Sistema Sanitario Regione Lombardia

Rajoni i Lombardisë: Programi i Kontrollit të të Porsalindurve

"... *një pikë gjaku për një jetë më cilësore* **…"**

Kontrolli i të porsalindurve në rajonin tonë: informacion për prindërit

Çfarë është Kontrolli i të porsalindurve.

Në rajonin tonë, të gjithë të sapolindurit, para se të kthehen në shtëpi nga çerdhja e Spitalit të lindjes, i nënshtrohen një marrje të vogël të gjakut kapilar, që është e nevojshme për bërjen falas të disa testeve laboratorike, të dobishme për identifikimin e fëmijëve që vuajnë nga disa sëmundje të rralla: **ky është kontrolli i të porsalindurve**. Ekzaminimi i të porsalindurve është tashmë i **detyrueshëm** nga Ligji 104/1992 (neni 6) dhe nga DPCM 9.7.1999 dhe kryhet në të gjithë territorin kombëtar për diagnozën e Hipotiroidizmit të Lindur, Fibrozës Cistike, Fenilketonurisë dhe, në Rajonin e Lombardisë, gjithashtu edhe për Hiperplazinë kongjenitale të veshkave, është përforcuar përmes futjes të Ekzaminimit të Zgjeruar të të Sapolindurve (SNE) i cili është një program shtesë i kontrollit të të porsalindurve për disa Sëmundje Metabolike të Trashëgueshme (MME). **Ekzaminimi i Zgjeruar Neonatal (SNE) është gjithashtu i detyrueshëm**, në përputhje me Ligjin Nr. 167/2016, të D. M. Shëndeti 13.10.2016 dhe të D.P.C.M. 12.1.2017.

Pse është i rëndësishëm kontrolli i të porsalindurve

Kontrolli neonatal është faza themelore e një procesi që lejon identifikimin e shpejtë, menjëherë pas lindjes, të fëmijëve që vuajnë nga disa sëmundje kongjenitale dhe lejon të fillojnë menjëherë, në qendrat klinike përkatëse, shumë të specializuara, terapitë specifike me ilaçe ose dieta të veçanta që lejojnë një zhvillim normal dhe / ose përmirësimin e ndjeshëm të shëndetit të fëmijës së sëmurë. **Kryerja e kontrollit është shumë e rëndësishme për të parandaluar ose kufizuar dëmin tipik të këtyre sëmundjeve dhe për të siguruar, një jetë të mirë për numrin më të madh të fëmijëve të sëmurë. Laboratori Përkatës Rajonal i Referencës për Ekzaminimin Neonatal (LRRSN) i ASST Fatebenefratelli Sacco i Milanos** është laboratori rajonal në të cilin dërgohen të gjitha analizat e të porsalindurve lombard, kudo që ata kanë lindur (spitale publike dhe private, shtëpi kujdesi private, etj.) .

Sëmundjet që i nënshtrohen kontrollit të të porsalindurve

Në Rajonin tonë, kontrolli i të porsalindurve është aktiv, në përputhje me detyrimet ligjore, për sëmundjet e mëposhtme:

- **FENYLKETONURIA (PKU)**: është një sëmundje e trashëgueshme dhe në rajonet italiane paraqitet, duke marrë parasysh madje edhe variantet e saj më të vogla (Iperfenilalaninemie-HPA), në një fëmijë për çdo 4.000 lindje, pak a shumë. Për shkak të grumbullimit të një aminoacidi [Fenilalanina (Phe)], mund të shkaktojë në disa raste, dëmtime serioze dhe të pakthyeshme të trurit, nëse zbulohet me vonesë. Një dietë e veçantë, e filluar menjëherë pas lindjes, në pacientët me përqendrime të larta në gjak të PHE dhe e kryer nën mbikëqyrjen e kujdesshme të mjekut, arrin të shmangë këtë dëmtim, duke lejuar një zhvillim fizik dhe mendor normal. Nga pikëpamja laboratorike, nëpërmjet ekzaminimit bëhet matja në kampionin e marrë të gjakut neonatal, të aminoacideve Fenilalaninë, Tirosinë dhe llogaritja e raportit të tyre (Fenilalaninë / Tirosinë).
- **HIPOTIROIDIZMI KONGJENITAL** (IC): l'IC Primare është sëmundja endokrine që godet më shpesh, foshnjet në moshën e fëmijërisë dhe pediatrisë dhe kjo është për shkak të një funksionimi të keq ose të mungesës së gjëndrës tiroide dhe godet në rreth një fëmijë çdo 2.500 lindje. Mungesa ose prodhimi

i pamjaftueshëm i hormoneve tiroide mund të çojë, nëse zgjatet me kalimin e kohës, në dëmtime serioze fizike dhe të trurit, të cilat mund të shmangen me marrjen e menjëhershme dhe të përditshme të ilaçeve të hormonit të tiroides, nën mbikëqyrje e kujdesshme mjekësore. Nga pikëpamja laboratorike, kontrolli përfshin matjen e hormonit Thyrotropin (TSH) në kampionin neonatal. Përdorimi i vetëm i shënuesit biokimik TSH (që konsiderohet sot markeri më i ndjeshëm për kontrollin neonatal të formave primare të d'IC) nuk lejon të identifikohen format më të rralla të të ashtuquajturës IC "qëndrore".

- **HIPERPLAZIA KONGJENITALE E VESHKAVE** për shkak të mungesës së 21-hidroksilazës (ISC): ky term përshkruan një grup të çrregullimeve endokrine të trashëgueshme që prekin të dy gjinitë me një incidencë prej rreth 1 në 15.000 individë. Ato shkaktohen nga një difekt i enzimës së transmetuar gjenetikisht, e cila ndikon në sintezën e hormoneve të prodhuara nga gjëndrat mbiveshkore. Shenjat klinike mund të jenë të ndryshueshme. Diagnostikimi i menjëhershëm i
- kësaj sëmundje, lejon që të fillojë menjëherë trajtimi i duhur terapeutik që shmang dëmtimet që rrjedhin nga mosfunksionimet hormonale të lidhura me këtë sëmundje. Nga pikëpamja laboratorike, kontrolli përfshin matjen në kampionin neonatal të hormonit 17-alfa hidroksiprogesteron
- (b -17OHP).
- **FIBROZA CISTIKE (FC)**: e quajtur edhe Mukovishidozi, është një nga sëmundjet më të zakonshme trashëgimore të pranishme në popullatën tonë rajonale e në Itali dhe ndodh në rreth një fëmijë për çdo 3.500 lindje. Simptomat, në varësi të shprehjes së ndryshme të difektit gjenetik, mund të shfaqen edhe disa vjet pas lindjes. Diagnostikimi i menjëhershëm i kësaj sëmundjeje sot bën të mundur zbatimin e menjëhershëm të trajtimeve më të përshtatshme për të siguruar një jetë sa më të mirë për të sëmurët. Nga pikëpamja laboratorike, kontrolli bën matjen e enzimës Trypsin (b-IRT) në kampionin neonatal; në të gjithë të porsalindurit me hipertripsinemia (d.m.th. me një përqendrim të lartë në gjak të b-IRT), kryhet një analizë e mirëfilltë e gjenit CFTR, me kërkimin e një vargu mutacionesh me frekuencë të lartë, e cila lejon të identifikohen menjëherë dhe me siguri foshnjat që ndodhen në rrezik më të madh ndaj FC (shih më poshtë).
- **KONTROLLI NEONATAL I PËRHAPUR (SNE)**: ky term përcakton programin kompleks të kontrollit neonatal të një grupi të madh të Sëmundjeve Metabolike të Trashëgueshme (MME), të renditura në Tabelat 1 dhe 2 të Dekretit të Ministrisë së Shëndetit dt. 13.10.2016. Këto janë sëmundje të rralla, me origjinë gjenetike, jashtëzakonisht të ndryshueshme në incidencën e tyre, në shprehjet biokimike, molekulare dhe klinike. Diagnostikimi i menjëhershëm i këtyre sëmundjeve është shumë i rëndësishëm, sepse lejon fillimin e menjëhershëm të terapive dhe dietave specifike, para se të fillojë dëmtimi serioz i trupit të foshnjës së sëmurë. Grupet kryesore të MME që kanë si objekt SNE janë:
  - **AMINOACIDOPATIA** (shkurtesa: AA)
    Në këtë grup të MME (që përfshin edhe Fenilketonurinë), një mungesë specifike e enzimës trashëgimore mund të shkaktojë pamundësinë për të "përpunuar" në mënyrë korrekte aminoacidet e futura me ushqim dhe / ose që rezultojnë nga procesi fiziologjik i të ashtuquajturit "katabolizëm proteinor". Akumulimi anormal në organizëm i këtyre aminoacideve ose metabolitëve të tyre, mund të ketë pasoja toksike, madje edhe shumë të rënda, për disa organe (në veçanti, por jo vetëm, për Sistemin Nervor Qëndror);
  - **ACIDEMITË ORGANIKE** (shkurtesa: AO)
    Në këtë grup të MME, në mënyrë të ngjashme me AA, një mungesë specifike e enzimës trashëgimore mund të shkaktojë akumulimin në gjak të disa "acideve" që ndryshojnë ekuilibrin "acido-bazik" të organizmit, me efekte të mundshme toksike, madje të rëndësishme për disa organe dhe funksione trupore jetike;
  - **DIFEKTET E OKSIDIMIT TË ACIDEVE TË YNDYRSHME** (shkurtesa: FAO, nga anglishtja " Fatty Acid Oxidation ")
    Në këtë grup të MME, enzimat që lejojnë përdorimin korrekt të acideve yndyrore të trashëguara nuk ekzistojnë ose kanë një aktivitet të reduktuar. Kjo gjendje përcakton një zvogëlim të konsiderueshëm të prodhimit të energjisë nga organizmi ynë, veçanërisht kur përqendrimi i glukozës ("karburanti" kryesor i trupit tonë) tenton - madje edhe fiziologjikisht - të zvogëlohet. Pasojat e një gjendjeje ku përbërësit e energjisë japin një disponueshmëri më të vogël, mund të ndryshojnë funksionin e organeve të shumta po ashtu dhe pjesëve të trupit dhe, nëse nuk identifikohen dhe korrigjohen, fillon dëmtimi i organeve dhe i sistemeve, si akute (në veçanti në lidhje me gjendjen e hipoglicemisë) po ashtu edhe kronike;
  - **DIFEKTET E CIKLIT TË URESË** (shkurtesa UCD, nga anglishtja "Urea Cycle Defects")

Difektet e ciklit të uresë (UCD) janë ndër difektet më të zakonshme të trashëguara të metabolizmit, manifestimet klinike të të cilave (fillimisht si në moshën e porsalindura ashtu edhe në vitet e mëvonshme) lidhen kryesisht me efektin toksik shumëorganik të amonit të akumuluar me tepri në subjektin e sëmurë për shkak të difektit enzimatik. Ndër të gjitha UCD-të e mundshme, Programi SNE sot është në gjendje të identifikojë vetëm katër difekte: Citrullinemia e tipit I dhe tipi II, Argininosuccinico aciduria, Argininemia. Ndërhyrja terapeutike (farmakologjike dhe dietike) ka për qëllim shmangien e akumulimit të amonit në inde dhe organe.

- **DIFEKTI I BIOTINIDASË** (shkurtesa: BTD)
  Është një sëmundje e trashëgueshme që përcakton një difekt të lindur të metabolizmit të biotinës, e cila në mungesë të trajtimit, krijon një gjendje klinike të ndryshueshme dhe madje shumë të rëndë, që prek shumë organe.
- **GALACTOSEMIA** (shkurtesa: GAL)
  Me termin Galactosemia identifikohen tre MME, të karakterizuara nga një difekt në metabolizmin e galaktozës (sheqeri i pranishëm në gjendje natyrale në qumësht, përfshirë atë të gjirit); ky grup përfshin së pari një sëmundje serioze që është potencialisht fatale nëse nuk trajtohet menjëherë pas lindjes (galaktozemia klasike për shkak të mungesës së enzimës galaktoza-1-fostate uridiltransferaza). Pastaj së dyti një formë të rrallë, jo të rrezikshme që ka lidhje me kataraktin (mungesa e galaktokinazës) dhe së treti një formë shumë të rrallë me rrezikshmëri të ndryshueshme (deficiti i galaktozes epimerazë). Kontrolli i Galaktozemisë ka për qëllim kryesisht identifikimin e foshnjave në rrezik për formën e rëndë klasike, por edhe të foshnjave me dy format e tjera të përshkruara më sipër, që gjithashtu mund ti nënshtrohen kontrollit.

  - **Incidenca e MME**: në përgjithësi, nga të dhënat italiane në dispozicion sot, referuar vitit 2016, vlerësohet se një i porsalindur për çdo 2.500 të lindur që i nënshtrohen kontrollit, mund të identifikohet si potencialisht i prekur nga një prej MME-ve.
  - **Paralajmërim i rëndësishëm**: me qëllim të kryerjes së saktë të SNE, shumë analitikë të gjakut (aminoacide, acilkarnitina) maten duke përdorur një teknologji të veçantë të quajtur "masë tandem": përveç MME-ve të lartpërmendura, kushte të tjera, përfshirë ato jotrashëgimore, mund të të zbulohen (p.sh mungesat e vitaminave) që mund të kenë rëndësi klinike si për të porsalindurin ashtu edhe për nënën. Disa nga këto kushte janë renditur në Tabelën 3 të D.M. Shëndeti 13.10.2016. Edhe për të gjitha këto kushte, nëse identifikohen, parashikohen veprime sinjalizimi dhe kontrolli.

METODA E EKZEKUTIMIT TË KONTROLLIT

Stafi i ngarkuar i pikës së lindjes mbledh disa pika gjaku të marrë nga thembra e fëmijës, kur ka nga 48 në 72 orë jetë; kampioni i marrë përdoret për bërjen e të gjitha programeve të kontrollit neonatal dhe nga pika e lindjes i dërgohet laboratorit të kontrollit të të porsalindurve për kryerjen e analizave laboratorike. Kampionet analizohen menjëherë pas mbërritjes në laborator dhe rezultatet e analizave dërgohen në Spitalin e lindjes: nëse janë negative (normale), prindërit nuk do të marrin asnjë komunikim. Në disa raste mund të ndodhë që kampioni i gjakut të jetë **i pamjaftueshëm** ose rezultati i analizës të jetë **i dyshimtë**, kështu që kërkohet një marrje e dytë e kampionit. Në rast të një rezultati "**jo negativ**", parashikohen veprime të tjera të kontrollit laboratorik (biokimike dhe, kur është e nevojshme, molekulare), për ekzekutimin e të cilave do të kontaktoheni nga personeli shëndetësor i Qendrës së Lindjes. Në rast të **pozitivitetit të konfirmuar** të testeve laboratorike, i porsalinduri sinjalizohet menjëherë në Qendrën Klinike të Referencës:

- Për të vazhduar procesin diagnostikues (veprimet e integruara të kontrollit klinik, këshillimit laboratorik dhe gjenetik) deri në identifikimin e saktë ose përjashtimin e një gjendje të trashëguar të sëmundjes metabolike;
- Për të aktivizuar, aty ku është e nevojshme, një ndërhyrje të saktë terapeutike.

Një rezultat pozitiv nga një test kontrolli nuk do të thotë "sëmundje", është thjesht një sinjal alarmi që e bën të domosdoshme kryerjen e testeve të tjera diagnostike. **Vetëm disa foshnje, të rithirrur për një test pozitiv të kontrollit, mund të rezultojë të jenë të sëmurë**. Sidoqoftë, personeli mjekësor dhe infermieror i spitalit të lindjes do t'i sigurojë familjes çdo informacion në lidhje me ekzekutimin e testeve të kontrollit dhe kuptimin e tyre.

FUSHA E KOMUNIKIMIT TË TË DHËNAVE PERSONALE

Zbatimi i kontrollit kërkon, për ekzekutimin dhe interpretimin korrekt të procedurave analitike, komunikimin e të dhënave personale të të porsalindurit (identifikuese, të shëndetit dhe anamnestikën) midis Strukturave të sistemit rajonal të kontrollit neonatal (Pika e lindjes, Laboratori i kontrollit dhe diagnostikimit, Qendrat klinike të referimit). Përveç kësaj, rastet pozitive pas kontrollit, për të cilat diagnoza është e konfirmuar, u komunikohen Regjistrave kompetent rajonal dhe kombëtar në përputhje me masat e duhura dhe masat paraprake të sigurisë për përpunimin e të dhënave personale të ndjeshme, siç e parashikon Dekreti Legjislativ 196/2003.

KOHA E RUAJTJES SË KAMPIONEVE.

Sapo kryhet kontrolli i të porsalindurve, kampioni i gjakut ruhet si masë paraprake për një periudhë dyvjeçare në laboratorin rajonal të kontrollit neonatal (ruajtje për një periudhë të shkurtër), një periudhë që gjykohet e nevojshme për kryerjen e veprimeve për të kontrolluar dhe verifikuar gjendjen e shëndetit të të porsalindurit.

NJË TEST MË SHUMË: ANALIZË GJENETIKE PËR KONTROLLIN NEONATAL TË FIBROZËS CISTIKE

Fibroza Cistike është sëmundja më e zakonshme trashëgimore në popullatën tonë dhe është për shkak të pranisë, në trashëgiminë gjenetike individuale, të disa "mutacioneve" specifike (= gabime): sëmundja paraqitet në 25% të fëmijëve që kanë të dy prindërit transportues të shëndetshëm të një mutacioni (d.m.th të paprekur nga sëmundja).

Për të identifikuar, me sigurinë më të madhe, numrin më të lartë të mundshëm të pacientëve, programi i kontrollit të të porsalindurve për këtë sëmundje kërkon, në më pak se 2% të të porsalindurve, bërjen e një testi shtesë të përfaqësuar nga analiza e trashëgimisë gjenetike të të porsalindurit për zbulimin e mutacioneve të FC (testi i ADN-së për fibrozën cistike). Ky test i dytë, i kryer vetëm tek i porsalinduri me rrezik më të madh të pasjes së fibrozës cistike, lejon të identifikohen, më shpejt dhe me ndjeshmëri më të madhe, të porsalindurit e sëmurë, por identifikon, në disa raste, edhe të porsalindur, jo të sëmurë, transportues të shëndetshëm të mutacionit të fibrozës cistike, e trashëguar nga njëri prej dy prindërve biologjikë. Çdo herë që identifikohet një i porsalindur që mbart një mutacion për shkak të fibrozës cistike, kërkohet një test sqarues (**testi i djersës**) në Laboratorin e Kontrollit Neonatal, i shoqëruar nga një takim informues me prindërit, i kryer nga personeli i kualifikuar i Laboratorit të Kontrollit Neonatal. Prindërve u ofrohet gjithashtu (dhe rekomandohet fuqimisht) mundësia e kryerjes së një konsulence gjenetike dhe studimit molekular për fibrozën cistike, për të përcaktuar më mirë gjendjen personale gjenetike dhe të ashtuquajturin rrezik çifti (rreziku i lindjes në shtatzanitë e ardhshme të fëmijëve që vuajnë nga sëmundja).

Prindërit të cilët, megjithë rëndësinë e këtij testi shtesë, janë kundër kryerjes së testit gjenetik për fibrozën cistike në kampionin e fëmijës së tyre, mund ta shprehin këtë dëshirë te personeli mjekësor i repartit, i cili do të informojë Laboratorin e Kontrollit Neonatal: në këtë rast, ata duhet të jenë përgjegjësisht të vetëdijshëm **që me këtë veprim mospajtues, ulin ndjeshëm mundësinë që fëmija i tyre, nëse është i sëmurë, të identifikohet si duhet nga programi i kontrollit**, pasi pamundësia për të kryer testin gjenetik të parashikuar nga programi, zvogëlon fuqimisht ndjeshmërinë (rreth - 15%) dhe sigurinë e kontrollit. Për këtë arsye, prindërve do tu kërkohet të nënshkruajnë një formular specifik. Në çdo rast, kontrolli neonatal i fibrozës cistike, i detyrueshëm me ligj, do të kryhet njëlloj, duke përdorur vetëm testet biokimike (b-IRT, testi i djersës).

KUJTOJMË DISA INFORMACIONE TË RËNDËSISHME

Kontrolli është një aktivitet i rëndësishëm i **mjekësisë parandaluese** që mund të shmangë, ose të zvogëlojë fuqishëm, dëmtimin nga disa sëmundjeve të lindura!

Edhe pse duke përdorur metoda shumë të ndjeshme laboratorike, asnjë program kontrolli nuk mund të identifikojë **të gjithë** të porsalindurit e sëmurë të pranishëm në popullatën e ekzaminuar.

Programet e kontrollit janë krijuar për të **ulur në maksimum** shqetësimin e shkaktuar tek i porsalinduri dhe shqetësimin për familjen: në më pak se 5.0% të të gjithë të porsalindurve është e nevojshme të fillohen procedurat e kontrollit (të vlerësuara në mënyra të ndryshme).

Disa foshnje thirren **vetëm** për të kryer një kontroll sigurie të testit të parë me rezultate "të dyshimta" ose sepse për arsye teknike kampioni i gjakut ishte i pamjaftueshëm për analiza të sakta.

Një test pozitiv i kontrollit neonatal nuk do të thotë që foshnja është e sëmurë, kjo thjesht do të thotë se nevojiten kontrolle të mëtejshme. Sidoqoftë, është shumë e rëndësishme që të gjithë të porsalindurit me rezultate pozitive t'i nënshtrohen kontrolleve të kërkuara nga programi i kontrollit!

[Teksti i hartuar më 1.10.2018 nga LRRSN]

Sistema Sanitario Regione Lombardia

Rajoni i Lombardisë: Programi i Kontrollit të të Porsalindurve

Vërtetim i informacionit në Kontrollit të të Porsalindurve

I/e Nënshkruari/a (Mbiemri dhe emri) .... i lindur më .... duke ushtruar autoritetin prindëror të të porsalindurit

(Mbiemri, Emri i/e të porsalindurit) ....

i lindur më ..... në Spitalin / Shtëpinë e Kujdesit.....….....

Qyteti .....

deklaron

të ketë marrë dokumentin me informacion mbi "Kontrollin neonatal në rajonin tonë" në datën.....dhe të ketë kuptuar përmbajtjen e tij. Në veçanti, ai deklaron të jetë informuar se:

- ✓ *kontrolli është një veprimtari e rëndësishme e mjekësisë parandaluese, e detyrueshme me ligj, e cila mund të shmangë, ose të zvogëlojë shumë, dëmtimin nga disa sëmundjeve të lindura;*
- ✓ *megjithëse përdoren metoda dhe teknologji shumë të përparuara laboratorike, asnjë program kontrolli mund të identifikojë të gjithë të porsalindurit e sëmurë të pranishëm në popullatën e ekzaminuar;*
- ✓ *programet e kontrollit, megjithëse janë krijuar për të minimizuar shqetësimin e shkaktuar tek i porsalinduri dhe shqetësimin për familjen, në disa raste kërkojnë (raste prove pozitive të kontrollit) aktivizimin e testeve specifike të kontrollit (një ngjarje që ndodh në më pak se 5.0% të popullsisë neonatale totale);*
- ✓ *disa foshnje thirren vetëm për të kryer një kontroll sigurie të testit të parë me rezultate "të dyshimta" ose për raste të marrjes së "kampioneve të pamjaftueshme";*
- ✓ *në disa raste, protokolli i kontrollit neonatal të Fibrozës Cistike kërkon ekzekutimin e testeve gjenetike, për të cilat, prindërit mund të mos pajtohen me ekzekutimin (duke ulur në mënyrë të rëndësishme ndjeshmërinë e programit);*
- ✓ *është shumë e rëndësishme që të gjitha foshnjat me rezultate pozitive t'i nënshtrohen kontrolleve të kërkuara nga programi i kontrollit;*
- ✓ *pozitiviteti i një testi kontrolli neonatal nuk do të thotë që foshnja është e sëmurë, thjesht do të thotë që është e nevojshme të bëjnë kontrolle të mëtejshme.*

Gjithashtu **deklaron** që personeli shëndetësor (mjeku neonatolog dhe / ose personeli i autorizuar i infermierisë) i është përgjigjur në mënyrë gjithëpërfshirëse çdo pyetjeje apo dyshimi në lidhje me informacionin e mësipërm.

Data .....

Nënshkrimi i Nënës .....

Nënshkrimi i Babait .....

Nënshkrimi i Mjekut Neonatolog / Stafit Mjekësor

....

Spitali / Shtëpia e Kujdesit dhe Reparti (emri) ....

....

[Teksti hartuar me datën 01.10.2018 nga LRRSN]

Ky formular është pjesë integruese e kartelës mjekësore.