

ANOMALITË KONGENITALE

Përmbledhje e fakteve kryesore

- Është vlerësuar se rreth 276 000 foshnja vdesin brenda 4 javëve të para të lindjes çdo vit, në mbarë botën, nga anomalitë kongenitale (ose të quajtura defektet e lindura).
- Anomalitë kongenitale prekin 1 në 33 të porsalindur duke rezultuar në rreth 3.2 milionë persona me aftësi të kufizuar çdo vit.
- Anomalitë kongenitale mund të rezultojnë në paaftësi afatgjata, të cilat mund të kenë ndikime të rëndësishme te individët, familjet, sistemet e kujdesit shëndetësor e shoqëritë.
- Ndër anomalitë e rënda të lindura më të shpeshta janë defektet e zemrës, defektet e tubit neural dhe sindroma Down.
- Edhe pse anomalitë kongenitale mund të kenë origjinë gjenetike, infektive, ushqyese ose mjedisore, shpesh është e vështirë të identifikohen shkaqet e sakta.
- Disa anomali kongenitale mund të parandalohen. Për shembull, vaksinimi, marrja e mjaftueshme e acidit folik ose jodit nëpërmjet fortifikimit të lëndëve ushqimore ose sigurimit të suplementëve, dhe kujdesi i duhur para lindjes, janë çelësat për parandalim.

Çfarë janë anomalitë kongenitale

Anomalitë kongenitale janë të njohura edhe si *defektet e lindura*, *çrregullime të lindura ose keqformime kongenitale*. Anomalitë kongenitale mund të përkufizohet si anomali strukturore ose funksionale (p.sh. çrregullime metabolike) që ndodhin gjatë jetës intrauterine dhe që mund të identifikohen paralindjes, në lindje ose më vonë në jetë.

Anomalitë kongenitale prekin shëndetin e fëmijëve dhe janë shkaqe të rëndësishme të vdekjes, sëmundjeve kronike dhe paaftësisë së shkallëve të ndryshme të fëmijëve në shumë vende.

Të gjitha vendet dhe popullatat e tyre janë të prekura nga anomalitë kongenitale, por numri i tyre është veçanërisht i lartë në vendet me burime të ulëta dhe të mesme.

Defektet e lindura kanë një impakt sinjifikant tek individët, familjet e tyre, shoqëria dhe sistemi i kujdesit shëndetësor. Një numër i konsiderueshëm i defekteve të lindura mund të parandalohen

dhe trajtohen me sukses. Rol kyç në parandalimin e tyre luan marrja e acidit folik dhe jodit, vaksinimi dhe kujdesi i duhur gjatë shtatzënisë.

Cilat janë shkaqet dhe faktorët e rrezikut?

Edhe pse aktualisht rreth 50% e të gjitha anomalive kongjenitale nuk mund të lidhen me një arsye të veçantë, ka disa shkaqe të njohura apo faktorë rreziku.

Faktorët socio-ekonomikë dhe demografikë

Edhe pse të ardhurat e ulëta mund të jetë një përcaktues i tërthortë, anomalitë kongjenitale janë më të shpeshta në mesin e familjeve dhe vendeve me burime të kufizuara. Është vlerësuar se rreth 94% e anomalive kongjenitale të rënda ndodhin në vendet me të ardhura të ulëta dhe të mesme, ku gratë shpesh nuk kanë qasje në ushqim të mjaftueshëm, mund të kenë rritje të ekspozimit ndaj agjentëve apo faktorëve të tillë si infeksionet dhe alkoolit që nxisin apo rrisin incidencën e zhvillimit të anomalive paralindjes. Për më tepër, *mosha e avancuar e nënave* rrit rrezikun e anomalive kromozomike, duke përfshirë sindromën Down, ndërkohë që *mosha e ree nënës* rrit rrezikun e disa anomalive të tjera kongjenitale.

Faktorët gjenetikë

Lidhja e gjakut (kur dy prindërit kanë lidhje gjaku) rrit prevalencën e anomalive të rralla kongjenitale dhe gati dyfishon rrezikun për vdekje të fëmijëve, për paaftësi intelektuale dhe anomali të tjera në rrethin e kushërinjëve tëparë. Disa komunitete të caktuara etnike kanë një prevalencë relativisht të lartë të mutacioneve të rralla gjenetike, të cilat çojnë në një rrezik më të lartë për anomali kongjenitale.

Infeksionet

Infeksionet e nënës si sifilizi dhe rubeola janë një shkak i rëndësishëm i anomalive kongjenitale në vendet me të ardhura të ulëta dhe mesatare.

Ushqyerja e nënës

Mungesa e jodit, pamjaftueshmëria nëfolate, obeziteti dhe diabeti janë të lidhura me disa anomali të lindura. Për shembull, pamjaftueshmëria nëfolate rrit rrezikun e të paturit një fëmijë me një

defekt të tubit neural. Gjithashtu, marrja e tepruar e vitaminës A mund të ndikojë zhvillimin normal të një embrioni ose fetusit.

Faktorët e mjedisit

Ekspozimi i nënës ndaj disa pesticideve dhe kimikateve, ashtu si edhe ndaj disa medikamenteve të caktuara, ndaj alkoolit, duhanit, drogave psikoaktive dhe rrezatimit gjatë periudhës së shtatzënisë, mund të rrisë rrezikun e të paturit një fëmijëtë prekur nga anomalitë kongjenitale. Puna apo jetesaafër grumbullimit të mbeturinave apo shkrirjes së minieraleve, mund të jetë gjithashtu një faktor rreziku, veçanërisht në qoftë se nëna është e ekspozuar ndaj faktorëve të tjerë të rrezikut mjedisor apo mangësive ushqyese.

Si parandalohen?

Masat parandaluese të shëndetit publik ulin frekuencën e disa anomalive kongjenitale.

Parandalimi parësor i anomalive kongjenitale përfshin:

- përmirësimin e dietës së grave gjatë viteve të jetës së tyre riprodhuese, duke siguruar një dietë mjaftueshme të pasur me vitamina, minerale dhe acid folik në veçanti, përmes suplementëve të përditshme nga goja ose fortifikimit të ushqimeve si mielli i grurit apo misrit me lëndë të tilla;
- mënjanimin ose kufizimin e substancave të dëmshme, veçanërisht alkoolit;
- kontrollin e diabetit para dhe gjatë shtatzënisë, përmes këshillimit, menaxhimit të peshës, dietës dhe administrimit të insulinës kur është e nevojshme;
- shmangienë ekspozimit mjedisor ndaj substancave të rrezikshme (p.sh. metalet e rënda, pesticidet, etj.) gjatë shtatzënisë;
- sigurimin se çdo ekspozim i grave shtatzëna me medikamente apo rrezatime mjekësore është i justifikuar, bazuar në analizën e kujdesshme rrezik-përfitim shëndetësor;
- përmirësimin e mbulimit vaksinal, sidomos kundër virusit të rubeolës, për fëmijët dhe gratë. Rubeola mund të parandalohet me anë të vaksinimit gjatë fëmijërisë sipas kalendarit të vaksinimit. Vaksina erubeolës mund të jepet të paktën 3 muaj përpara shtatzënisë për gratë që nuk janë vaksinuar dhe nuk kanë kaluar rubeolën në fëmijëri;

- rritjen dhe forcimin e edukimit të personelit shëndetësor dhe të tjerëve të përfshirë në promovimin për parandalimin e anomalive kongjenitale.

Si zbulohen?

Kujdesi shëndetësor përpara dhe gjatëkonceptimit përfshin praktikat themelore të kujdesit për shëndetin riprodhues, si dhe depistimin e këshillimin gjenetik.

Skrinimi/depistimi mund të kryhet gjatë 3 periudhave të listuara më poshtë.

- *Depistimi para shtatzënisë* mund të jenë i dobishëm për të identifikuar njerëzit në rrezik për sëmundje të veçanta ose në rrezik për përcjelljen e një çrregullimi të fëmijët e tyre. Depistimi përfshin marrjen e historisë familjare dhe depistimin për mbartësit e defektit, dhe është veçanërisht e vlefshme në vendet ku martesat brenda një lidhje gjaku është e zakonshme.
- *Depistimi rreth shtatzënisë:* Karakteristikat e nënës mund të rrisin rrezikun, prandaj rezultatet e depistimit duhet të përdoren për të ofruar kujdesin e duhur, sipas rrezikut. Kjo mund të përfshijë ekzaminimin e moshave të reja apo të avancuaratë nënave, si dhe depistimin për përdorimin e alkoolit, duhanit apo drogave të tjera psikoaktive. Ekzaminimi me ultratingujt mund të përdoret për depistimin për sindromën Down gjatë tremujorit të parë, si dhe për anomali të rënda të fetusit gjatë tremujorit të dytë. Teste shtesë dhe amniocenteza (analiza e lëngut amniotik) mund të ndihmojnë në zbulimin e defekteve të tubit neural dhe anomalive kromozomale gjatë tremujorit të parë dhe të dytë.
- *Depistimi neonatal/pas lindjes* përfshin ekzaminimin klinik dhe ekzaminime për sëmundjet e gjakut, të metabolizmit të hormonale. Kontrolli për shurdhim dhe defekte të zemrës, si dhe zbulimi i hershëm i anomalive kongjenitale, mund të lehtësojë trajtimet që shpëtojnë jetën e parandalojnë përparimin e disa prej aftësive të kufizuara fizike, intelektuale, të shikimit apo të dëgjimit. Në disa vende, foshnjat kontrollohen rutinë për anomali të tiroides ose gjendrave mbi veshkore para se të dalin nga shtëpia e lindjes.

Si trajtohen?

Disa nga anomali të lindura mund të korrigjohen me kirurgji. Trajtimi i hershëm mund të bëhet për fëmijët me probleme funksionale si talasemi, hypothyroidizëm kongenital, etj.

Situata e defekteve të lindura në Shqipëri

Në Shqipëri, defektet e lindura prekin rreth 14-15 foshnja në 1000 lindje të gjalla, sipas të dhënave të mbledhura nga sistemi i survejancës së defekteve të lindura. Defektet e lindura më të zakonshme në vendin tonë prekin sistemin kardiovaskular, muskuloskeletik, gastrointestinal (duke përfshirë kavitetin e gojës), atëgenital, dhe sistemin nervor. Sipas këtyre të dhënave, rreth 60% e foshnjave me defekte të lindura banojnë në zonat rurale, ku 70% të rasteve e zenë meshkujt.

Për herë të parë më 3 mars të vitit 2015, u organizua Dita Botërore e Anomalive Kongenitale, e cila ka si qëllim të rrisë informimin dhe ndërgjegjësimin për parandalimin e defekteve të lindura dhe pakësimin e ndikimit të pasojave të tyre.