Nën-shtojca A1

Depistimi i të porsalindurve për Atrofinë muskulare shpinore (Spinal muscular atrophy - SMA):

Informacion për prindërit

Të dashur prindër,
me anë të këtij dokumenti informues, kërkojmë miratimin tuaj që t'jua përfshijmë fëmijën në një depistim për të porsalindurit me synim identifikimin e pacientëve me **Atrofi muskulare shpinore (SMA)** në fazë para-simptomatike, dmth në një fazë shumë të hershme, në të cilën shenjat klinike të gjendjes nuk janë shfaqur ende, në mënyrë që të fillohet menjëherë trajtimi i nevojshëm terapeutik.

Çfarë është depistimi të porsalindurve.

Depistimi i të porsalindurve (Screening neonatale - SN) është një program parandalues dhe zhvillohet në gjithë vendin. Qëllimi i tij është diagnostikimi i hershëm i disa sëmundjeve të trashëguara për të cilat parashikohet një ndërhyrje terapeutike që do të mund ta ndryshojë gjendjen shëndetësore të foshnjës së prekur.
Sëmundjet që janë objekt i depistimit të të porsalindurve janë sëmundje të rralla, me origjinë gjenetike, të cilat paraqesin tepër larmi në incidencë (shpeshtësi) si dhe në formën biokimike, molekulare dhe klinike. Diagnostifikimi i hershëm i kësi sëmundjeve është shumë i rëndësishëm, sepse bën të mundur të nisen në kohën e duhur terapitë dhe dieta e veçantë, para se të kenë mundësi të shkaktohen dëmtime të rënda në trupin e të porsalindurit të prekur.

Ku qëndron rëndësia e depistimit të të porsalindurve.

Depistimi i të porsalindurve është faza themelore e një procesi që bën të mundur gjetjen e shpejtë, pas lindjes, të fëmijëve të prekur nga sëmundje të lindura dhe lejon të fillohen herët, në qendrat klinike përkatëse, tejet të specializuara, terapitë e veçanta me ilaçe apo dieta të posaçme që mundësojnë zhvillimin normal dhe/ose përmirësojnë ndjeshëm shëndetin e fëmijës së sëmurë.
Kryerja e depistimit është, pra, shumë e rëndësishme për të parandaluar ose kufizuar dëmtimet tipike të kësi sëmundjeve si dhe për t'u siguruar pjesës më të madhe të fëmijëve të prekur një cilësi të mirë jete. Laboratori rajonal i referimit për depistimin e të porsalindurve (LRRSN) në Spitalin e fëmijëve V. Buzzi (ASST Fatebenefratelli-Sacco) në Milano është laboratori rajonal ku dërgohen për analizë të gjithë kampionët e gjakut të të porsalindurve të rajonit të Lombardisë, kudo të kenë lindur (spitale publike a private, shtëpi kurimi private, etj.).

Mënyra e kryerjes së depistimit të të porsalindurve.

Mes 48 dhe 72 orëve të para të jetës së të porsalindurit, personeli i Qendrës së lindjeve merr pak pika gjaku nga thembra e të porsalindurit. Qendra e lindjeve e dërgon kampionin e përftuar në Laboratorin rajonal të referimit për depistimin e të porsalindurve me seli në Spitalin e fëmijëve V. Buzzi në Milano ku përdoret për kryerjen e analizave laboratorike për gjithë patologjitë që janë objekt i depistimit të të porsalindurve.
Kampionët analizohen menjëherë sa mbërrijnë në laborator dhe rezultatet e analizave dërgohen në spitalin e lindjes: nëse janë **negative** (normale), prindërit nuk do të marrin asnjë lloj njoftimi. Në disa raste mund të ndodhë që kampioni i gjakut të jetë **i pamjaftueshëm** ose rezultati i analizave të jetë **i paqartë**, gjë që kërkon një marrje tjetër të pikave të gjakut. Në rastin e një rezultati **«jo negativ»**, parashikohen veprime vijuese kontrolli laboratorik (biokimik dhe molekular), për kryerjen e të cilave do të kontaktoheni nga personeli shëndetësor i Qendrës së lindjeve. Në rast të një **pozitiviteti të konfirmuar** të testeve laboratorike për të porsalindurin, njoftohet menjëherë Qendra klinike rajonale e referimit për patologjinë në fjalë në mëyrë që:

- të vazhdojë procesi diagnostik (veprimet e integruara klinike, laboratorike dhe këshillimi gjenetik) deri në identifikimin ose përjashtimin e saktë të një gjendjeje me sëmundje të trashëguar që është objekt i depistimit të të porsalindurve;
- të vihet në veprim, si nevojitet, një ndërhyrje terapeutike e posaçme.

Rezultati pozitiv i testit të depistimit nuk nënkupton «sëmundje», është thjesht **një sinjal alarmi** që bën të nevojshme kryerjen e analizave më të thelluara diagnostikuese. **Vetëm pak prej të porsalindurve, për të cilët njoftohet një test pozitiv në depistim, dalin me të vërtetë të sëmurë, në përfundim.**
Personeli mjekësor dhe infermieristik i spitalit të lindjes do të kujdeset t'i sigurojë familjes, në kohën e duhur, çdo lloj informacioni në lidhje me kryerjen e testeve të kontrollit dhe me domethënien e tyre.

Sfera e komunikimit të të dhënave.

Realizimi i depistimit të të porsalindurve kërkon që, për kryerjen dhe interpretimin e duhur të procedurave analitike, të dhënat personale të të porsalindurit (të dhënat identifikuese, shëndetësore dhe anamnestike) të komunikohen nga një strukturë në tjetrën e Rrjetit rajonal të depistimit të të porsalindurve (Qendra lindjeje, Laboratori i referimit rajonal për depistimin të të porsalindurve dhe konfirmimin diagnostik, Qendra klinike referimi). Rastet pozitive të gjetura në depistim, për të cilat është konfirmuar diagnoza, i komunikohen Regjistrit Kombëtar të Sëmundjeve të Rralla (RNMR) pranë Institutit të Lartë të Shëndetësisë nëpërmjet Regjistrit Rajonal të Sëmundjeve të Rralla (ReLMaR), në përputhje me masat dhe kujdesin për sigurinë lidhur me përpunimin e të dhënave personale.

Koha e ruajtjes së kampionëve të gjakut.

Pasi të kryhet depistimi i të porsalindurit, kampioni i gjakut ruhet, për siguri, për një periudhë pesëvjeçare në Laboratorin rajonal të referimit për depistimin të të porsalindurve, periudhë që konsiderohet e nevojshme për kryerjen e çdo lloj veprimi kontrolli dhe vërtetimi të gjendjes shëndetësore të të porsalindurit. Më pas, me shprehjen e miratimit, kampioni ruhet në formë anonime për analiza të mundshme epidemiologjike dhe/ose kërkimore mbi sëmundjet objekt i depistimit të të porsalindurve ose për patologji të tjera që kanë për t'u përfshirë në këtë lloj depistimi.

Çfarë është SMA-ja?

SMA është një sëmundje e rrallë neuromuskulare e karakterizuar, nga ana klinike, nga një paralizë progresive e muskujve për shkak të humbjes së kontrollit të vullnetshëm mbi lëvizjet; zhvillimi intelektual është normal.
Në bazë të ashpërsisë dhe moshës së shfaqjes së simptomave, SMA-ja klasifikohet në 4 forma:

- SMA I (rreth 50-60% e pacientëve): forma më e rëndë, shfaqet brenda 6 muajve të parë të jetës dhe pritshmëria e jetëgjatësisë është më e ulët se 2 vjet; shkaku i vdekjes është zakonisht pamjaftueshmëria në frymëmarrje, për shkak të dobësisë së muskujve ndërbrinjor.
- SMA II (rreth 30% e pacientëve): formë me ashpërsi të ndërmjetme, simptomat fillojnë brenda 18 muajve të parë të jetës. Fëmijët e prekur nuk e fitojnë aftësinë për të ecur pa mbështetje. Edhe pse pritshmëria e jetëgjatësisë reduktohet vetëm pak, cilësia e jetës është përgjithësisht mjaft e dobët për shkak të kufizimeve ekstreme në lëvizje. Përveç kësaj, pacientët pothuajse gjithmonë paraqesin një skoliozë të rëndë që shpesh ka nevojë për korrigjim kirurgjik.
- SMA III: simptomat shfaqen pas 18 muajve të parë të jetës dhe ecuria është shumë e ndryshueshme. Pacientët mund të humbasin ose jo aftësinë për të ecur. Pritshmëria e jetëgjatësisë është normale, cilësia e jetës cënohet në varësi të nivelit të kufizimeve në lëvizje.
- SMA IV: forma më e lehtë me fillimin e simptomave në moshë të rritur (20-60 vjeç) dhe ecuri të ngadaltë.

Shkaku i SMA-së është mungesa ose tjetërsimi i një gjeni (SMN1), përgjegjës për prodhimin e një proteine themelore për mbijetesën e motoneuroneve, pra, e qelizave që transmetojnë sinjalet në muskuj duke bërë të mundur lëvizjen, frymëmarrjen, gëlltitjen.

SMA-ja zakonisht shfaqet në raste të vetme në familje, pasi është për shkak të një defekti gjenetik me transmetim autozomik recesiv (të fshehur): kjo do të thotë që të dy prindërit e një pacienti me SMA, megjithëse në gjendje të mirë shëndetësore, janë bartës të shëndetshëm të defektit gjenetik që shkakton gjendjen, e cila shfaqet vetëm nëse të dy prindërit ua transmetojnë defektin fëmijëve. Është llogaritur që një fëmijë ndër 6000-8000 foshnje lind me SMA; ndërsa bartësit e shëndetshëm janë mjaft të shpeshtë, rreth 2-3% e popullsisë.

Çfarë terapish ka sot në dispozicion për SMA-në?

Deri pak kohë më parë, trajtimi i SMA-së parashikonte vetëm vënien në veprim të disa masave mbështetëse për të zgjatur mbijetesën e pacientëve, pa ua përmirësuar ndjeshëm cilësinë e jetës; bëhej fjalë, pra, për një gjendje shëndetësore të pashërueshme dhe, në rastin e formës SMA I dhe disa prej formave SMA II, jashtëzakonisht të rënda. Vitet e fundit, janë zhvilluar disa trajtime shumë premtuese për këtë gjendje, tanimë të regjistruara dhe të zbatuara rregullisht në Itali. Të dhënat shkencore në dispozicion sot vërtetojnë përmirësimin e dukshëm të gjendjes së pacientëve të trajtuar, megjithëse këta nuk shërohen plotësisht; megjithatë, tashmë është e qartë që sa më herët niset trajtimi, aq më i madh është niveli i rifitimit të aftësisë muskulare. Për këtë arsye, diagnoza e shpejtë e SMA-së ka rëndësi të jashtëzakonshme për një riaftësim sa më të madh muskular dhe për përmirësimin e cilësisë së jetës. Disa të dhëna paraprake tregojnë që pacientët që diagnostikohen me format e rënda të SMA-së (tipi I ose II), nëse trajtohen para fillimit të simptomave, kanë një zhvillim motor pothuajse të njëjtë me atë të fëmijëve të paprekur nga kjo sëmundje.

FORMULARI I MIRATIMIT TË INFORMUAR: DEPISTIMI I TË PORSALINDURVE PËR ATROFINË MUSKULARE SHPINORE

I/E/Të nënshkruari/a/t

si prind/ër i/e/të apo ngarkuari/a/it ligjor/e/ë i/e/të të miturit
_____
Lindur më _____ në
_____
pas leximit të dokumentit informues përkatës, pranoj/më që fëmija im/ynë të marrë pjesë në depistimin e të porsalindurve për **Atrofinë Muskulare Shpinore** ku do të përdoret copa e kartonit me kampionin e marrë më parë për Depistimin e detyrueshëm paraprak për të porsalindurit dhe Depistimin e gjerë të detyrueshëm për të porsalindurit, në bazë të informacioneve të dhëna.
Gjithashtu deklaron që:

- Kam/Kemi pasur kohë për t'u menduar se çfarë sjell vendimi që fëmija im/ynë të marrë pjesë në depistimin e të porsalindurve për Atrofinë Muskulare Shpinore.
- Kam/Kemi marrë një kopje të formularit të miratimit të informuar.
- Jap/im miratimin tim/tonë që fëmija im/ynë të përfshihet në depistimin e të porsalindurve për Atrofinë Muskulare Shpinore:
  Po · Jo ·
- Dëshiroj që, nëse paraqesin rëndësi nga ana klinike, rezultatet e analizave të bëra mbi fëmijën tim/tonë të më komunikohen:
  Po · Jo ·
- Jap/im miratimin tim/tonë që mjeku i familjes sime/sonë të informohet lidhur me pjesëmarrjen e fëmijës sime/sonë në depistimin e të porsalindurve dhe mbi rezultatet që mund të paraqesin rëndësi nga ana klinike.
  Po · Jo ·
- Dëshiroj që kampioni të ruhet në mënyrë anonime për analiza të mundshme epidemiologjike dhe/ose kërkimore mbi sëmundjet objekt të depistimit të të porsalindurve apo mbi patologji të tjera që do të përfshihen në sferën e depistimit paraprak për të porsalindurit:
  Po · Jo ·
- Së fundi, marr/im përsipër të komunikoj/më menjëherë çdo ndryshim mendimi lidhur me çfarë u deklarua më sipër.

Emri i prindit/ërve (me gërma të mëdha): ……
……
Nënshkrimi i prindit 1: …… Data ……
Nënshkrimi i prindit 2: …… Data ……

Emri i të ngarkuarit ligjor (*në është rasti*) (me gërma të mëdha)……
Nënshkrimi i të ngarkuarit ligjor: …… Data ……
Emri i dëshmitarit (*në rast se pjesëmarrësi/prindi/i ngarkuari nuk mund të nënshkruajë*) (me gërma të mëdha):……
Nënshkrimi i dëshmitarit: …… Data……
Emri i mjekut që merr miratimin (me gërma të mëdha): ……Data……