



Edhe unë dua ta bëj...
screening i zgjeruar!!!

Fëmija juaj
e Screening
neonatal i gjerë



AZIENDA OSPEDALIERA
OSPEDALI RIUNITI MARCHE NORD



CENTRO SCREENING NEONATALE
REGIONE MARCHE



*Të dashur prindër,
kjo broshurë shërben për t'ju shpjeguar
përse është e rëndësishme që fëmija juaj,
nga 48 deri 72 orë të jetës, të bëjë një
ekzaminim screening për të gjetur para kohe
sëmundje që mund të kenë pasoja të rënda
për rritjen.*

ÇFARË ËSHTË SCREENING NEONATAL?

Në kuadrin e programeve të mjekësisë parandaluese, të gjithë të porsalindurit i nënshtrohen falas disa analizave të thjeshta që mundësojnë gjetjen para kohe të sëmundjeve të lindura. Me ligjin kombëtar n. 104 të datës 05/02/92, është aktiv prej kohësh screening neonatal i detyrueshëm për **Fenilketonuria, Hipotiroidizmi i lindur e Fibroza Cistike.**

Krahina Marke me dekretin e juntës krahinore n. 918/2013, këtyre analizave u ka shtuar screening metabolik të zgjeruar nga viti 2014 duke kaluar në screening **40 sëmundje të tjera metabolike** me përdorimin e një teknologjie inovative, të bazuar në spektrometrinë masive, që identifikon sëmundje metabolike me transmetim gjenetik, shumë prej të cilave hyjnë midis sëmundjeve të rralla. Ky kuadër, së bashku me screening për **Galaktoseminë e Deficitin e Biotinidazës**, është bërë i detyrueshëm në të gjithë territorin kombëtar me ligjin n. 167 e datës 19/08/16.

PËRSE SCREENING NEONATAL?

Qëllimi i screening neonatal është gjetja para kohe, para shfaqjes së simptomave, e disa sëmundjeve të lindura. Edhe pse probabiliteti që fëmija juaj të vuajë nga një prej sëmundjeve të kërkua me screening është shumë i ulët, një diagnozë e parakohshme mundëson ndërhyrjen me shpejtësi tek fëmija me kurime dhe sigurimin e një zhvillimi të përshtatshëm e të një gjendje të mirë shëndetësore. **Një test i thjeshtë mund të parandalojë efektet e një sëmundjeje që nuk mund të njihet në mënyrë tjetër.**

SI BËHET SCREENING?

Bëhet fjalë për një shpim me gjilpërë sterile në thembrën e të porsalindurit, që bëhet nga 48 deri 72 orë të jetës direkt në repartin e maternitetit, para se të dalë nga spitali. Fëmijët gati nuk e kuptojnë por ato pak pika gjaku të mbledhura në një karton të posaçëm thithës janë të mjaftueshme për kërkimin e sëmundjeve metabolike. **Gjaku dërgohet në Qendrën Screening Krahinore të spitalit Santa Croce në Fano**, ku bëhen analizat. Në rast së testi rezulton i ndryshuar, kontaktohen specialistët e pikës së lindjes dhe familjarët.



KUR DO T'I NJOHIN REZULTATET PRINDËRIT?

Rezultatet negative nuk komunikohen; prandaj në rast se nuk ju thërrasin do të thotë së të gjitha analizat janë normale. Në rast se fëmija rezulton pozitiv në një nga testet për sëmundjet e kërkuara, familjarët do të thirren nga materniteti ose nga Qendra Screening për të bërë kontrole të tjera.

- **Kujtoni: në qoftë se screening është negativ nuk do të merrni asnjë komunikim.**

- **Thirrja për të marrë gjak sërish nuk do të thotë domosdoshmërisht se fëmija juaj është i sëmurë.**

CILAT JANË SËMUNDJET E KËRKUARA ME SCREENING NEONATAL?

FENILKETONURIA (PKU) është pasojë e një defekti të trashëguar që shkakton grumbullimin në organizëm të një përbërësi të proteinave: fenilalanina. Rritja e fenilalaninës në gjak tek fëmija, nëse nuk trajtohet, shkakton vonesë në zhvillim. Kura konsiston në një dietë të varfër me proteina (mish, peshk, qumësht, vezë, etj.) e mundëson rritje e zhvillim normal. **PËRQINDJA Në Itali fenilketonuria prek një fëmijë në çdo 3.700 të lindur. Në krahinën Marke screening për këtë patologji ka filluar më 1973.**



HIPOTIROIDIZMI I LINDUR (IC) është pasojë e një prodhimi të pamjaftueshëm të hormoneve nga ana e gjëndrës së tiroides; këto hormone janë të domosdoshme për rritjen e zhvillimin mendor të fëmijës. Kura konsiston në marrjen e përditshme nga goja e hormonit që mungon, domethënë të tiroksinës. Marrja e këtij hormoni garanton zhvillimin fizik e intelektual normal.

PËRQINDJA Në Itali Hipotiroidizmi i lindur prek një fëmijë çdo 1.000 të lindur. Në krahinën Marke screening për këtë patologji ka filluar më 1982.

FIBROZA CISTIKE (FC) është pasojë e një defekti të trashëguar që shkakton anomalinë e një proteine që rregullon shkëmbimet e kripës. Kjo shkakton grumbullimin e sekretimeve veshtullore e të djersës me shumë kripë. Forma klasike prek aparatit frymëmarrës e gastro-intestinal me infeksione të përsëritura e rritje të pakët. Screening parashikon – në një numër shumë të ulët fëmijësh, rreth 2% të gjithë të lindurve – edhe analizën e ADN-së.



Në rast se nuk dëshironi që të bëhet analiza eventuale diagnostikuese me testin gjenetik (ADN), lutemi t'ia komunikoni e t'ia certifikoni personelit të çerdhes. Në këtë rast kontrollet për kërkimin e Fibrozës Cistike do të bëhen me mënyra që nuk kanë të bëjnë me ekzaminime gjenetike. Diagnoza neonatale me anë të screening, pra para se të shfaqen simptomat, mundëson parandalimin e daljes së disa ndërlikimeve me një përmirësim të rëndësishëm të ecurisë klinike. **PËRQINDJA Fibroza cistike në Itali prek një fëmijë në çdo 3.400 të lindur. Në krahinën Marke screening ka filluar më 1995.**

GALAKTOSEMIA është pasojë e një defekti të trashëguar që shkakton grumbullimin në organizëm të një sheqeri, galaktozës, që rrjedh nga metabolizmi i karbohidrateve. Ky grumbullim ka efekte toksike në disa organe e aparate (në veçanti tek sistemi nervor e syri). Trajtimi konsiston në një dietë pa galaktozë. Në rast se bëhet në mënyrë të parakohshme mundëson një përmirësim kuptimplotë të zhvillimit psiko-fizik. **PËRQINDJA Në Itali vlerësohet rreth 1 i porsalindur çdo 25.000. Në krahinën Marke screening ka filluar më 2019.**

DEFICITI I BIOTINIDAZËS është pasojë e një defekti të trashëguar që shkakton mungesën e biotinës (vitamina B8), një çrregullim ushqimor që nëse nuk kontrollohet ose nuk trajtohet mund të bëhet një gjendje shumë e rëndë. Biotina merr pjesë në reaksione metabolike që përfshijnë sintezën dhe metabolizmin e lëndëve energjetike. Simptomat shkojnë nga reaksionet e lëkurës, ekzantemë e alopeci deri në simptoma neurologjike (kriza konvulsive, ataksi), vonesë në zhvillim, humbja e shikimit dhe e dëgjimit. Trajtimi konsiston në një dietë me shtesë biotine. Nëse bëhet para kohe mundëson parandalimin e këtyre ndërlikimeve. **PËRQINDJA Dendësia në Itali vlerësohet rreth 1 i porsalindur çdo 60.000. Në krahinën Marke screening ka filluar më 2019.**

SCREENING METABOLIK I ZGJERUAR

Konsiston në kërkimin e rreth 40 sëmundjesh metabolike të rralla që mund të grupohen në këto tri kategori:

- Defekte të metabolizmit të aminoacideve;
- Defekte të metabolizmit të acideve organike;
- Defekte të oksidimit të acideve yndyrore.

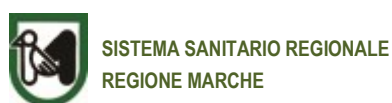
PËRQINDJA Në Itali këto tri kategori prekin rreth një fëmijë çdo 25.000 të lindur. Në krahinën Marke screening ka filluar më 2014.



Ka rëndësi të kujtoni se referimi i përditshëm për ju dhe fëmijët tuaj është Pediatri i familjes. Në rast se rezultati ndaj testit të screening është pozitiv, Qendra krahinore e Screening Neonatal do të koordinojë të gjithë rrugëtimin e diagnozës e të kurës në bashkëpunim me ju e me Pediatri e fëmijës

PËR PEDIATRIN TUAJ TË FAMILJES

Kontaktet e Qendrës krahinore të screening neonatal
Neuropsikiatra foshnjore
Ndërmarrja spitalore Ospedali Riuniti Marche Nord
Qendra spitalore "Santa Croce"
Via Veneto, 2 – 61032 Fano (PU)
Telefoni i laboratorit 0721.882401
Telefoni i repartit 0721.882419
Fax 0721.882414 – 0721.882401
Adresa e postës elektronike
screeningneonatale@ospedalimarchenord.it



AZIENDA OSPEDALIERA
OSPEDALI RIUNITI MARCHE NORD



CENTRO SCREENING NEONATALE
REGIONE MARCHE



PËRGATITUR NGA
Qendra krahinore e screening neonatal
Neuropsikiatra foshnjore
Shërbimi Urp Komunikimi Informimi

BOTIMI I RISHIKUAR
Gusht 2019



www.ospedalimarchenord.it