

# 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 shëndetësorë dhe shoqëritë.
- Ndër anomalitë e rënda të lindura më të shpeshta janë defektet e zembrës, 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 defekte të lindura, çrregullime të lindura ose keqformime kongenitale. Anomalitë kongenitale mund të përkufizohen si anomali strukturore ose funksionale (p.sh. çrregullime metabolike) që ndodhin gjatë jetës intrauterine dhe që mund të identifikohen para lindjes, në lindje ose më vonë në jetë.

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

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 domethënës 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 kongenitale 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 jenë një përcaktues i tërthortë, anomalitë kongenitale janë më të shpeshta në mesin e familjeve dhe vendeve me burime të kufizuara. Është vlerësuar se rreth 94% e anomalive kongenitale 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 alkooli që nxisin apo rrisin incidencën e zhvillimit të anomalive para lindjes. Për më tepër, mosha e avancuar e nënave rrit rrezikun e anomalive kromozomike, duke përfshirë sindromën Down, ndërkohë që mosha e re e nënës rrit rrezikun e disa anomalive të tjera kongenitale.

### ***Faktorët gjenetikë***

Lidhja e gjakut (ndërmjet dy prindërve) rrit prevalencën e anomalive të rralla kongenitale dhe gati dyfishon rrezikun për vdekje të fëmijëve, për paaftësi intelektuale dhe anomali të tjera në rrethin e kushërinjve të parë. Disa komunitete të caktuara etnike kanë një prevalencë relativisht të lartë të mutacioneve të rralla gjenetike, të cilat çojnë në një rrezik më të shtuar për anomali kongenitale.

### ***Infeksionet***

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

### ***Ushqyerja e nënës***

Mungesa e jodit, pamjaftueshmëria në folate, obeziteti dhe diabeti janë të lidhura me disa anomali të lindura. Për shembull, pamjaftueshmëria në folate 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 (alkoolit, duhanit, drogave psikoaktive dhe rrezatimit gjatë periudhës së shtatzënisë) mund të rrisë rrezikun e të paturit të një fëmije të prekur nga anomalitë kongenitale. Pra, krahas mangësive ushqyese, puna dhe faktorët mjedisorë kanë një rol të rëndësishëm në anomalitë e

sipërpërmendura - veçanërisht ekspozimi i nënave, të jetuarit sa më afër grumbullimit të mbeturinave apo shkrirjes së minieraleve.

## **Si parandalohen?**

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

### ***Parandalimi parësor i anomalive kongenitale përfshin:***

- përmirësimin e dietës së grave gjatë viteve të jetës së tyre riprodhuese, duke siguruar një dietë të 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;
  - shmangien e 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 e rubeolës 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 kongenitale.

## **Si zbulohen?**

Kujdesi shëndetësor përpara dhe gjatë konceptimit 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 jetë i dobishëm për të identifikuar njerëzit në rrezik për sëmundje të veçanta ose në rrezik për përcjelljen e një çrregullimi te fëmijët e tyre. Depistimi përfshin marrjen e historisë familjare dhe depistimin për mbartësit e defektit,

dhe është veçanërisht e vlefshme në vendet ku martesë 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 avancuara të nënave, si dhe depistimin për përdorimin e alkoolit, duhanit apo drogave të tjera psikoaktive. Ekzaminimi me ultratinguj 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 tëparë dhe të dytë.
- Depistimi neonatal/pas lindjes - përfshin ekzaminimin klinik dhe ekzaminime për sëmundjet e gjakut, të metabolizmit e hormonale. Kontrolli për shurdhim dhe defekte të zemrës, si dhe zbulimi i hershëm i anomalive kongenitale, 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 mbiveshkore para se të dalin nga shtëpia e lindjes.

### **Si trajtohen?**

Disa nga anomali të lindura mund të korrigojnë me kirurgji. Trajtimi i hershëm mund të bëhet për fëmijët me probleme funksionale si talasemi, hypothyroidizëm congenital 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. Defektet e lindura më të zakonshme në vendin tonë prekin sistemin kardiovaskular, muskuloskeletik, gastrointestinal (duke përfshirë kavitetin e gojës), atë genital, 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.