

UNIVERSITETI I GJAKOVËS “FEHMI AGANI”

FAKULTETI I MJEKËSISË

DREJTIMI: MAMI



PUNIM DIPLOME

**PËRPARËSITË DHE QËLLIMI I DIAGNOSTIKËS
PRENATALE**

Kandidatet:

Arta Hoti

Shqipdona Bobi

Mentori:

Prof.Ass.Dr. Selami Sylejmani

Gjakovë, 2019

INFORMATA RRETH PUNIMIT

Punimi i diplomës me titull: **“PËRPARËSITË DHE QËLLIMI I DIAGNOSTIKËS PRENATALE”**, i kandidateve: **Arta Hoti** dhe **Shqipdona Bobi**, u pranua në Fakultetin e Mjekësisë në Universitetin "Fehmi Agani" në Gjakovë.

Mentor i punimit: **Prof. Assist. Selami Sylejmani** - Profesor i Fakultetit të Mjekësisë në Universitetin “Fehmi Agani” Gjakovë.

Punimi përmban:

- 35 faqe
- 4 figura dhe
- 1 tabelë.

DEKLARATË STUDENTORE

Ne, si studente të Universitetit të Gjakovës - Fakultetit të Mjekësisë përzgjedhem këtë temë me një përgjegjësi të madhe, prandaj vlerësohet të cekët se ky punim është origjinal dhe është punuar me përkushtim të madh, dhe nuk ka devijuar nga origjinaliteti i tij. Literatura që është përdorur është e cituar dhe e listuar në referenca.

FALËNDERIMET

Në radhë të parë ne dëshirojmë përzemërsisht ta falënderojmë Prof.Ass.Dr. Selami Sylejmani për këshillat, sygjerimet, korrektësinë, përkushtimin e tij gjatë studimit dhe realizimit të këtij punimi.

Pjesa e veçantë e falënderimeve janë familjet tona, që na përcollën dhe na përkrahën në çdo aspekt gjatë gjithë këtyre viteve studimore.

Në fund falënderojmë të gjithë profesorët dhe stafin udhëheqës të universitetit të Gjakovës. Shpresojmë që përpjekjet dhe përkushtimet e tyre të kenë depërtuar tek ne dhe ne në të ardhmen të jemi shembull në punën tonë si mamiste.

Në mbështetje të Rregullores për studime themelore të Fakultetit të Mjekësisë neni 46 dhe të vendimit të Këshillit të Fakultetit të Mjekësisë të datës 02.10.2017 nr. ref.005/ 368 deklarojmë se:

Pjesa e temës së diplomes “ **PËRPARËSITË DHE QËLLIMI I DIAGNOSTIKËS PRENATALE** ” duke përfshirë pjesën nga hyrja, diagnostika prenatale, përparësitë dhe qëllimi i saj, si dhe metodat e diagnostikes prenatale janë punuar nga unë **ARTA HOTI** ndërsa

Pjesa temës “ **PËRPARËSITË DHE QËLLIMI I DIAGNOSTIKËS PRENATALE** ” duke përfshirë zhvillimin në diagnostikën prenatale, rreziqet, rrjedhojat dhe mendimet kritike ndaj diagnostikes prenatale si dhe përmbledhja në përfundim janë punuar nga unë **SHQIPDONA BOBI**.

PËRMBAJTJE

ABSTRAKT	8
HYRJA	9
1. DIAGNOSTIKA PRENATALE	10
2. PËRPARËSITË DHE QËLLIMI I DIAGNOSTIKËS PRENATALE.....	14
3. METODAT E DIAGNOSTIKËS PRENATALE.....	15
3.1. Testet diagnostikuese invazive.....	16
3.2. Amniocenteza	16
3.3. Marrja e materialit nga vilet e kordonit.....	16
3.3.1. Kordocenteza	17
3.4. Analizat laboratorike	17
3.4.1. Analiza citogjenetike	17
3.4.2. Analizat e ADN-së	17
3.4.3. Analizat biokimike dhe enzimat.....	17
3.5. Anomalitë kromozomike	18
3.5.1. Anomalitë e kromozomeve seksuale	18
3.6. Anomalitë strukturore	18
3.6.1. Defektet e tubit neural (DTN)	18
3.6.2. Defektet kongjenitale kardiake	19
3.6.3. Anomalitë strukturore	19
3.7. Çrregullimet gjenetike	20
3.7.1. Fibroza cistike.....	20
3.7.2. Hemoglobinopatitë	20
3.8. Infeksionet kongjenitale virale dhe parazitare	20
3.9. Ultrazëri.....	21
3.10. Matja e rrudhjes në qafën e frytit	21
3.11. Triple test	22

3.12.	Chorionzottenbiopsie (CVS)	23
3.13.	Trisomie 21 (Down-Syndrom)	24
3.13.1.	Aneuploiditë (trisomitë) dhe testet e depistimit për sindromin Down	24
4.	RREZIQET, RRJEDHOJAT DHE MENDIMET KRITIKE NDAJ DIAGNOSTIKËS PRENATALE	26
4.1.	Rreziqet.....	26
4.2.	Frika.....	26
5.	ZHVILLIMET NË DIAGNOSTIKËN PRENATALE.....	28
6.	PËRMBLEDHJE	29
7.	REZYME	30
8.	RESUME	31
9.	LITERATURA	32
10.	CV-të E KANDIDATEVE	34

ABSTRAKT

Diagnostika prenatale (shkurt DPN), qëllimi dhe përparësitë e saj janë tema me të cilën jemi marrur në këtë punim diplome. Ky punim përbëhet nga gjashtë kapituj kryesor dhe nënkapituj për secilën pjesë. Në kapitullin e parë do të sqarohet më konkretisht se çka është diagnostika prenatale, duke përfshirë këtu definicione të ndryshme dhe sqarime të detajuara në lidhje me DPN. Patjetër që kapitulli në vijim përmban edhe thelbin e këtij punimi, pasi që përparësitë dhe qëllimi i DPN do të sqarohet pikërisht në kapitullin e dytë dhe duke vazhduar dhe u zgjeruar më shumë në kapitujt e tjerë.

Në kapitullin e tretë janë paraqitur metodat kryesore të diagnostikës të ndara në: *metoda invazive* dhe *jo invazive*, përparësitë dhe mangësitë e tyre gjatë ndërhyrjeve. Vlenë të theksohet se ky punim i ka përfshirë gati të gjitha metodat kryesore që janë në dispozicion nga mjekësia dhe gjithmonë jemi munduar të sjellim informatat më të rëndësishme në mënyrë shumë të detajuar, duke i ilustruar edhe me fotografi apo duke i paraqitur edhe në mënyrë tabelare apo grafike, ndër to edhe këto metoda: ultrazërin, matja e rrudhjes në qafën e frytit, triple test, korioncotenbiopsia, trisomia 21 etj.

Në kapitullin e katërt janë paraqitur rreziqet, rrjedhojat dhe mendimet kritike ndaj DPN, si dhe aborti i vonshëm. Kurse në kapitullin e pestë janë paraqitur zhvillimet në diagnostikën prenatale. Kapitulli i fundit përmbanë një përmbledhje të gjithë këtij punimi.

I gjithë ky punim është punuar me një përkushtim jashtëzakonisht të madh dhe në pika të shkurtëra duke theksuar edhe mendimin tonë personal ndaj diagnostikës prenatale.

HYRJA

Diagnostika prenatale (shkurt DPN), qëllimi dhe përparësitë e saj janë tema me të cilën jemi marrur në këtë punim diplome. Të bëhesh prind është dhurata më e mirë nga Zoti që mund ta marrin një çift, të cilët mezi presin ta kapin në duar fëmijën e tyre. Mirëpo, shtatzënia e cila zgjat deri në 9 muaj (+/-) mund edhe të jetë shumë e sikletshme, duke marrur parasysh frikën se mos nuk është diçka në rregull me fëmijën. Për t'i hequr këto dilema, shqetësime dhe brenga vjen në pyetje diagnostika prenatale, e cila ndihmon të kuptojmë para lindjes nëse çdo gjë është në rregull me fëmijën, mos ndoshta ka ndonjë hendikep trupor apo edhe shpirtëror. Por sa duhet t'i besojmë në kësaj diagnoze? A duhet ta bëjmë këtë? Çka mund të ndodh më vonë nëse kuptojmë që femija ynë ka probleme shëndetësore apo edhe shpirtërore? Sa ka siguri kjo dhe sa është i sigurtë rezultati që del nga kjo diagnozë? A duhet të besojmë qorrazi apo është mirë të informohemi më gjerë nga njërezit adekuat të kësaj lëmie.

Sipas statistikave që dalin nga hulumtimet nëpër botë, del se gati çdo fëmijë lind i shëndetshëm, pra numri i fëmijëve me sëmundje është zvogëluar. Por a vjen ky rezultat sa tek rastet e fëmijëve me sëmundje janë marrur masat e duhura nëpërmjet diagnostikës prenatale, apo në momentin që prindërit kanë kuptuar që fëmija i tyre ka një hendikep kanë preferuar një abort të menjëhershëm? Po që se vjen ky rezultat nga ndërhyrjet e diagnostikës prenatale dhe ka ndimuar në eliminimin e sëmundjeve, kjo mund të jetë një përparësi që e bënë të veçantë këtë diagnozë në mjekësi. Por, çka nëse numri i fëmijëve me sëmundje është zvogëluar për shkak të abortimeve të shumta, mund të themi se kjo është e drejtë?! A kemi ne të drejtë të vendosim kush të jetojë dhe kush nuk mund të jetojë? Këto dhe shumë dilema të tjera do të trajtohen dhe studiohen në këtë punim.

1. DIAGNOSTIKA PRENATALE

Shumë njerëz nuk kanë ide se çka mund të jetë diagnostika prenatale, pasi që vonë ka filluar të dëgjohet në Kosovë. Kjo mund të ndodhë pasi që vendi ynë është fatkeqësisht i mangët në zhvillimin e metodave dhe mjetëve bashkëkohore të shëndetësisë edhe pse kjo është një ndër shkencat më me nevojë dhe më me rëndësi për njeriun, duke marrë parasysh që gjithmonë shëndeti është në vendin e parë. Por, mund të jetë edhe arsyeja tjetër, që shumica e lënë në duar të Zotit fatin dhe shëndetin e fëmijës, kështu që prindërit nuk preferojnë të bëjnë një ekzaminim për diagnostifikimin prenatal tek fëmija i tyre. Mirëpo, duhet cekur që edhe kushtet financiare mund të jenë shkak që nuk i bëjnë këto ekzaminime gratë shtatzëna, pasi që këto mund të jenë të kushtueshme dhe të pa përballueshme për gjepin e prindërve kosovarë. Kurse në vendet perëndimore ekzaminimet për diagnostifikime prenatale janë rutinë e zakonshme gjatë shtatzënisë për kostet e tyre nëse jo krejtësisht, atëherë pjesërisht i marrin sigurimet shëndetësore, gjë që ju lehtëson prindërve për të kuptuar më shumë për shëndetin e foshnjës që do të vijë në jetë më vonë.

Arsyet kryesore pse çiftet vendosin për ekzaminimin prenatal janë:

- Dëshira që të kenë një fëmijë të shëndetshëm,

Është mirë të përdoren të gjitha mundësitë e ofruara nga mjekësia,

- Gjinekologët këshillojnë dhe iu sqarojnë grave për diagnostikën prenatale, pra nëse është ajo e domosdoshme,
- Nëse fëmija ka ndonjë pa aftësi, prindërit duan të jenë të përgatitur,
- Nëse fëmija është i sëmurë, shansat më të mira të përmirësimit janë nëse trajtimi i sëmundjes fillon para lindjes,
- Nëse gruaja shtatzënë është mbi 35 vjeç dhe ka frikë nga pasojat që mund t'i ketë fëmija.

Rastet kur mjekët ju rekomandojnë prindërve të bëjnë ekzaminimin prenatal janë:

- Nëse është shtatzënia e parë e një gruaje e cila është mbi 35 vjet,
- Nëse nëna ka binjak, trenjak etj;
- Nëse në këtë shtatzëni janë shfaqur komplikime, siç janë të metat ose edhe vdekja e fëmijës në bark.
- Nëse një grua ka lindur më shumë se 5 herë,

- Nëse nëna vuan nga mbipesha ose nga sëmundjet kronike, p.sh diabeti, infeksionet e ndryshme etj.
- Nëse gruaja shtatzënë është në lidhje farefisnore me bashkëshortin (p.sh me djalin e axhës/dajës/hallës/tezes etj.)
- Nëse nëna është e varur nga droga ose alkooli.¹

Për diagnostikën prenatale janë dhënë definicione të ndryshme, të cilat sqarojnë se me çka ka të bëjë ose për çka na nevojitet neve në jetën e përditshme kjo shkencë. Ndër to më të arsyeshmet ose më të saktat do t'i paraqesim edhe në punimin tonë:

Fjala „Prenatal“ rrjedhë nga gjuha latine « *prae* » që do të thotë *para* « *natal* » që do të thotë *lindje*, pra diagnostika prenatale ka të bëjë me diagnostifikimin e sëmundjeve para lindjes.

„ Me diagnostikë prenatale (shkurt. DPN) kuptojmë ekzaminimet mjekësore që bëhen gjatë shtatzënisë, ndryshe quhet edhe diagnozë para lindjes.

Diagnostika prenatale merret me diagnostifikimin e sëmundjeve ose paaftësive të fëmijëve gjatë shtatzënisë, ku në disa raste është i mundur shërimi i sëmundjeve.

Shumica e sëmundjeve dhe paaftësive të shkaktuara nga çrregullimet kromozomale, si dhe mutacione të shumta të gjeneve mund të diagnostikohen me besueshmëri sot përmes mjeteve bashkëkohore që i posedon shkenca e mjekësisë. Në shumicën e rasteve janë rezultatet e ekzaminimeve të pakuptueshme dhe kështu mendojnë, ose thënë më mirë besojnë gratë shtatzëna se çdo gjë është në rregull me fëmijën e tyre, edhe pse nuk sigurohen 100 % për një fëmijë të shëndetshëm. Megjithatë, disa sëmundje ose paaftësi të fëmijës në barkun e nënës mund të diagnostikohen herët përmes diagnostikës prenatale. Në dekadat e fundit, janë zhvilluar procedura më të sakta teknike në fushën e diagnostifikimit prenatal. Kjo me qëllim të zbulimit të anomalive kromozomale dhe keqformimeve në foshnjën e palindur me qëllim të heqjes së frikës në të ardhmen për rreziqet e sëmundjes tek fëmija.

Diagnostika prenatale luan rol të rëndësishëm në ditët e sotme në formimin e një familjeje të re, pasi që ajo na ndihmon të kuptojmë një sëmundje eventuale tek fëmija i palindur, që mund të jetë kjo një e metë apo edhe ndonjë keqformim i mundshëm i fëmijës në barkun e nënës, gjë që mund të jetë kjo një goditje shumë e rëndë dhe e pa përballueshme për prindërit. Për çiftet e prekura, diagnoza prenatale pa dyshim ofron një ofertë mjekësore të mirëpritur për t'i

¹ [https://www.windeln.de/magazin/schwangerschaft/pflege-vorsorge/praenataldiagnostik-chance-oder-
risiko.html](https://www.windeln.de/magazin/schwangerschaft/pflege-vorsorge/praenataldiagnostik-chance-oder-risiko.html) [së fundi e klikuar me 15.09.2018, 10:35]

përbushur kërkesën e prindërve për të kuptuar më shumë në lidhje me shëndetin e fëmijës Megjithatë, shpesh është kjo një barrë e konsiderueshme, pasi që rezultatet nuk mund të jenë gjithmonë pozitive.

Koha e pritjes është tejet stresuese. Para se të vendoset të bëhet një ekzaminim i diagnostikës prenatale, duhet prindërit t'i kenë parasysh edhe këto pika, të cilat i ka cekur edhe Eva Schindele në librin e saj „Shtatzënë në mes të shpresës së mirë dhe rrezikut medicinal“:

- Pse duam ta bëjmë këtë ekzaminim dhe çka pritet nga kjo diagnozë?
- Cilat qëllime i ka ky ekzaminim?
- Cilat sëmundje tek të palindurit mund t'i indentifikojë ky test?
- A janë këto sëmundje të eliminueshme apo sëmundje të rënda të cilat nuk mund të eliminohen?
- Në çfarë moshe mund të shfaqen këto sëmundje?
- A mund kjo të shpije në një dështim të lindjes apo të ndonjë komplikacioni gjatë lindjes? etj.

Nuk është gjithmonë e lehtë për të marrë vendime kundrejtë fëmijës ende të palindur, e sidomos gjatë shtatzënisë kur veç fëmija ekziston (iu janë formuar gjymtyrët) dhe prindërit janë përgjegjës për fatin e tij. Për ata që janë prekur, kjo është krejtësisht e papritur, shumë prej prindërve janë në një dilemë shumë të vështirë, kur shtatzënia është në një fazë të avancuar dhe nëna tani në këtë fazë mund të ndiejë qartë fëmijën në barkun e saj, ku në shumicën e rasteve, pra fëmija është në atë fazë ku është gjendje të jetonte jashtë barkut të nënës. Ky rast i bënë prindërit në një situatë tejet të pa sigurt dhe të frikshme pasi që ata i frikësohen rezultatit që do e sjellë diagnostika prenatale. Duke marrë parasysh që nëse diagnostifikohet fëmija me ndonjë sëmundje të mundshme ata duhet të marrin patjetër një vendim të prerë në lidhje me fatin e fëmijës dhe shtatzënës në vijim. Çifti duhet ose të përgatitet për vështirësitë që do t'i ketë fëmija pas lindjes ose edhe të vendosin për ndonjë abort. Andaj, për ta tejkaluar më lehtë dhe për të qenë mirë të informuar prindërve ju nevojitet një këshillë shkencërisht profesionale dhe e saktë dhe gjithëpërfshirëse nga personat e duhur të kësaj lëmie. Procesi i vazhdueshëm mjekësoro-shkencor dhe vendimmarrja e gruas shtatzënë dhe partnerit të saj kërkon një strategji të veçantë të konsultimit. Ata duhet të këshillohen në mënyrë profesionale fizikisht dhe psikikisht.

Procesi i vendimmarrjes është i ngarkuar nga presioni i pashmangshëm i kohës, pasi që nëse prindërit vendosin që mos ta mbajnë këtë fëmijë, aborti duhet të kryhet më herët. Po që se aborti

bëhet shumë vonë, mund të rezultoj me rezultat katastrofal ku është në pyetje edhe jeta e nënës. Por një gjë është e qartë, se ka raste kur diagnostika prenatale vendos nëse fëmija do të shoh dritë me sy ose duhet të ndodh një abort, këtë pastaj mjeku ua sygjeron prindërve, gjë që ua lehtëson vendimin atyre, kur ky vendim merret nga diagnoza që e ka fëmija dhe nuk janë ata që kanë vendosur. Nëse fëmija duhet të jetojë apo jo, përsëri është një situatë tejet e ndjeshme.

Ekzaminimi prenatal në shtatzëni bëhet përmes ultrazërit në mes të javës së 19-të dhe në mes të javës së 22-të. Organet e brendshme të fëmijës në këtë kohë, janë bukur të dukshme. Kështu që mund të përdoret ultrazëri i zakonshëm. Një ultrazë tredimensional është për medicinën e brendshme i pa nevojshëm.

Po çka do të kontrollohet? Cilat organe janë të rëndësishme që në këtë kohë që mund t'i shohim më mirë tek fëmija?

Me ultrazërin e zakonshëm do të kontrollohet zemra, mushkëritë, stomaku, shtylla kurrizore, truri etj. Me një fjalë të gjitha gjymtyrët trupore të fëmijës. Në këtë rast dëshirat më të mëdha për prindërit është shëndeti i fëmijës, në radhë të dytë mund të themi se është edhe dëshira e flaktë të dihet edhe gjinia e foshnjës. Mbi të gjitha këtu mund të përcaktohet edhe vendndodhja e placentës. Pra, ky kontrollim tregon me një fjalë ndonjë keqformim të mundshëm të organeve, tregon për mosfunksionim të mundshme të placentës p.sh Qafa e mitrës kur është shumë thellë e ulur ose placenta e mbyllur.

Pra, diagnoza prenatale synon të identifikojë të gjitha format patologjike apo kushtet fiziologjike në limitet e normës që prekin fetusin gjatë gjithë periudhës së zhvillimit të tij intrauterin, duke i klasifikuar si embriopati të gjitha patologjitë që zhvillohen deri në javën e 12-të të shtatzënisë (moshë menstruale) dhe si fetopati ato që zhvillohen në periudhën e më pasme.

Në raport me kohën e shtatzënisë, kur aplikohet, diagnoza prenatale mund të jetë e hershme (në gjysmën e parë të shtatzënisë) dhe kryesisht ka si qëllim sqarimin dhe qetësimin e çiftit lidhur me rrezikun e anomalive embriofetale ose në rast të konstatimit të këtyre anomalive, ti lejojë çiftit zgjedhjen e ndërprerjes së shtatzënisë; ose mund të jetë e vonshme (gjysma e dytë e shtatzënisë) me qëllim studimin e mirëqenies fetale.

Metodat dhe parimet kryesore për një program të saktë të diagnozës prenatale, konsistojnë në një sërë bisedash dhe konsultash me specialistët. Zbulimi i hershëm i anomalive kongjenitale lejon prindërit dhe personelin mjekësorë të planifikojë se si do të drejtojnë shtatzëninë.

2. PËRPARËSITË DHE QËLLIMI I DIAGNOSTIKËS PRENATALE

Çdo çift dëshiron një fëmijë të shëndoshë. Kjo është një arsye motivuese që i shtyen shumë prindër të bëjnë një ekzaminim prenatal, sepse qëllimi kryesor i diagnostikës prenatale është që qysh herët të zbulohet nëse fëmija është i sëmurë ose jo dhe të mbajë nën kontroll të vazhdueshme shëndetin e fëmijës. Por, edhe nëse mund të ketë ndonjë sëmundje apo të metë, përmes diagnostikës prenatale shumë sëmundje mund të eliminohen pasi që merren masat e duhura në kohën e duhur. Pra, përmes DPN mund ju shmangemi rreziqeve për jetën dhe të mbrojmë shëndetin e nënës dhe fëmijës të saj, pasi që ato mund të trajtohen më herët. Kjo është një dëshmi që falë DPN çdo herë e më shumë lindin fëmijë të shëndoshë.

Tema kryesore e këtij punimi është përparësitë dhe qëllimi i DPN, por përveç përparësive dhe qëllimit të saj është shumë e udhës të paraqiten edhe mangësitë e DPN. Në tabelën në vijim, do të paraqiten „pro” dhe „kontra” argumentet që i përkasin diagnostikës prenatale.

PRO	KONTRA
<ul style="list-style-type: none"> • DPN është në përputhje me standartin mjekësor. • Përcakton kohën, vendin dhe mënyrën e lindjes. • Prindërit do të lehtësohen nga shqetësimet për shëndetin e fëmijës, kur kuptojnë që çdo gjë është në rregull me shëndetin e tij. • Në rast të ndonjë sëmundje tek fëmija, ju keni mundësinë qysh herët të këshilloheni me mjekun për kujdesin e mëtejshëm dhe të përgatiteni psikikisht dhe fizikisht për atë që ju pret në të ardhmen. • Edhe nëse fëmija është me aftësi të kufizuara, përmes DPN shumë sëmundje mund të shërohen. 	<ul style="list-style-type: none"> • Edhe pas ekzaminimeve prapë mund të ketë lindje me të meta, shkak i ndërhyrjes invazive. • Edhe me metodat e DPN nuk mund të ketë siguri 100 % për një fëmijë të shëndoshë. • Ju duhet pritje për rezultatin dhe frikën e madhe. • Përjetimi i shtatzënisë është shumë i rëndë, para ekzaminimit për shkak të stresit emocional. • Nëse gjendet ndonjë e metë ose sëmundje tek femija, ju duhet të vendosni pro ose kundër fëmijës tuaj.

3. METODAT E DIAGNOSTIKËS PRENATALE

Te diagnostika prenatale dallojmë dy metoda kryesore: Metoda e ekzaminimit invaziv, ku ndryshe quhet edhe ndërhyrje dhe e cilat nuk duhet të nënvlerësohet pasi që mund të shfaqet rreziku që të paraqitet një shtatzëni e parakoshme ose abort. Metoda jo invazive, e cila nuk njihen si ndërhyrje në trupin e gruas shtatzënë, pra tek kjo metodë nuk mund të paraqitet ndonjë rrezik i mundshëm. Tek metodat jo invazive bëjnë pjesë: ultrazëri, Triple-Test (shq. Testi i trefishtë - kjo është një metodë e debatueshme e diagnozës prenatale bazuar në përqendrimin e tre hormoneve në gjakun e gruas shtatzënë, gjë që bën të mundur nxjerrjen e konkluzioneve rreth veçantive në fëmijën e palindur), si dhe AFP-Test, i cili përcakton rrezikun e një çrregullimi kromozom, siç është Downsyndrom (shq. Sindromi Daun) apo trisomi 21.²

Më lartë është cekur që metoda e ekzaminimit invaziv nuk duhet të nënvlerësohet, për shkak se kjo metodë ka ndërhyrje në trupin e gruas shtatzënë. Kjo d.m.th që pikërisht këtu është rreziku, gjatë ndërhyrjes fëmija mund të lëndohet dhe kështu fëmija mund të lind me ndonjë të metë.

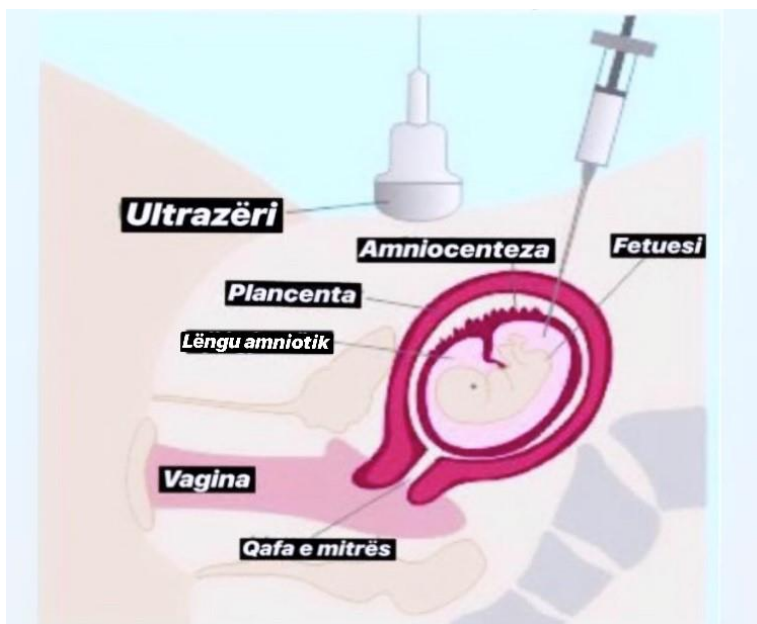


Fig. 1. Shembull i paraqitjes së metodës invazive

Përveç ultrazërit, ka metoda të ndryshme për vlerësimin e rrezikut të keqformimeve. Para se të bëhen këto teste, mjeku duhet gratë shtatzëna t'i këshillojë dhe informojë për kuptueshmërinë

² J.S. Peters „ Aborti i vonë. Aborti sipas diagnostikës prenatale“, shtëpia botuese Diplomica ne Hamburg-Gjermani 2011, faqe 11.

dhe rreziqet e ekzaminimit të bëjë një konfirmim me shkrim nga gratë shtatzëna që janë në dijeni me ecurinë dhe çdo gjë që i përket këtyre ekzaminimeve.

3.1. Testet diagnostikuese invazive

Një numër testesh të ndryshme krijojnë mundësinë e marrjes së mostrave të zgjedhura nga materialet me origjinë fetale. Mostrat e marra mund të merren për analiza citologjike, biokimike, enzimike dhe ADN-je për të dhënë një diagnozë prenatale.

3.2. Amniocenteza

Një age e hollë kalohet transabdominal nën drejtim ekografik, në kavitetin amniotik. Merret një sasi e vogël likidit amniotik, që përmbanë fibroblastet fetale. Ky test realizohet rreth ose pas javës së 15-të të shtatzënisë. Rreziku për abort është 1%. Megjithëse teknikisht është e mundur që amniocenteza të kryhet qysh në fazat e hershme, ajo nuk realizohet në këtë periudhë, pasi shoqërohet me rrezik më të lartë për abort, shtrembërim të shputave neonatale dhe probleme respiratore.

3.3. Marrja e materialit nga vilet e kordonit

Një age e hollë kalohet transabdominale ose transcervikale nën drejtim ekografik në placentë. Vilet koriale, që janë me origjinë feto-placentare, aspirohen ose merren për biopsi me anë të kësaj age. Ky test realizohet në javën e 10-të të shtatzënisë. Mendohet se rreziku për abort nga CVS-ja është rreth 2-3%, si rezultat i rrezikut më të lartë të abortit spontan gjatë javës së 10-të.

3.3.1. Kordocenteza

Një age e hollë kalon transabdominal nën drejtim ekografik në kordon umbilikal për të marrë gjakun fetal. Ky test kryhet në javën e 20-të të shtatzënisë. Procedura shoqërohet me një rrezik aborti ne 1% të rasteve.

3.4. Analizat laboratorike

3.4.1. Analiza citogjenetike

Qelizat e marra nga testet diagnostike invazive kultivohen derisa merret një sasi e mjaftueshme e qelizave në mitozë për të bërë diagnozën citogjenetike. Sa më shpejtë të ndahen indet, aq më shpejtë merren rezultatet. Koha e marrjes së rezultateve të amniocentezës, CVS-së, kordocentesës është respektivisht 2-3 javë, 1-2 javë, dhe 24-48 orë. Cilësia e diagnozës është e përshtatshme për të përjashtuar Aneuploiditë (numër anormal kromozomesh), ndërkohë që aberacionet anormale si delecioni ose inversioni nuk mund të përjashtohen.

3.4.2. Analizat e ADN-së

Analiza e ADN-së. ADN-ja fetale që merret nëpërmjet një testi invaziv mund të përdoret për hetimin e ADN (drepanocitoza dhe fibroza cistike), reaksioni zinxhir i polimerazës (PCR) (sindromi i X fragil, toksoplasmoza kongjenitale dhe citomegalovirusi).

3.4.3. Analizat biokimike dhe enzimat

Analizat biokimike dhe enzimike. Kur analiza e ADN-së nuk është e mundur, mund të kryhen analizat biokimike dhe enzimike për sëmundje specifike (hipoplazi adrenale kongjenitale dhe mukopolisakaridoza).

3.5. Anomalitë kromozomike

Anomalitë kromozomale më të shpesha mund të klasifikohen si aneuploidi (kryesisht trisomitë), ose anomali të kromozomeve seksuale.

3.5.1. Anomalitë e kromozomeve seksuale

Ndryshe nga trisomitë, prevalenca e anomalive të kromozomeve seksuale nuk ndryshon në vartësi të moshës së nënës. Prevalenca e Turner (monosomisë X ose 45 XO), Klinefelter (47 XXY) ose anomali të tjera të kromozomeve seksuale është më e lartë sesa në sindromin Down.

Sindromi i X fraxhil është shkaku më i shpeshtë i prapambetjes mendore, duke treguar shpeshësinë e meshkujve të prekur nga një prapambetje mendore jospecifike në popullsi. Prevalenca është 1:4000 meshkuj. Diagnoza prenatale është e mundur me anë të PCR dhe Southern, por vetëm tek fetuset e seksit mashkull.

3.6. Anomalitë strukturore

Anomalitë strukturore përbëjnë pjesën më të madhe të anomalive kongjenitale të hasura në praktikën klinike. Tubi neural fetal dhe defektet kardiake janë objekt i hartimit të programeve të depistimit, që do të trajtohen më poshtë.

3.6.1. Defektet e tubit neural (DTN)

DTN janë keqformimet që hasen më shpesh dhe ndodhin si pasojë e një defekti në formimin e tubit neural gjatë embriogjenezës. Etiologjia është multifaktoriale me implikim të faktorëve të njohur ambientalë, gjenetikë, farmakologjikë dhe gjeografikë. Pjesa më e madhe e DTN-ve prek kraniumin, duke u paraqitur si anencefali ose encefalcelë. Në pjesën më të madhe të rasteve është e papajtueshme me jetën, ndërkohë që prognoza encefalocelës është e lidhur me përmasat e defektit. Pjesa e mbetur e DTN, e njohur si spina bifida, kryesisht prek kordën spinale në skajin fundor kaudal.

Depistimi prenatal dhe diagnoza e DTN-ve sot është përmirësuar mjaft dhe është kryesisht imazherike. Kur bëhet një kontroll i kujdesshëm i kupolës kraniale, anencefalia dhe encefalocela mund të zbulohet që në tre mujorin e parë nëpërmjet ekzaminimit ekografik. Nga ana tjetër, spina bifida kërkon një ekzaminim sistemik të detajuar të shtyllës kurrizore të fetusit, në ekzaminimin rutinë për anomali në javë e 20-të të shtatzënisë.

3.6.2. Defektet kongjenitale kardiake

Anomalitë e zemrës dhe të enëve të mëdha janë anomali kongjenitale që hasen më shpesh. Gati gjysma janë vdekjeprurëse, ose kërkojnë një ndërhyrje kirurgjikale; pjesa tjetër janë asiptomatike. Etiologjia e CHD është heterogjene dhe përfshinë dhe faktorë gjenetik si diabet mellit, medikamente, infeksione virale etj. ,utacionet gjenetike dha anomalitë kroomozomike munërohen më pak se 5% të rasteve.

3.6.3. Anomalitë strukturore

Defekti buzë/qiellzë (labium leporinum). Çarja tipike e buzës shfaqes si një defekt linear, që shtrihet nga buza deri në flegrat e hundës; kryesisht është unilaterale (75%). Në 50% të rasteve edhe buza edhe qiellza janë defektoze, kurse pjesa tjetër ka të dëmtuar buzën dhe qiellzën. Defekti në buzë është i identifikueshëm me ekzaminim ekografik, ndërsa diagnoza e dëmtimit të qiellzës është e vështirë. Anomali shoqëruese janë gjetur në 15% të fetuesve me defekte buzë/qiellzë, zakonisht për shkak të implikimit në etiologji të anomalive gjenetike ose kromozomike. Pas lindjes, për probleme kozmetike, respiratore dhe të ushqyrjes është e nevojshme një ndërhyrje kirurgjikale.

Talipes equinovarus. Këtu pjesa e përparme e këmbës është e shtrirë me shpinë, kurse nyja e këmbës është e përkulur nga ana e shputës. Deformimi është bilateral në 50% të rasteve dhe prek 2 herë: më shumë meshkujt sesa femrat. Etiologjia është sporadike dhe origjina e gjendjes është neurologjike, me një keqformim skeletik që është dytësor.

3.7. Çrregullimet gjenetike

Çrregullimet më të zakonshme gjenetike janë fibroza kistike dhe hemoglobinopatitë.

3.7.1. Fibroza cistike

Është një sëmundje autozomale reçesive, një sëmundje gjenetike vdekjeprurëse, më e shpeshtë tek kaukazanët. Gjени i fibrozës kistike është izoluar në krahun e gjatë të kromozomit 7.

3.7.2. Hemoglobinopatitë

Drepanocitoza dhe talasemia janë sëmundje autozomale reçesive me heterogjenitet të konsiderueshëm. Frekuenca e bartësve mund të jetë më e lartë se 20%, kryesisht në Afrikë (drepanocitoza) dhe në Mesdhe (talasemia).

Meqenëse rreziku i prekjës së një shtatzënie është i lartë (25%) për prindërit mbartës, nevojitet një test i hershëm i CVS-në.

3.8. Infeksionet kongjenitale virale dhe parazitare

Infektimi intraamniotik fetal me rubeolë, citomegalovirus (CMV), toksoplasmozë dhe parvovirus njihen si infeksione serioze. Infeksionet virale amtare në shtatzëni janë të rralla, duke kaluar barrierën transplacentare dhe duke rritur infektimin fetal me moshën e shtatzënisë. Pjesa më e madhe e fetuesve mbeten të paprekur. Rreziku i dëmtimeve fetale është në përpjestim të zhdrejtë me moshën e shtatzënisë. Megjithëse shanset e infektimit janë të pakta në shtatzëninë e hershme, kur fetusi preket nga infeksioni, mundësitë e dëmtimeve serioze janë të larta dhe shtatzënia është e destinuar të ndërpritet. Shtatzënia më të prekura janë ato të infektuara në javën e 12-180-të, ndërkohë që fetuset e infektuara janë të dëmtuar rënd dhe vazhdojnë të jetojnë.

3.9. Ultrazëri

Ultrazëri paraqet lëshimin e valëve ultrazanore të frekuencave të larta në mitër. Ato rrefuzohen nga foshnja, dhe varësisht nëpër çfarë dendësie të muskujve kalojnë, Atë fotografi ne e marrim p.sh pasi që eshtrat janë dendësi e madhe, ato shihen si një objekt i bardhë, ndërsa uji i foshnjes që ka dendësi të vogël, ai duket vetëm errësirë në ekran.³ Pas shumë studimeve është vërtetuar se ultrazëri nuk është i dëmshëm. E arsyeshme dhe e nevojshme janë tri ekzaminime me ultrazë gjatë shtatzënisë, këto janë: e para në mes të javës „9-të dhe 12-të,” ekzaminimi i dytë bëhet në mes të javës së „19-të dhe 22-të”, kurse ekzaminimi i fundit bëhet në mes të javës së 29-të dhe 32-të. Përmes këtyre ekzaminimeve dokumentohet nëse fëmija po zhvillohet në mënyrë normale.⁴

Edhe pse më lartë është cekur që sipas studimeve të shumta është vërtetuar se ultrazëri nuk është i dëmshëm, ne mendojmë se nëse bëhet shumë shpesh atëherë mund të ndikojë edhe negativisht në shëndetin e fëmijës.

3.10. Matja e rrudhjes në qafën e frytit

Matja e rrudhjes në qafë e frytit bëhet në mes të javës së 11-të dhe 13-të. Kjo është matje që i bëhet fëmijës të palindur, ku mjeku kontrollon se sa e madhe është rrudhja në qafën e frytit, nëse është e pranishme kocka e hundës dhe në mes tjerash bëhet vlerësimi i përqindjes së rrezikshmërisë nga Sindromi Daun apo të ndonjë gabimi të mundshëm në zemër. Dhe natyrisht nëse është e nevojshme, pra varet nga rezultati i kësaj matje, ka mundësi që të jetë nevoja për një paraqitje apo vizitë tek specialisti. Gjatë kësaj matje do të kontrollohet edhe mbledhja e ujit në zonën e qafës, i cili vetëm në disa kohë të caktuara mund të shihet. Nëse rezultatet tregojnë që nuk ka gjë për t’u theksuar do të jetë ky një qetësim dhe lehtësim për gratë, mirëpo nëse bie në sy diçka që nuk është në rregull me fëmijën, ky rast mund të jetë i rëndë, por nuk do të thotë se gjithmonë është fjala për një keqformim. Për sqarime të mëtejshme, zakonisht bëhet një ekzaminim i lëngut amniotik. Pas kësaj kontrole, më së miri në mes javës së „13-të” dhe „13,5” të shtatzënisë, duhet bërë Dabëll testi nga gjaku i shtatzënës.

³ <https://sq.wikipedia.org/wiki/Ultraz%C3%ABri> [klikuar për herë të fundit më 03.10.2018, 12:59]

⁴ I. Karger „Tani një fëmijë! 35+, Shëndosh dhe e lumtur në shtatzëninë e vonë”, shtëpia botuese Westermann Druck në Köln-Gjermani 2002, faqe 60.

3.11. Triple test

Depistimi biokimik për sindromën Down tek shtatzënat me risk të ulët (mosha < 35 vjeç) filloi të aplikohet në vitet '80-ta të shekullit të kaluar duke bërë dozën në gjakun e shtatzënës tre përbërës:

- Alfa-fetoproteinës (AFP)
- HCG
- Estriolit

Duke kombinuar rreziqet relative që burojnë nga dozimi i këtyre parametrave me riskun që buron nga mosha materno, u arrit të përmirësohet aftësia depistuese për fetuset Down. Ky kombinim quhet ndryshe dhe *triple test*. Triple testi zakonisht kryhet në intervalin e moshës gestacionale MG = 15-20 javë, por është më sensibil në MG = 16-18 javë. Ashtu si dhe në depistimin e tremujorit I-rë, edhe këtu duhet përcaktuar saktë mosha gestacionale përndryshe do të kemi llogaritje jo të saktë të riskut. Ky test në radhë të parë shërben për depistimin e trizomisë 21 (sindroma Down) dhe spinës bifida (defekt i tubit neural), dhe më pak për depistimin e trizomisë 18. Ndaj defekteve të tjera kromozomiale ky test nuk është shumë efikas.⁵ Shumëkush pyet a janë këto teste janë të besueshme? Sipas studimeve të ndryshme që i janë bërë këtij testi, besueshmëria arrin deri në 80%. Por ka edhe studime që tregojnë një shkallë të ultë të besueshmërisë.

Metodës Invazive i takojnë Chorionzotenbiopsie (CVS), Amniozenteza (Lengu amniotik) dhe Chordozenteza. Një përshkrim i shkurtër i këtyre metodave do të paraqitet më poshtë.



Fig. 2. Shembulli i paraqitje se triple test

⁵ <http://www.dreltonpeci.al/pages/157/> [klikuar per here te fundit me 19.09.2018, 22:40]

3.12. Chorionzottenbiopsie (CVS)

Chorionzonttenbiopsia ose shkurt CVS (nga ang. Chorionic villus sampling) është një ekzaminim invaziv. Siç shihet edhe në figurën e më poshtme bëhet përmes kërthizës në barkun e nënës. Me një gjilpërë merren copa të vogla nga placenta për t'ua dërguar këtë mostër në laborator për ekzaminim. Kjo metodë bëhet nga java e 11-të deri në javën e 13-të. Gjatë ekzaminimit të kromozomeve mund të dihet automatikisht edhe gjinia e fëmijës. Përveç tjerash mund të dihet edhe grupi i gjakut dhe me disa analiza të caktuara mund të përcaktohen edhe ndonjë sëmundje trashëguese, sëmundje të muskujve, të gjakut apo edhe sëmundje metabolike.⁶

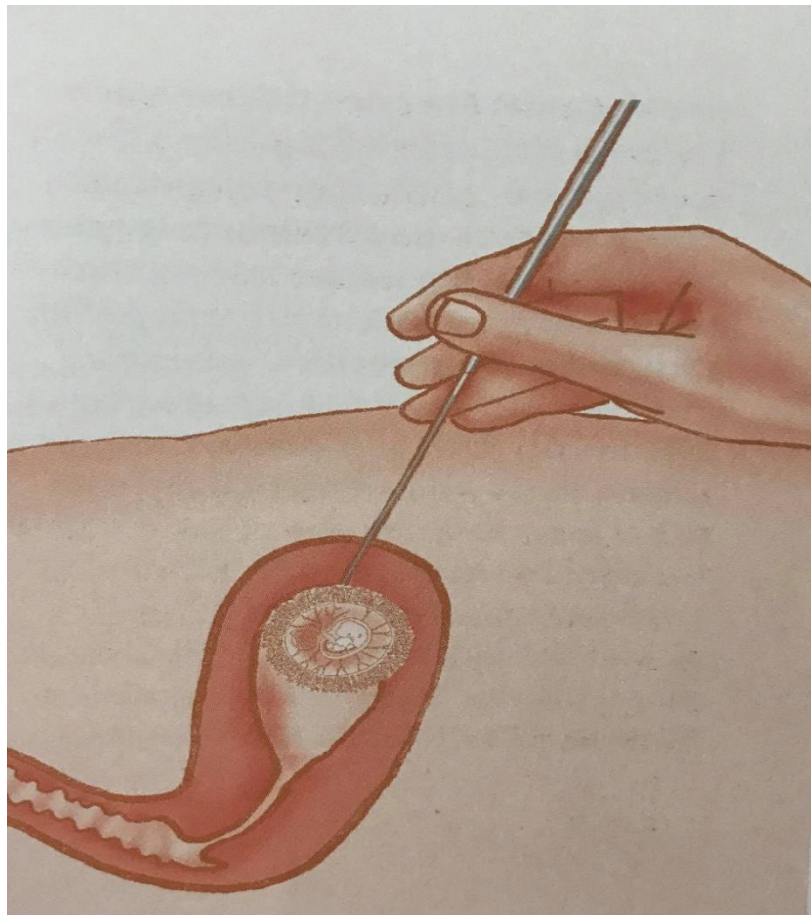


Fig. 3. Shembull i paraqitjes se marrjes se mostrave përmes kërthizes

⁶ R. Huch dhe R. Largo "Shtatzania – Lindja & muajt e pare te foshnjes", shtepia botuese TRIAS ne Stuttgart-Gjermani 2009, faqe 71.

3.13. Trisomie 21 (Down-Syndrom)

3.13.1. Aneuploiditë (trisomitë) dhe testet e depistimit për sindromin Down

Gëzimi i prindërve që po e presin një fëmijë është shumë i madh, por po aq e madhe është edhe frika nëse fëmija do të jetë i shëndoshë apo jo. Patjetër që një fëmijë të shëndoshë e duan të gjithë, por përafërsisht 4 % e fëmijëve lindin me ndonjë anomali. Tek 0,6 % e të posalindurve mund të paraqitet ndonjë anomali e trashëguar (p.sh çrregullim i kromozomeve), diku 2 % e fëmijëve janë me keqformime fizike apo trupore p.sh buzët, nofulla etj.⁷

“Sindroma Down, Trizomia 21 apo Mongoloizmi quhet një mutacion gjenetik i veçantë tek njeriu, i cili posedon kromozomin e 21. Sindroma Daun është një çrregullim kromozomesh që vjen si rezultat i vonesës në zhvillimin fizik, intelektual dhe gjuhësor. Ky është çrregullimi më i njohur i kromozomeve që shoqërohet me vonesë mendore.”⁸

Përveç rasteve trashëguese, rreziku i paraqitjes së kësaj sëmundje është edhe tek gratë +35 vjet. Tek gruaja shtatzënë e cila është +30 vjeë, shansat e paraqitjes së kësaj sëmundje është 1:900, kurse tek nëna +35 vjeç 1:350, ndërsa tek nëna +40 vjeç 1:100 raste. Nëse nëna është +45 vjeqare çdo i 25-ti fëmijë mund të jetë i prekur nga sindromi daun. Sipas shumë studimeve dhe statistikave të bëra në vendet e ndryshme të botës thuhet se në momentin e diagnostifikimit të fëmijës me trisomi 21 diku 90-95 % e grave abortojnë kurse përqindja tek në Kosovë është edhe më e madhe. Shkak këtu mund të jetë frika nga përballja me një jetë të vështirë të fëmijës pas lindjes, ndoshta për shkak të kushteve të pa përshtatshme për jetë etj. Në mënyre grafike duket më poshtë:

⁷ I. Karger „ Tani një fëmijë! 35+, Shëndosh dhe e lumtur në shtatzanin e vonë“, shtëpia botuese Westermann Druck në Köln-Gjermani 2002, faqe 61.

⁸ https://sq.wikipedia.org/wiki/Sindroma_Down, [klikuar per here te fundit me 03.10.2018, 10:09]

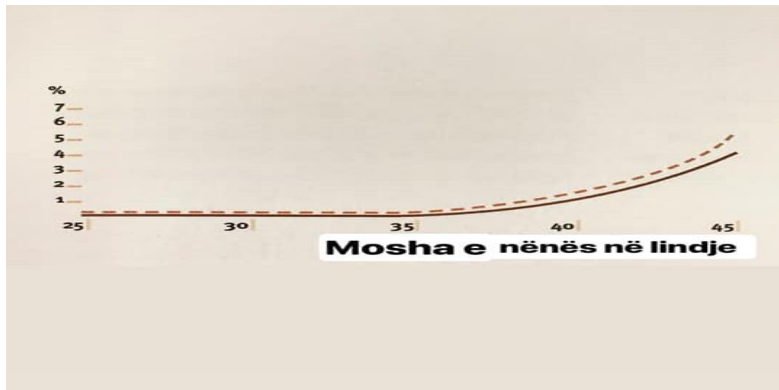


Fig. 3. Paraqitja e fëmijëve me probleme kromozomale në % nën varësi nga moshë e nënës. Vija me ndërprerje tregon të gjitha problemet e vazhdueshme nga trisomia 21

Aneuploiditë. Në shumicën e rasteve trisomitë ndodhin si pasojë e mosbashkimit gjatë miozës. Këto anomali të gametogjenezës njihen se ndodhin më shpesh në moshë amtare madhore. Rrallë trisomitë ndodhin në sajë të një translokacioni të paekuilibruar (6%), ose mosaicizëm (4%). Megjithatë mund të preket çdo kromozom, pjesa më e madhe e trisomive rezultojnë në abort në tremujorin e parë, përveç trisomisë 13-të (Sind. Down). Sindromi Down shoqërohet nga karakteristikat mendore dhe fizike. Trisomia 13 dhe 18 shoqërohen me defekte strukturale madhore; diagnoza e tyre zakonisht dyshohet në ekografinë morfologjike. Meqenëse trisomitë 13-të dhe 18-të kanë një vdekshmëri intrauterine të lartë (90-95%), programet e depistimit përdoren më tepër për zbulimin e sindromit Down, që është nga anomali të kromozomike më të shpeshta të lindjes.

4. RREZIQET, RRJEDHOJAT DHE MENDIMET KRITIKE NDAJ DIAGNOSTIKËS PRENATALE

4.1. Rreziqet

Tek secili ekzaminim prenatal, qoftë ai invaziv ose jo invazive, gjithmonë mund të shfaqen reziqet dhe pasojat. Këtu vlenë të theksohet pasiguria e madhe në lidhje me shëndetin e të palindurit, e cila shkakton frikë të madhe tek prindërit, ku ata nuk mund të sigurohen për një rezultat 100 % të saktë. Nëse fëmija është apo nuk është i sëmurë, ose nëse fëmija ka ndonjë të metë. Përveç pasigurisë që mund të shfaqet nga këto ekzaminime, gjatë ndërhyrjes së këtyre metodave, sidomos me ndërhyrjen e metodave invazive mund të vijë edhe tek lëndimet e ndryshme të mundshme tek fëmija p.sh keqformine të gishtërinjëve, gjuhës apo nofullës në disa raste mund të ketë edhe pasoja fatale – siç është vdekja e fëmijës etj; kurse tek nëna mund të shfaqen edhe infeksione të ndryshme apo edhe dhimbje të ndjeshme, gjakderdhje, humbja e ujit etje.

Pra, edhe nëse praktikohen të gjitha metodat e mundshme të DPN edhe pse me qëllimin dhe mënjanimin apo edhe eliminimin e sëmundjeve të ndryshme mund të shfaqen gjatë shtatzënisë, ka raste kur fëmija është 100 % i shëndoshë por me ndërhyrjen e ekzaminimeve të ndryshme, mund të vijë deri tek një dështim apo ndonjë pengesë që mund të ndikojë negativisht, tek shëndeti i fëmijës ashtu edhe tek nëna shtatzënë. Rreziqet mund të ndodhin si gjatë ndërhyrjes, por edhe pas saj sepse një rezultat negativ mund të shkaktojë edhe frikë, dhe shqetësime të mëdha tek prindërit, sidomos tek nëna shtatzënë. Rasti më i rënd mund të jetë nëse fëmija është i shëndoshë dhe rezultatet të japin një përgjigje negative p.sh të tregojnë që fëmija ka ndonjë sëmundje dhe prindërit marrin vendim që të bëhet një abort i menjëhershëm edhe pse fëmija në të vërtetë është i shëndoshë.

4.2. Frika

Frika është pjesë e pandashme e shtatzënisë. Çdo dhimbje, çdo ndryshim në trupin e nënës bënë që ajo të ndihet e pasigurtë, e bënë atë që të mendojë menjëherë se mos ndoshta nuk është diçka në rregull me fëmijën në bark. Mirëpo, me aplikimin e diagnostikës prenatale frika rritet, edhe pse këto metoda të ekzaminimit bëhen në mënyrë që të jenë të sigurtë, ta heqin frikën, dhe çdo gjë është në rregull me shtatzëninë në përgjithësi. Rritet frika mos mbanë ajo një fëmijë të sëmurë në barkun e saj. Çka të bëjë ajo pastaj. Ta mbaj këtë fëmijë dhe të përballlet me një jetë

shumë të vështirë në të ardhmen si për fëmijën ashtu edhe për nënën dhe gjithë familjen, apo të abortojë dhe të heq atë. A është kjo e drejtë?! Kemi në të drejtë të vendosim për fatin e jetës të dikujt tjetër?! etj. Por ne mendojmë që panika është e madhe tek prindërit sepse ata nuk informohen aq sa duhet nga mjekët, si dhe vetë nuk shprehin interesim të pyesin dhe të dijnë më shumë për këtë rast. Më intereson të dije se a ju dhimbsen prindërve që fëmija të jetë me aftësi të kufizuar dhe të dallohet nga të tjerët, apo nuk duan ta vështirësojnë jetën e tyre pasi që jo vetëm për fëmijën me të meta është jeta e vështirë, por edhe për prindërit. Dhe për këtë arsye rrugë-shpëtimi për këtë rast është aborti. Është gjest shumë i ulët nëse bëhet një abort vetëm për të lehtësuar prindërit jetën e tyre.

Në një bisedë të zhvilluar me një vajzë me Sidraumen Daun në Gjermani kam ndryshuar edhe unë personalisht mendimin ndaj abortit dhe këtyre rasteve kur fëmija diagnostifikohet me ndonjë sëmundje në barkun e nënës, pasi që ajo ndihet e lumtur ashtu siç është. Ajo thotë që bënë jetë normale sikurse edhe njerëzit tjerë, punon, merret me aktivitete të ndryshme dhe çuditet pse të tjerët janë aq skeptik kundrejtë personave me këtë sëmundje. Të bënë të lumtur fakti për prindërit në radhë të parë, të cilët ishin të informuar për fatin dhe gjendjen e fëmijës por ata qëndruan të bashkuar dhe pranuan të mbajnë fëmijën dhe së bashku të jetojnë të lumtur sikurse çdo familje tjetër normale, gëzohem për mendimin pozitiv të kësaj vajze për jetën dhe gjendjen e saj të tanishmë.

Rasti i dytë që vlenë të theksohet është edhe një grua në Kosovë e cila gjatë shtatzënisë kuptoi që fëmija i saj kishte një sëmundje dhe nuk zhvillohej në mënyrë normale si çdo fëmijë tjetër dhe mjekët e sygjeruan atë që të abortonte, por ajo në asnjë mënyrë nuk e pranoi këtë, duke e pranuar këtë fëmijë ashtu siç është. Për atë nuk kishte rëndësi rehatia e saj, ajo ishte përgatitur në çdo mënyrë ta përballonte këtë situatë të vështirë por fati deshti që fëmija lindi shëndosh e mirë dhe nuk kishte asnjë sëmundje. Këtu është rasti kur DPN dështon dhe nuk jep rezultat të sigurtë.

Rastet e lartëpërmendura me të vërtet janë për t'ua duartrokitur sepse njeriu duhet të jetë i fortë dhe të pranojë fëmijën ashtu siç është. Qoftë i sëmurë, qoftë i shëndoshë kur është njeriu i vendosur mund t'ia dal në çdo situatë.

5. ZHVILLIMET NË DIAGNOSTIKËN PRENATALE

Prania e qelizave fetale në gjakun amtar është një fenomen që intrigon shkencën biologjike. Metodatat për izolimin dhe identifikimin e tyre, si dhe analizat gjenetike vazhdojnë të përmirësohen. Shumë nga kërkuesit janë të përqendruar në izolimin e eritrociteve fetale dhe trofoblasteve.

Hibridizimi fluoreshent in situ. Ekzaminimi FISH i qelizave interfazale është bërë pjesë e rëndësishme e diagnozës prenatale në citogjenetikë. Përdoret një numër provash të ADN-së, duke nisur nga specifikat kromozomike në provat e kopjimit të një gjeni. Përdorimi i FISH ka ulur kohën nga marrja e mostrës dhe vendosja e diagnozës. Amniocenteza, një procedurë teknikisht më e thjeshtë se CVS, mund të ofrojë rezultate që përjashton diagnoza specifike gjenetike në pak ditë.

Diagnoza e preimplantimit gjenetik. Çiftet që kanë rrezik të lartë për të pasur shtatzëni me sëmundje të trashëgueshme mund të përfitojnë prej PGD-së në fazat e hershme të zhvillimit të zigotës/ embrionit human. Zhvillimi i PGD-së i lejon prindërit t'i shmangën vendimit për të ndërprerë shtatzëninë. PGD-ja ka evoluar nga zhvillimi i teknikave të sigurta dhe efektive për biopsinë embrionale dhe metodat e përshtatshme të diagnozës gjenetike si FISH ose PCR.

Ekografia 3D dhe 4D. Teknologjia imazherike e avancuar, ka lejuar rindërtimin tredimensional të marrë nga aparatet me ultratinguj. Kjo teknologji lejon një rezolucion të lartë që nevojitet në zbulimin e keqformimeve fetale siç është defekti buzë/qiellëz, spina bifida, etj.

MRI fetal. Përdorimi prenatal i MRI-së është duke u rritur. Zhvillimi i sekuencave shumë të shpejta të MRI-së për të kapërcyer artefaktet në lëvizje fetale kanë rezultuar në një përparim në kualitetet e imazhit, MRI-ja ka prirjen të bëhet një ekzaminim plotësues, për vlerësimin e anomalive fetale të zbuluara nga ekzaminimi ekografik.

6. PËRMBLEDHJE

Prindërit qëndrojnë para shumë vendimeve të vështira gjatë shtatzënisë, vendime këto të cilat kanë të bëjnë me fëmijën e tyre ende të palindur. Por, para se të merret ndonjë vendim për ekzaminim është shumë e rëndësishme të kuptohet se çfarë nënkuptohet me diagnozën prenatale. Cilat ekzaminime do të kryhen dhe me cilat diagnoza të mundshme mund të përballen prindërit më vonë?

Përgjigjet për këto pyetje mund të merren nga mjekët. Pra, konsultimi me një mjek është i domosdoshëm. Konsultimi mund të bëhet në çdo kohë. Qëllimi i këshillimit është që prindërit të kalojnë më lehtë këtë gjendje, si dhe të marrin vendime të duhura ndaj fëmijës së tyre të palindur. Pasi që rezultatet që dalin nga këto ekzaminime nuk janë 100 % të sigurta si dhe në shumë raste mund të ndodhë ndonjë gabim eventual gjatë ndërhyrjes.

Vijmë në përfundim dhe themi se DPN luan rol të rëndësishëm në mjekësi, pasi që ajo zbulon sëmundjet tek fëmija ende i palindur dhe ka raste kur mund të eliminohen këto sëmundje, por duhet pasur kujdes që në shumë raste mund të dalin rezultate të pasakta ose gjatë ndërhyrjes mund të ndodhë ndonjë gabim tek fëmija i shëndoshë.

7. REZYME

Për diagnostikën prenatale janë dhënë definicione të ndryshme, të cilat sqarojnë se me çka ka të bëjë ose për çka na nevojitet neve në jetën e përditshme kjo shkencë. Fjala „Prenatal“ rrjedhë nga gjuha latine « *prae* » që do të thotë *para* « *natal* » që do të thotë *lindje*, pra diagnostika prenatale ka të bëjë me diagnostifikimin e sëmundjeve para lindjes. Me diagnostikë prenatale (DPN) kuptojmë ekzaminimet mjekësore që bëhen gjatë shtatzënisë, ndryshe quhet edhe diagnozë para lindjes. Diagnostika prenatale merret me diagnostifikimin e sëmundjeve ose paaftësive të fëmijëve gjatë shtatzënisë, ku në disa raste është i mundur shërimi i sëmundjeve. Megjithatë, disa sëmundje ose paaftësi të fëmijës në barkun e nënës mund të diagnostifikohen herët përmes diagnostikës prenatale. Diagnostika prenatale luan rol të rëndësishëm në ditët e sotme në formimin e një familjeje të re, pasi që ajo na ndihmon të kuptojmë një sëmundje eventuale tek fëmija i palindur, që mund të jetë kjo një e metë apo edhe ndonjë keqformim i mundshëm i fëmijës në barkun e nënës, gjë që mund të jetë kjo një goditje shumë e rëndë dhe e pa përballueshme për prindërit. Ekzaminimi prenatal në shtatzëni bëhet përmes ultrazërit në mes të javës së 19-të dhe në mes të javës së 22-të. Me ultrazërin e zakonshëm do të kontrollohet zemra, mushkërit, stomaku, shtylla kurrizore, truri etj.

Metodat e diagnostikës prenatale janë të shumta: testet diagnostifikuese, amniocenteza, kordocenteza, mandej hynë analizat laboratorike, citogjenetike, ato të AND-së, biokimike etj. Në kuader të këtyre vërejmë edhe analizën e ultra-tingullit apo ultrazëri, tripletest, chorioncottenbiopsia, trisomia 21 etj.

Prania e qelizave fetale në gjakun amtar është një fenomen që intrigon shkencën biologjike. Metodat për izolimin dhe identifikimin e tyre, si dhe analizat gjenetike vazhdojnë të përmirësohen. Shumë nga kërkuesit janë të përqendruar në izolimin e eritrociteve fetale dhe trofoblasteve. Të rejtat në diagnostikën prenatale janë duke ardhur çdo ditë e më shumë.

Fjalë kyçe: diagnostika prenatale, metodat e diagnostikes prenatale, qëllimi dhe përparësia e diagnostikes prenatale.

8. RESUME

For prenatal diagnosis are given different definitions, which clarify what it is about or what we need in the daily life of this science. The word "Prenatal" is derived from the Latin word «prae» meaning «natal», meaning the birth, so the prenatal diagnosis is related to the diagnosis of premature diseases. With Prenatal Diagnostics (DPN) we mean medical examinations that are made during pregnancy, otherwise called a diagnosis before delivery. The prenatal diagnosis deals with the diagnosis of childhood illnesses or disabilities during pregnancy, where in some cases it is possible to cure the disease. However, some childhood illness or disability in the womb can be diagnosed early through prenatal diagnosis. Prenatal Diagnosis plays an important role today in forming a new family, as it helps us understand an eventual illness in the unborn child, which may be a defect or even any possible malformation of the child in the mother's womb, which can be a very difficult and unattainable shock to the parents. Prenatal examination in pregnancy is done through ultrasound between the 19th and the middle of the 22nd week. With ordinary ultrasound, will be controlled the heart, lungs, stomach, spine, brain, etc.

The methods of prenatal diagnosis are numerous: diagnostic tests, amniocentesis, cortocenters, laboratory, cytogenetic, AND test, biochemical, etc. In the framework of these observations, the ultrasound or ultrasound analysis, triplets, chorionzottenbiopsie, trisomy 21 and so on.

The presence of fetal cells in amniotic blood is a phenomenon that intrigues biological science. Methods for their isolation and identification, as well as genetic analysis, continue to improve. Many of the researchers are focused on the isolation of fetal erythrocytes and trophoblasts. Novelties in prenatal diagnosis are coming every day more and more.

Key words: prenatal diagnostics, prenatal diagnosis methods, purpose and priority of prenatal diagnosis.

9. LITERATURA

1. L. Edelmann dhe Sh. Seul „ Nga praktika e mamistëve“, liber shoqerues per grate shtatzana, lindja dhe pushimi i lehonisë (javët e shtratit), shtëpia botuese KNAUR MensSana në Ulm-Gjermani, 2000.
2. B. Böke „ Diagnostika prenatale dhe diagnostika preimplantacionit. Një temë për mësim fetar në shkolla profesionale?, shtëpia botuese GRIN në Norderstedt-Gjermani, 2006.
3. L. Sperling „ Diagnostika prenatale. Mallkim apo bekim?, shtëpia botuese GRIN në Norderstedt-Gjermani, 2013.
4. R. Huch dhe R. Largo „ Shtatzania – Lindja & muajt e parë të foshnjës“, shtëpia botuese TRIAS në Stuttgart-Gjermani, 2009.
5. K. Khaschei „ Shtatzanë- Fëmijë im dhe unë“, shtëpia botuese BGZ Druckzentrum GmbH në Berlin-Gjermani, 2015.
6. Karger „ Tani një fëmijë! 35+, Shëndosh dhe e lumtur në shtatzaninë e vonë“, shtëpia botuese Westermann Druck në Köln-Gjermani, 2002.
7. N. Imlau „ Libri i lindjes“, shtëpia botuese BELTZ në Weinheim-Gjermani, 2016.
8. J.S. Peters „ Aborti i vonë. Aborti sipas diagnostikës prenatale“, shtëpia botuese Diplomica në Hamburg-Gjermani, vëllimi i parë, 2011.
9. E. Schindele „Shtatzanë në mes të shpresës së mirë dhe rrezikut medicinal“, shtëpia botuese Rasch dhe Röhrig në Hamburg-Gjermani, 1997.
10. Langer S et al : Multicolor chromosome painting in diagnostic and resarch application. Chromosome Res 2001; 12:15.
11. Lidsky AS, Guttler F. Woo SLC: Prenatal diagnosis of classic phenylketonuria by DNA analysis. Lancet 1985.
12. Rode L et al: Combined first and second- trimester screening for Down syndrome: An evaluation of proMBP as a marker. Prenat Diagn 2003.
13. Simpson E et al: Separation of the genetic loci for the H-Y antigen and for testis determination on human Y chromosome.

Burimet nga interneti

https://ungeborene.de/gefaehrlichediagnosen/praenataldiagnostik?gclid=Cj0KCQjw5s3cBRC AARIsAB8ZjU3rLGBfI29_ZpPyISDIFuIR_7K0pLZ3N2zfvVPTIxtXF8sPYtNCjK0aAp2KE ALw_wcB

<https://de.wikipedia.org/wiki/Pr%C3%A4nataldiagnostik>

<https://www.9monate.de/schwangerschaft-geburt/untersuchungen/praenatale-diagnostik-id94404.html>

<https://www.familie.de/gesundheit/praenatale-diagnostik-540569.html>

https://www.planet-wissen.de/natur/anatomie_des_menschen/schwangerschaft/index.html

<http://flexikon.doccheck.com/de/Pr%C3%A4nataldiagnostik>

<https://www.swissmom.ch/schwangerschaft/medizinisches/untersuchungen/praenataldiagnostische-untersuchungen/>

<https://www.swissmom.ch/schwangerschaft/medizinisches/untersuchungen/praenataldiagnostische-untersuchungen/wer-sollte-eine-praenataldiagnostische-untersuchung-durchfuehren-lassen/>

<https://www.swissmom.ch/sonstiges/intros/praenatale-diagnostik/>

<https://www.rund-ums-baby.de/schwangerschaft/praenatale-diagnostik.htm>

<https://books.google.de/books?id=zdMoLqNaYcUC&printsec=frontcover&dq=pr%C3%A4nataldiagnostik&hl=en&sa=X&ved=0ahUKEwjN8u-pqq7dAhWMLVAKHXmcCeEQ6AEIMDAB#v=onepage&q&f=false>

10. CV-të E KANDIDATEVE

Të dhëna personale	
1.Mbiemri	Hoti
2.Emri	Arta
3.Nacionaliteti	Shqiptare
4.Shtetësia	Kosovare
5.Data e lindjes	01.10.1993
6. Gjinia	Femër
7.Numri Personal	1233259426
Të dhënat kontaktuese	
Telefoni:	+383 43 557-538
Adresa:	Rogovë
Emaili:	hotiarta@gmail.com
Të dhënat e kualifikimit	
Shkolla e Mesme e Lartë	Shkolla e mesme e mjekësisë Asllan Berisha – Rogovë
Universiteti	Universiteti i Gjakovës "Fehmi Agani"
Fakulteti	Fakulteti i Mjekësisë
Programi	Mami
Statusi	E rregullt
Nr.ID- së	130305003

Të dhëna personale	
1.Mbiemri	Bobi
2.Emri	Shqipdona
3.Nacionaliteti	Shqiptare
4.Shtetësia	Kosovare
5.Data e lindjes	25.02.1992
6. Gjinia	Femër
7.Numri Personal	1176252924
Të dhënat kontaktuese	
Telefoni:	+383 45 564-884
Adresa:	Gjakovë
Emaili:	shqipdonabobi@gmail.com
Të dhënat e kualifikimit	
Shkolla e Mesme e Lartë	Shkolla e mesme e mjekësisë Hysni Zajmi – Gjakovë
Universiteti	Universiteti i Gjakovës "Fehmi Agani"
Fakulteti	Fakulteti i Mjekësisë
Programi	Mami
Statusi	E rregullt
Nr.ID- së	130305014