fëmijëve të pa prekur.

Testi i egzaminimit konsiston në një analizë gjenetike molekulare të gjenit SMN1 (prania / mungesa e gjenit në homozigotitet) në ADN të nxjerrë nga pikat e gjakut të kartonit.

Për informacion mbi metodat e përpunimit të të dhënave, është e mundur të konsultoheni me Informacionin në faqen e internetit të Kompanisë www.meyer.it/screeningneonatale.

Në rast të një ekzaminimi pozitiv të të porsalindurve dhe diagnozës së konfirmuar, do t'ju sigurohet një ecuri kujdesi dhe trajtimi i koordinuar nga AOU Meyer në bashkëpunim me qendrën rajonale të lindjes, pediatri e familjes dhe qendrat e specializuara klinike për trajtimin e patologjisë së specifikuar të diagnostikuar.

Për informacion
AOU Meyer

tel. 055 5662766 nga e hëna në të premtën, nga ora 12:00 deri në 13:00
e-mail screening@meyer.it

www.meyer.it

viale (rruga) Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

Logot

Meyer - Shërbimi Shëndetësor / Rajoni - Departamenti Pediatrik