

**Udhëzues Profesional mbi
Spektrin e Çrregullimeve
Alkoolike Fetale
(FASD)**

Trajtimi

PASQYRA E LËNDËS

Parathënie	Faqe 3
Përkufizimi i përbashkët i FASD dhe përkufizimet specifike të nozologjive të spektrit	Faqe 6
Aspekti epidemiologjik	Faqe 10
Etiologjia	Faqe 11
Fispatologjia e FASD	Faqe 12
Efektet prenatale të abuzimit të alkoolit	Faqe 12
Efektet postnatale të abuzimit alkoolik maternal	Faqe 14
Diagnostikimi i Personave me FASD	Faqe 16
Qasjet diagnostike	Faqe 17
Anamneza	Faqe 18
Ekzaminimi fizik	Faqe 19
Simptomat fizike të FASD	Faqe 20
Çrregullimet e aftësive konjitive dhe Psikike/sjellore tek individët me FASD	Faqe 23
Investigimi	Faqe 25
Diagnoza diferenciale	Faqe 26
Testet diagnostike	Faqe 32
Kriteret diagnostike të FASD	Faqe 36
Faktorët diagnostik kyç	Faqe 40
Defiçitet neuro-konjitive dhe sjellore në FASD, varësisht Stadi Zhvillimor	Faqe 41
Sistemi i referimit të FASD	Faqe 46
Roli i pediatrit ndaj FASD	Faqe 52
Vlerësimi i faktorëve të frezikut & Faktorët diagnostik kyç	Faqe 53
Ndryshimet simptomatike të FASD në periudha të ndryshme të jetës	Faqe 55
Trajtimi Mjekësor	Faqe 56
Opsionet e trajtimit	Faqe 56
Skrinimi	Faqe 61
Testet për përdorimin e alkoolit gjatë shtatzënisë	Faqe 62
Identifikimi me biomarker	Faqe 62
Ultrasonografia prenatale	Faqe 65
Parandalimi i FASD	Faqe 65
Proгноza	Faqe 72
Impakti ekonomiko-social	Faqe 73
Monitorimi	Faqe 75
Efektet psikosociale dhe kulturore	Faqe 76
Udhëzime për prindërit	Faqe 77
Këshilla për mos përdorimin e alkoolit në shtatzëni	Faqe 78
Konkluzion	Faqe 79
Shtojca	Faqe 82
Bibliografia	Faqe 99

1. PARATHËNIE

Ideja për të trajtuar temën mbi Spektrin e Çrregullimeve Alkoolike Fetale (FASD) erdhi si nxitje logjike e vet realitetit aktual në vendin tonë, ku me shqetësim vihet re një trend rritës i konsumimit të alkoolit nga femrat, kryesisht të grup-moshave fertile, përkthyer kjo në rritje të probabilitetit për zhvillime të nozologjive të këtij spektri, me të cilat lidhen rrjedhoja serioze shumëplanëshe, të aspektit shëndetësor psiko-fizik, sjellor, njohës, social, financiar dhe ligjor.

Gjithashtu ky punim realizohet edhe në kuadër të implementimit të Strategjisë Kombëtare ndaj Alkoolit (2017-2021), ku në parashikimet/përcaktimet e aksioneve të përgjithshme të shëndetit publik në mbrojtje të popullsisë nga pasojat shëndetësore alkool-lidhura, një hapësirë e konsiderueshme i kushtohet edhe ndërhyrjeve ndaj FASD¹.

FASD është një term ombrellë që përdoret për të përshkruar një numër defektesh të lindjes të shkaktuara nga ekspozimi prenatal ndaj alkoolit etilik . Konsumimi alkoolik maternal mund të rezultojë në dëmtime nga të moderuarat deri në ato serioze të zhvillimit prenatal të fëmijës, por edhe gjatë periudhës postnatale të laktacionit. Këto anomali mund të çojnë në paaftësi të përjetshme psiko-fizike, sjellore dhe konjitive. Në

¹ Shtjelluar në shtojcën 1 të tekstit

varësi të natyrës dhe ashpërsisë së dëmit, mund të përcaktohen diagnozat vijuese të përfshira në ombrellën FASD: Sindromi i Alkoolik Fetal (FAS), Sindromi i Alkoolik Fetal i Pjeshtëm (pFAS), Çrregullimet Neurozhvillimore Alkool- lidhura (ARND), Defektet e Lindura Alkool-lidhura (ARBD).

FASD është çrregullim me mundësi 100% parandalimi, pasi konsumi i alkoolit gjatë shtatëzanisë mund të jetë plotësisht i shmangshëm. FASD është pra një nga format më të rëndësishme, të parandalueshme, të defekteve psiko fizike jo-gjenetike të fëmijës të lidhura me konsumin alkoolik maternal, pre dhe post natal.

Qëllimi kryesor i këtij udhëzuesi është njohja dhe ndërgjegjësimi i operatorëve shëndetësor e social mbi nozologjitë e ombrellës së FASD (*pothuaj të papërfshira apo trajtuara në sistemin tonë shëndetësor*), për të mundësuar implementimin e politikave shëndetësore e të mbështetjes sociale ndaj këtyre patologjive, si dhe kualitetin dhe efektshmërinë e ndërhyrjeve të nevojshme në tërësinë e hallkave të sistemit trajtues, përfshirë parandalimin, identifikimin, dhe vijuar me ndërhyrjen e shkurtër, referimin, trajtimin, pastrajtimin, mbështetjen sociale...

Është pikërisht operimi korelues i hallkave trajtuese, në kushte të përshtatshme infrastrukturore, klima e duhur për të parandaluar FASD apo arritur optimumin trajtues.

Në këtë guidë jemi përpjekur të realizojmë një përshkrim sa më integral të aspekteve dhe elementëve trajtues të FASD, duke u përpjekur për një format sa më koherent e me gjërësi utilitare.

Konkretisht vijohet me një pasqyrë renditëse të kapitujve dhe nënkapitujve kryesorë të shtjelluar në tekst:

*Përkufizimi i përbashkët i FASD dhe përkufizimet specifike të nozologjive të spektrit;
Aspekti epidemiologjik;
Etiologjia;
Fispatologjia e FASD me nënkapituj:
Efektet prenatale të abuzimit të alkoolit,*

*Efektet postnatale të abuzimit alkoolik maternal;
Diagnostikimi i Personave me FASD me nënkapituj:
Qasjet Diagnostike,
Anamneza,
Ekzaminimi fizik,
Simptomat fizike të FASD,*


Çrregullimet e aftësive konjutive dhe psihike/sjellore tek individët me FASD,
Investigimi,
Diagnoza diferenciale,
Testet diagnostike,
Kriteret diagnostike të FASD,
Faktorët diagnostik kyç ;
Defiçitet neuro-konjitive dhe sjellore në FASD,
varësisht Stadiit Zhvillimor;
Sistemi i referimit të FAS, Roli i pediatrit dhe mjekut të familjes në sistemin parësor për parandalimin e FASD;
Vlerësimi i faktorëve të rrezikut & faktorët diagnostik kyç;
Ndryshimet simptomatike të FASD në periudha të ndryshme të jetës ;
Trajtimi mjekësor me opsionet e trajtimit ;
Skrinimi;

Testet e kontrollit për përdorimin e alkoolit gjatë shtatzënisë, identifikimi me biomarker;
Ultrasonografia prenatale;
Parandalimi iFASD;
Prognoza;
Impakti ekonomiko-social;
Monitorimi;
Efektet psikosociale dhe kulturore;
Udhëzime për prindërit;
Këshilla për mos përdorimin e alkoolit në shtatzëni;
Parandalimi i shtatzënive të ekspozuara ndaj alkoolit...

Trajtimi i FASD

2. PËRKUFIZIMI I PËRBASHKËT I FASD DHE PËRKUFIZIMET SPECIFIKE TË NOZOLOGJIVE TË SPEKTRIT

Situata të ndryshme përfshihen nën ombrellën e FASD, varësisht numrit dhe llojit të simptomave. Në tabelën vijuese përshkruhen përkufizimet e çrregullimeve më të zakonshme brenda këtij spektri:

Termi	Përkufizimi
<p data-bbox="196 716 789 800">Spektri i Çrregullimeve Alkoolike Fetale (FASD)</p> 	<p data-bbox="824 489 1430 993"><i>Spektri i Çrregullimeve Alkoolike Fetale (FASD) është një term ombrellë që përfshin disa kategori diagnostikuese që lidhen me efektet negative të rezultuara nga ekspozimi alkoolik in utero. Termi në vetvete nuk është një diagnozë klinike. Diagnozat nën ombrellën e FASD përfshijnë Sindromin Alkoolik Fetal (FAS), Sindromin Alkoolik Fetal të Pjesshëm (pFAS), Çrregullimet Neurozhvillimore Alkool-lidhura (ARND) dhe Defektet e Lindura Alkool-lidhura (ARBD).</i></p> <p data-bbox="824 1003 1430 1549"><i>Në përgjithësi, diagnozat nën ombrellën FASD përfshijnë një sërë manifestimesh klinike, si problemet fizike, të sjelljes dhe / ose të të mësuarit. Fëmijët me ndonjë nga diagnozat FASD duhet të identifikohen, diagnostikohen, monitorohen dhe referohen për vlerësime të mëtejshme, trajtim dhe mbështetje në shërbime të përshtatshme. Impaktet që lidhen me secilën prej diagnozave të FASD janë të përjetshme dhe nuk ndikojnë vetëm tek fëmija i prekur, por edhe tek familja e tij dhe në komunitet.</i></p>

Syndromi Alkoolik Fetal (FAS)

FAS konsiderohet nozologjia më përfaqësive e FASD. Me FAS përshkruhen individët me efektet më të agravuara të alkoolit, duke shkaktuar shenja dhe simptoma të dallueshme, të cilat shërbejnë si kritere diagnostike. Por shënjat më patognomonike të kësaj diagnoze klasifikohen në grupimet vijuese:

- *Tre anomali të veçanta të fytyrës:
Filtrumi i sheshtë
Buzë e sipërme e hollë
Fisurë e vogël palpebrale;*
- *Deficiti i rritjes (lartësia dhe/ose pesha më e ulët se mesatarja);*
- *Anomalitë e sistemit nervor qendror (strukurore, morfologjike, funksionale ose kombinim i tyre).*

Një anamnezë e ekspozimit in utero ndaj alkoolit është shumë e rëndësishme për të dalluar diagnozat e FASD, por në rastin e FAS nëse 3 kriteret e mësipërme janë të pranishme, ato do të shërbenin relativisht mjaftueshëm për saktësi diagnostikimi.

Sindromi Alkoolik Fetal i Pjesshëm (pFAS)	<i>Kur individi nuk i plotëson kriteret e plota diagnostike për FAS, por ka një histori të ekspozimit prenatal ndaj alkoolit, disa nga anomalitë faciale, si dhe një problem rritjeje ose anomali të SNQ (Sistemit Nervor Qendror), ai person konsiderohet të ketë Sindromin Alkoolik Fetal të pjesshëm (pFAS).</i>
Çrregullimet Neurozhvillimore Alkool-lidhura (ARND)	<i>Individët me ARND nuk paraqesin dismorfi faciale ose probleme të rritjes, por kanë probleme zhvillimore dhe funksionale të sistemit neuro-cerebral. Këta individë mund të kenë aftësi të kufizuara intelektuale, probleme sjellore ose të të mësuarit, probleme konjitive dhe adaptive, ose çrregullime neuro-cerebrale.</i>
Defektet e Lindura Alkool-lidhura (ARBD)	<i>Individët me ARBD kanë probleme strukturore dhe funksionale organike, përfshirë zemrën, veshkat, sistemin kockor, si dhe probleme audio-vizive. Këta individë gjithashtu mund të kenë bashkëmundshmëri me një nga diagnozat e tjera të FASD.</i>

Efektet Alkoolike Fetale (FAE)²

FAE është një term i hershëm. Është aplikuar fillimisht në problematika të lidhura me ekspozimin alkoolik prenatal që nuk përmbushin kriteret e diagnozës së plotë të FAS apo pFAS, ARND dhe ARBD.

3. ASPEKTI EPIDEMIOLOGJIK

Nga të dhënat bashkëkohore rezulton se përdorimi i alkoolit në mbarë botën dhe abuzimi pasues janë në rritje. Dukuri shqetësuese është shtimi i rasteve të pirjes binxh (definuar në aneksin e tekstit), konsideruar si një ndër faktorët kyç të abuzimit dhe varësisë së rritur ndaj alkoolit .

Historikisht e tradicionalisht, gratë kanë më pak gjasa se burrat për të pirë alkool, por që realisht dekadat e fundin kjo disbalancë po zbutet me shpejtësi (panoramë kjo karakteristike kryesisht për vende me traditë në konsumin e alkoolit, ku nuk do të përjashtonim as vendin tonë).

Nëse do ti referoheshim një studimi recent në SHBA, rezulton se 60% e grave të moshës fertile (18-44 vjeç) konsumojnë rastësisht alkool, dhe 13% shfaqin pirje të rrezikshme, me konsum të alkoolit mbi 7 njësi në javë dhe rreth 4% raportojnë për pirje binxh.

² Përfshirja e kësaj diagnose nën “omrellë” është shumë relative

Përveç kësaj, studimi gjen se rreth një në tetë gra shtatzëna raportojnë përdorimin e alkoolit.

Rreziku i një gruaje që lind një fëmijë me një patologji të FASD varet nga shumë faktorë, të tillë si modeli, vëllimi, frekuenca dhe kohëzgjatja e përdorimit të alkoolit. Faktorët shtesë të rrezikut të nënës mund të përfshijnë moshën, racën, etninë, gjendjen socio-ekonomike, ushqyerjen, metabolizmin e alkoolit, ndjeshmërinë gjenetike ndaj alkoolit dhe ndërveprimet e mundshme midis këtyre faktorëve.

4. ETIOLOGJIA

Janë kryesisht dëmtimet në sistemin nervor qendror fetal nga konsumi alkoolik maternal, ato që përbëjnë bazën etiologjike të FASD. Alkooli është substancë teratogjenike, e cila duke depërtuar lehtësisht në placentë mund të shkaktojë defekte strukturore të lindjes, që përfshijnë SNQ, fytyrën dhe organet e tjera.

Jo të gjithë fetuset e ekspozuar ndaj alkoolit dëmtohen, dhe rreziku për fetusin varet nga sasia, frekuenca, modeli dhe kohëzgjatja e konsumit të alkoolit nga nëna gjatë shtatzënisë. Ende nuk ka një definicion të prerë të nivelit të "sigurt" të konsumit të alkoolit gjatë shtatzënisë. Niveli i lartë i alkoolit në gjakun fetal mendohet të përcaktojë dëmtimin e fetusit. Nivelet e alkoolit në gjakun fetal janë të ngjashme me ato të gjakut amëtar, të cilat nga ana tjetër përcaktohen nga sasia dhe modeli i marrjes së alkoolit dhe nga faktorë të tjerë amëtar, përfshirë genotipin e alkooldehidrogjenazës. Koha e ekspozimit gjatë tremujorit të parë të shtatzënisë është kritike në përcaktimin e modelit të defekteve të lindjes. Dëmtimi i trurit, duke rezultuar në mosfunksionim neurologjik, mund të ndodhë nga ekspozimi alkoolik në çdo fazë të shtatzënisë.

Shkalla e rrezikut alkoolik fetal mund të përcaktohet nga faktorë të ndryshëm, si fetal ashtu edhe amëtar, përfshirë moshën e nënës, gjendjen ushqyese, atë fizike e shëndetësore, histori të përdorimit të mëparshëm të alkoolit, etj.

5. FISPATOLOGJIA E FASD

a. Efektet prenatale të abuzimit të alkoolit

Efektet e konsumit të alkoolit kanë treguar se janë shkak i keqformimeve të sistemeve kardiake, skeletore, okulare, auditive dhe çrregullime konjitive. Por në rastin e shtatzënive, edhe një sasi e vogël e alkoolit mund të ndikojë në shëndetin e fetusit, mbasi organet e pazhvilluara të tij nuk janë në gjendje të përballojnë toksinat e prodhuara.

Shpejtësia e metabolizimit të alkoolit varet nga një sërë faktorësh, si masa trupore, gjinia, marrja e ushqimit, gjendja e përgjithshme shëndetësore, etj. Gratë janë në rrezik më të lartë për çrregullime alkoolike sesa meshkujt, mbasi organizmi i grave e absorbon më shumë alkoolin, ndërkohë që kërkon më shumë kohë për ta përpunuar atë, si dhe kanë një përqindje më të ulët uji në trup. Tërësia e këtyre faktorëve favorizon zhvillimin e FASD.

Alkooli i absorbuar në muret intestinale kalon në qarkullimin e gjakut dhe shpërndahet lehtë në të gjithë trupin. Ai përbën një ndër substancat më të rrezikshme për shëndetin e fetusit. Kur konsumohet alkooli, trupi prodhon në hepar enzimin alkool-dehidrogenazë (ADH). ADH ndërvepron me alkoolin në stomak dhe hepar në një përpjekje për të detoksikuar substancën. Disa prej metabolitëve të ndërmjetëm të këtij ndërveprimi mund të kenë efekte shumë të dëmshme në rritjen dhe shëndetin e fetusit. Më pas ADH transformon etanolin në një përbërës toksik të quajtur acetaldehid (CH_3CHO).

Efektet toksike dhe të tjera efekte të dëmshme të alkoolit në organet dhe indet e njeriut janë kryesisht pasojë e këtij konvertimi në acetaldehid, me formimin e oksigjenit reaktiv dhe komponimeve të azotit. Acetaldehidi ka treguar të dëmtojë ADN-në qelizore dhe disa hulumtime raportojnë se një dozë e vetme binxh e alkoolit gjatë shtatëzënise mund të jetë e mjaftueshme për të shkaktuar dëme të pakëthyeshme në genom të një foshnjeje.

Sikurse lartpërmendëm, alkooli i konsumuar nga nëna kalon lehtësisht përmes placentës, duke arritur te fetusit në nivele të barabarta ose më të larta se tek nëna, ndërkohë që eliminimi ndodh me ritëm më të ngadaltë. Kjo nga ana tjetër, zgjat kohën e veprimit mbi fetusin. Për më tepër, likidi amniotik mund të depozitohet alkoolin dhe nënproduktet e tij, duke zgjatuar më tej ekspozimin e fetusit. Ekspozimi ndaj alkoolit, pra rrjedhimisht ndaj ADH dhe CH_3CHO mendohet të shkaktojë dëmtime deri në vdekjen e qelizave në organe dhe inde të ndryshme të trupit, veçanërisht atyre neuro-cerebrale.

Studimet në kafshët eksperimentale kanë treguar një reduktim të masës cerebrale dhe të numrit të neuroneve kortikale, si dhe dëmtim të funksioneve konjitive, kur ato i janë ekspozuar alkoolit gjatë kohës së synaptogjenezës. Gjithashtu studimet e kryera te kafshët e mbarsura e që i ekspozohen alkoolit kanë treguar se te fetuset e tyre shkaktohet vonësë në osifikim dhe malformime skeletore faciale dhe të gjymtyrëve. Ky ndërveprim me acetaldehidin mund të jetë shkaku i anomalive të kafkës dhe fytyrës, karakteristike për fëmijët me FAS.

Një tjetër efekt i konsumit të alkoolit është *vazokonstriksioni*, që çon në ulje të qarkullimit placentar me pasojë ulje në shpërndarjen përmes barrierës placentare e aminoacideve, glukozës, zinkut, folateve dhe oksigjenit. Nivelet e eritropoetinës në të sapolindurit kanë treguar një gjendje hipoksie kronike, që mendohet të shkaktohet nga hipoksia placentare. Nivelet e reduktuara të zinkut dhe folateve mund të shkaktohen gjithashtu nga malnutricioni tek nënat konsumuese të alkoolit. Nivelet e ulëta të folateve tek këto nëna janë të njohura për rritjen e rrezikut për deficite neurotike te fetusit. Fluksi i zvogëluar sanguin placentar mund të shpjegojë gjithashtu vonësën e rritjes intrauterine dhe peshat e ulëta të lindjes te fëmijët me FASD.

b. Efektet postnatale të abuzimit alkoolik maternal

Zhvillimi i sistemit nervor nuk përfundon në periudhën prenatale. Edhe pse në uterus realizohet pjesa kryesore zhvillimore e këtij sistemi, një pjesë jo pak e rëndësishme e maturimit të tij vijon edhe pas lindjes. Procesi i formimit të mielinës dhe sinapseve vazhdon gjatë vitit të parë të jetës. Ekspozimi ndaj alkoolit gjatë kësaj periudhe kohore ka treguar të ndërhyjë në këto procese, duke rezultuar në alterime të lëvizjeve motorike të mëdha.

Etanoli duke qënë një depresant i sistemit nervor, ekspozimi ndaj tij gjatë periudhës së laktacionit mund të dëmtojë ushqyerjen e foshnjës. Është ky efekt depresiv i kësaj substance ai që shkakton gjendje apatike tek fëmija, rezultuar në zbehje të refleksit thithës të gjirit.

Tabela vijuese përmbledh ndërveprimet e alkoolit në proceset zhvillimore cerebrale (përcaktime të NIAAA³):

NDËRVEPRIMET E ALKOOLIT NË PROCESET ZHVILLIMORE CEREBRALE

✚ Interferon në proceset normale të proliferimit të neurociteve;

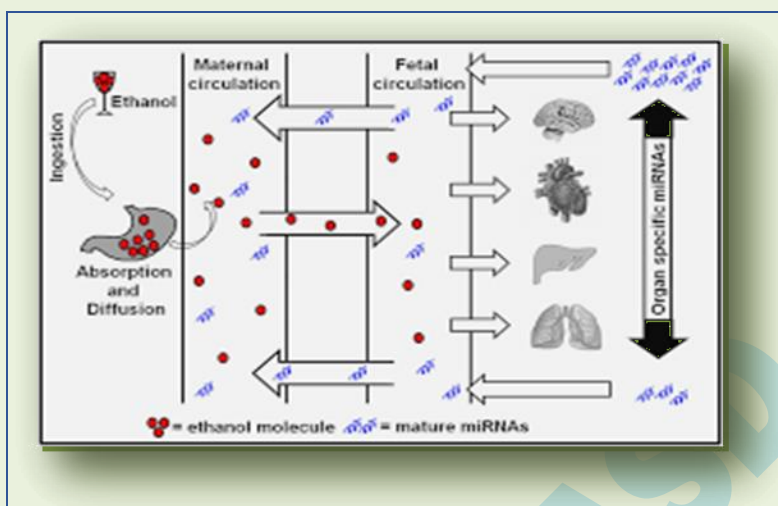
³ Instituti Kombëtar për Abuzimin me Alkoolin dhe Alkoolizmin (NIAAA): Institucion shëndetësor në SHBA, misioni i të cilit është të kryejë hulumtime të fokusuara në parandalimin dhe trajtimin e problemeve shëndetësore alkool-lidhura.

- ✚ Nxit rritjen e radikaleve të lira;
- ✚ Ndërhyn dhe dëmton procesin e rritjes, ndarjes dhe mbijetesës qelizore;
- ✚ Alteron procesin e zhvillimit dhe të funksionimit të astrociteve (qelizave që drejtojnë migrimin e neurocriteve në pozicionet përkatëse);
- ✚ Interferon në adezionin normal qelizor;
- ✚ Alteron procesin e formimit të aksoneve;
- ✚ Dëmton membranat qelizore;
- ✚ Dëmton procesin intraqelizor të përcjelljes së sinjaleve biokimike dhe elektrike;
- ✚ Alteron procesin intraqelizor të rregullimit të nivelit kalçik;
- ✚ Alteron shprehjen e një numri genesh.

Në vijim prezantohet skematikisht mekanizmi i alterimeve të shprehjes së miRNA-së⁴ dhe perspektivave të tyre, shkaktuar nga ekspozimi etilik fetal:

Prezantimi skematik i alterimeve të shprehjes së miRNA-së

⁴ Një lloj ARN-je e gjetur në qeliza dhe në gjak. MicroRNAs janë më të vogla se shumë lloje të tjera të ARN-je dhe mund të lidhen me ARN-të mesazhere (mRNAs) për t'i bllokuar ato në sintezën proteinike.



Konsumi alkoolik maternal gjatë shtatzënisë shkakton thithjen e shpejtë të molekulave të etanolit nga stomaku dhe intestini. Pas një periudhe të shkurtër përqendrimi i etanolit në gjakun e nënës rritet dhe përcillet në hepar për përpunim të mëtejshëm metabolik. Heparit ka një kapacitet të kufizuar për metabolizimin e etanolit. Kështu, etanoli i tepërt hyn direkt në qarkullimin e fetusit përmes placentës. Etanoli në qarkullimin e fetusit mund të ndryshojë shprehjen e miRNA qelizore, varësisht në disa organe. Nivelet e ndryshuara të miRNA në organe të veçanta mund të shkaktojnë defekte zhvillimore duke modifikuar gjenet e synuara. Ai gjithashtu ndryshon miRNA që qarkullon në gjakun fetal, ndryshim i cili mund të zbulohet edhe në qarkullimin e nënës, dhe mundësuar kështu ndërhyrjet parandaluese të dëmtimeve alkoolike fetale [<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1002/jat.3504>].

6. DIAGNOSTIKIMI I PERSONAVE ME FASD

FASD është një term ombrellë që përshkruan gamën e efekteve që mund të ndodhin tek një individ nëna e të cilit ka konsumuar alkool gjatë shtatzënisë me të. Këto efekte mund të përfshijnë aftësi të kufizuara fizike, mendore, të sjelljes dhe / ose të mësuarit, me implikime të mundshme gjatë gjithë jetës. Ky term nuk ka për qëllim të përdoret si një diagnozë klinike.

Shqyrtimi i fëmijëve dhe personave me efekte të mundshme nga ekspozimi i alkoolit prenatal është një hap i rëndësishëm në identifikimin e FASDs.

a. Qasjet Diagnostike

Diagnoza bazohet në një histori dhe ekzaminim të plotë; *nuk ka teste specifike diagnostike që konfirmojnë diagnozën e FASD.*

Ekzistojnë disa kriteret diagnostikuese. Megjithatë këto kriteret kanë disa karakteristika të përbashkëta, dallimet e lehta duke përfshirë terminologjinë ndërmjet tyre mund të konfundojnë klinicistët dhe duhet të konsiderohet si prioritet ndërkombëtar për të standardizuar procesin diagnostik.

Diagnostikimi i sa më i hershëm i FASD tek fëmijët që e vuajnë atë është e rëndësishme për disa arsye:

- Për prindërit dhe operatorët diagnostikimi i nozologjive të FASD (që fatkeqësisht shpesh vjen pas viteve të pasigurisë për prezencën e tyre), ofron lehtësim, duke shpjeguar tashmë problemet që shfaq fëmija dhe si dhe mundëson:
 - o Identifikimin e dobësive dhe pikave të forta të fëmijës
 - o Përshtatjen e pritshmërive të tyre
 - o Nxitjen e pikave të forta të fëmijës.
- Diagnostikimi i hershëm mundëson ndërhyrjen e hershme. Ka prova që diagnoza e hershme zvogëlon rrezikun e aftësisë së kufizuar sekondare tek adoleshentët dhe adultët.
- Diagnoza mund të ketë përfitime praktike. Ajo mundëson ndërhyrjen dhe mbështetjen e nevojshme shëndetësore dhe sociale.
- Njohja e fëmijës me FASD do të identifikojë gratë në rrezik nga dëmtimet e alkoolit dhe do të lejojë referimin dhe trajtimin. Kjo nga ana tjetër mund të parandalojë lindjen e një fëmije pasardhës me FASD.

b. Anamneza

Historia e nënës duhet të përfshijë pyetje rreth konsumit të alkoolit (d.m.th. sasinë dhe frekuencën, aktualisht dhe gjatë shtatzënisë), ekspozimin ndaj alkoolit dhe substancave të tjera psikotrope gjatë shtatzënisë, si dhe kushtet mjekësore. Historia familjare mund të identifikojë sëmundjet gjenetike, defekte të lindjes ose modele të keqformimit të familjarëve. Duhet të sigurohet gjithashtu informacioni mbi shtatzëninë, vonesën e rritjes intrauterine, peshën e lindjes, dhe defektet e lindura.

FASD është e nën diagnostikuar në periudhën e hershme të paslindjes, edhe në prezencë të karakteristikave fizike⁵. Një pengesë për diagnozën e hershme është se kriteret diagnostikuese për FASD në lidhje me zhvillimin nervor nuk mund të vlerësohen gjatë foshnjërisë.

Sfidat për të bërë diagnozën në moshën e rritur, përfshijnë vështirësi në marrjen e dokumentacionit të besueshëm të ekspozimit alkoolik prenatal dhe zbutjen përgjithësisht të tipareve karakteristike faciale me avancimin e moshës.

Nëse prezantimi është më vonë në jetë, duhet të kërkohet historia zhvillimore e fëmijës, duke përfshirë momentet e konstatimit të vonesave zhvillimore.

Në mënyrë të veçantë, historia mund të përfshijë:

- **Për foshnjat:** ushqyerja e dobët, vonesa në rritje, nervozizëm ose vonesa në zhvillim sikomotor, zhvillim të vonuar të folurit dhe atë gjuhësor.....
- **Për fëmijët:** vonesa në rritje, ose probleme me të folurin dhe gjuhësore, me dëgjimin, shikimin, sjelljen, të mësuarit dhe arritjet në shkollë....
- **Për adoleshentët:** abuzim droge dhe alkooli, performancë e dobët arsimore (veçanërisht numerale dhe literale) aftësi të dobëta sociale (p.sh. izolim, marrëdhënie peer-s të varfëra, sjellje të papërshtatshme seksuale) probleme me drejtësinë për të mitur....

⁵ Moshë mesatare në diagnozë varion nga 3.3 deri në 10 vjet. Vetëm 7% e fëmijëve të prekur diagnostikohen në lindje, por 63% diagnostikohen nga 5 vjeç.

Simptomat e pakënaqësisë, hiperaktivitetit, impulsivitetit ose ndërmarrjes së tepruar ndaj rrezikut, mund të tregojnë kah *Patologjisë së Hiperaktivitetit me Vëmendje Deficitare* (attention deficit hyperactivity disorder- ADHD). Tek adoleshentët mund të shihen çrregullime të shëndetit mendor (p.sh. ankth, depresion, etj). ; në qëndrimet e jashtme përfshihen çrregullimi i sjelljes, reagimet e papërshtatshme sfiduese, dhe ADHD.

Informacioni rreth vëllezërve/motrave është gjithashtu i rëndësishëm, pasi një përqindje e konsiderueshme e tyre ndikohen në mënyrë të ngjashme.

c. Ekzaminimi fizik

Konfirmimi i diagnozës varet nga kriteret e veçanta diagnostikuese që pacienti duhet të përmbushë. Disa kriteret janë në përdorim, dhe megjithëse konsensusi ndërkombëtar do të ishte më optimal, zgjedhja udhëhiqet nga praktika lokale dhe preferenca e mjekut/shërbimit. Kriteret përcaktojnë tiparet specifike të çrregullimeve që përbëjnë FASD.

Lartësia, pesha dhe cirkumferenca/diametri kranial duhet të maten dhe të hidhen në diagramat e rritjes për popullsinë përkatëse. Përqindjet dalluese ndryshojnë sipas kriterëve diagnostike të përdorura. Në shumicën e kriterëve, pikat dalluese për fëmijët me sindromin alkoolik të fetal (FAS) janë matjet e peshës dhe lartësisë < 10% për moshë dhe cirkumferenca/diametri kranial < 3%.

Dismorfizmi tipik facial përfshin karakteristikat e mëposhtme: fisurë e shkurtër palpebrale⁶; urë nazale e sheshtë, buzë e sipërme e hollë dhe philtrum i sheshtë. Fytyra gjithashtu duhet të shqyrtohet edhe për tiparet e mëposhtme: regioni medio-facial i sheshtë, veshët e mëdhenj dhe me anomali strukturore (si "shina treni", etj), plikë epikantike⁷, hypertelorism⁸, ptozë palpebrale, micrognathia⁹ (nofulla e vogël), dhe fisurë labiale dhe / ose palatine.

⁶ Ajo i referohet hapësirës ndërpalpebrale. Tek adultët, kjo hapësirë ka dimensionet rreth 10mm vertikalisht dhe 30mm horizontalisht

⁷ Plikë epikantike është palosje e lëkurës së palpebrës së sipërme, duke mbuluar këndin okular medial (kanthus medial).

⁸ Hypertelorism orbital është gjendje ku distanca midis komisurave mediale okulare, si dhe distanca pupilare është më e madhe se normale.

d. Simptomat fizike të FASD

Në vijim përshkruhen tiparet dhe simptomat kryesore të fëmijëve me nozologjitë e spektrit të çrregullimeve alkoolike fetale ose sindromit alkoolik fetal, si patologjia më përfaqësive e këtij spektri:

Anomalitë kryesore kranio-faciale karakteristike përfshijnë:

- Distancë e reduktuar e fisurave palpebrale
- Urë nazale e sheshtë
- Filtrum i sheshtë
- Buzë e sipërme e hollë

Anomalitë e tjera kraniofaciale janë si më poshtë:

- Hipoplazia faciale mediale
- Microphthalmia
- Strabismus
- Ptosis palpebrale

Anomalitë e SNQ dhe neurosjellore përfshijnë si në vijim:

⁹Micrognathia: Mandibul nën madhësinë normale

- Mikrocefali
- Prapambetje intelektuale (vonesa mendore e lehtë deri në të moderuar)
- Dëmtim konjativ
- Vonesa zhvillimore
- Iritabilitet në foshnjëri
- Hyperaktivitet në fëmijëri ose *Çrregullimi i Hiperaktivitetit me Vëmendje Deficitare (ADHD)*
- Konvulsione
- Myelinizim i vonuar ose i mangët
- Agenesia ose hipoplazia e corpus callosum

Anomalitë Skeletore përfshijnë:

- Radioulnar synostosis¹⁰
- Camptodactyly¹¹
- Rrudhime palmare anormale, sidomos rrudhja palmare e “shkopit të hokejit”
- Clinodactyly¹²
- Anomalia Klippel-Feil¹³
- Hemivertebrae¹⁴
- Scoliosis
- Artikulacione të dislokuara

¹⁰ Në rastin e FASD Synostoza radiulnare është një anomali kongjenitale ku ekziston një lidhje jonormale midis radiusit dhe ulnës.

¹¹ Camptodactyly: malformim kryesisht kongenital i një ose më shumë gishtërinjve, por zakonisht gishtit të vogël, karakterizuar nga fleksioni i përhershëm i një ose të dy kyçeve interfangeale.

¹² Clinodactyly është një malformim genital karakterizuar nga harkimi i gishtit të pestë (gishti i vogël) drejt gishtit të katërt (gishti unazor). Ajo paraqet si një anomali të izoluar ose një manifestim përbërës i një sindromi genetik.

¹³ Sindromi i Klippel-Feil është një çrregullim kockor i karakterizuar nga fuzioni i dy e më shumë proceseve spinoze të vertebrave cervikale.

¹⁴ Hemivertebra është një formë e rrallë malformimi kongenital kurrizor, ku zhvillohet vetëm një anë e trupit vertebral, duke rezultuar në deformim të shpinës, si scoliosis, lordosis, ose kyphosis.

Anomalitë Kardiake përfshijnë:

- Defekte Atrio- septale
- Defekte Ventriculo- septale
- Anomali të vazave centrale
- Tetralogjia e Fallot¹⁵
- Defekte Konotrunkale

Anomalitë Renale përfshijnë:

- Ren displazik, apo aplazik
- Ureter dupleks
- Hidronefrosë
- Ren patkua

Në Problemet Funktionale përfshihen:

- Strabizëm
- Anomalitë retinale vaskulare
- Anomali refraktive (p.sh, miopi, astigmatizëm)
- Humbje dëgjimi

Deficitet në Rritje përfshijnë:

¹⁵ Tetralogjia e Fallot është një kombinim i katër anomalive kongjenitale: difekt ventrikular septal (VSD), stenoze valvulare pulmonare, çvendosje aortale dhe hipertrofi e ventrikulit dekster.

- Zhvillim intrauterin nën normë (< 10% pesha dhe gjatësia)
- Zhvillim postnatal defident

e. Çrregullimet e aftësive konjitive dhe psihike/sjellore tek individët me FASD

1.Çrregullime të Aftësive konjitive

Ekspozimi i alkoolit shoqërohet me ndryshime të mundshme strukturore dhe funksionale në sistemin nervor në zhvillim. Çdo ndryshim patologjik neuro-cerebral, sado i veçuar, ndikon në aftësinë e neurociteve për të funksionuar normalisht në transmetimin dhe përpunimin e informacionit. Funksionet neurocitare të alteruara shprehen me çrregullime të të menduarit e të mësuarit, si dhe çrregullime lokomotore. Efektet alkoolike intrauterine shpesh kontribuojnë në të ardhmen në shfaqjen e paaftësive intelektuale ose/dhe lokomotore, si pjesë e çrregullimeve organike në formimin dhe funksionimin e trurit dhe komponentëve të tij qelizorë¹⁶.

2. Çrregullime Psihike/Sjellore

Gjithashtu të lidhura me disfunsione organike celebrale janë një numër sjelljesh dhe simptomash maladaptive të individëve me FAS dhe nozologji të tjera të FASD. Gjithashtu shfaqje të tjera të zakonshme të dëmtimeve të funksioneve cerebrale tek këta individë, janë çrregullimet e memorjes dhe të mësuarit.

Ndër shfaqjet më pak të zakonshme mund të përmendim vështirësitë orientuese, manierizma dhe zakone të çuditshme, sjellje vetdëmtuese, etj.

¹⁶ IQ (intelligence quotient-koeficienti i inteligjencës) e 178 individëve të diagnostikuar me FAS ishte mesatarisht 79 (Streissguth et al., 1996), pra nën mesataren 100 të popullsisë së përgjithshme.

Ndër çrregullimet psihike/sjellore më të hasura tek individët me FASD, rendisim:

- *Çrregullime të të mësuarit verbal.*

Fëmijët e ekspozuar ndaj alkoolit në periudhën prenatale shfaqin një sërë problemesh me gjuhën dhe kujtesën. Nga studimet e bëra me fëmijët me FAS të moshës shkollore nga 6 deri në 16 vjeç, rezulton se ata kanë fjalor më të varfër sesa fëmijët pa FASD. Këto rezultate tregojnë se problemet e mësimit të lidhura me FASD ndodhin gjatë fazave fillestare të formimit të memories.

- *Çrregullime të të mësuarit vizual dhe spacial.*

Fëmijët me FASD performojnë dobët në detyrat që përfshijnë mësimin e marrëdhënieve hapësinore midis objekteve. Për shembull, fëmijët me FASD kanë më shumë vështirësi të kthejnë objektet në vendin e tyre, krahasuar me fëmijët pa FASD.

- *Çrregullimi i vëmendjes.*

Problemet e vëmendjes janë një shenjë tjetër dalluese e individëve me FASD. Fëmijët me FASD janë në gjendje të përqëndrojnë dhe ruajnë vëmendjen, por ato shfaqin vështirësi në çvendosjen e saj nga një detyrë në tjetrën.

- *Inerci reaguese.*

Shpejtësia e përpunimit të informacionit është ndër vlerësuesit e inteligjencës. Individët me FASD, si në moshën deri parashkollore dhe në atë shkollore, shfaqin vështirësi në përpunimin e informacionit, si dhe inerci reaguese.

3. Defiçite në funksionet ekzekutive.

Funksionet ekzekutive janë aktivitete që kërkojnë mendime abstrakte, të tilla si planifikimi dhe organizimi. *Defiçitet në funksionet ekzekutive* tek individët me FASD kanë lidhje me dëmtimin e regioneve frontale dhe pre-frontale cerebrale nga ekspozimi alkoolik prenatal.

Ndonëse *Defiçitet në funksionet ekzekutive* janë të njohura në FASD, pak dihet mbi manifestimet e hershme të tyre tek fëmijët parashkollor.

Këto defiçite janë përgjegjëse për vështirësitë që kanë fëmijët me FASD për të finalizuar aktivitetet ditore, për të planifikuar, për independencë, për ndërveprime sociale, etj.

f. Investigimi

Nuk ka teste specifike diagnostikuese, megjithatë në një fëmijë me karakteristika anormale të fytyrës, një fotografi dixhitale mund të përdoret së bashku me softweare-in diagnostik të fytyrës për të ndihmuar në confirmimin e diagnozës. Përshembull softweare fotografik diagnostik i FAS ndihmon klinikistët për të analizuar një fotografi 2-dimensionale të fytyrës duke mundësuar matjen e saktë të gjatësisë së fisurës palpebrale dhe llogaritjen e vlerës së përqindjes. Ai gjithashtu mundëson përlllogaritjen e gjërësisë së buzës së sipërme, mungesën e sulkusit nazo-labial, mandibulën e pazhvilluar, etj.

Por për diagnostikim më të bazuar, kërkohen investigime të tjera specifike për të zbuluar të tjera anomali dhe simptoma karakteristike të FASD. Për shembull një EKG dhe echocardiogram duhet të kërkohet tek një fëmijë me një defekt të dyshuar kardiak, një MRI¹⁷ ose CT scan të kokës tek një fëmijë me mikrocefali, një ECHO abdominale tek një fëmijë me një masë të dukshme, një EEG në një fëmijë me konvulsione, një x-ray skeleti

¹⁷ MRI-magnetic resonance imaging

tek një fëmijë me anomali muskulo-skeletore të dyshuar. Testimi gjenetik (chromosome microarray)¹⁸ kërkohet tek të gjithë fëmijët, siç është testimi për të përjashtuar X të brishtë si një shkak potencial i dëmtimit neuro-zhvillimor. Gjithashtu mjekët mund të kryejnë teste ekzaminuese për çrregullime të zakonshme zhvillimore, të trajtueshme (p.sh., ferritin, funksionin tiroidal, Pb në serum dhe kreatin-kinazën).

Ultrasonografia prenatale mund të konsiderohet nëse nëna ka pasur konsumim të rëndë të alkoolit gjatë shtatzënisë, për të kërkuar vonesën e rritjes intrauterine, mikrocefali dhe / ose defekte specifike të lindjes.



Praktikat bashkëkohore sugjerojnë se MRI funksionale, CT dhe imazhi 3-dimensional facial mund të bëhen mjete të vlefshme diagnostikuese. Ekzistojnë prova të reja të treguesve epigjenetikë të ekspozimit alkoolik prenatal në pasardhës, por ky është aktualisht një mjet kërkimi.

g. Diagnoza Diferenciale

Me qëllim diagnostikimin diferencial të FASD nga operatorët shëndetësorë të përfshirë në sistemin trajtues të patologjive të këtij spektri, në tabelën vijuese shtjellohen *shenjat/simptomat diferenciale* si dhe *testet diferenciale* të patologjive kryesore, të cilat për ngjashmërinë e tyre klinike e simptomatike me patologjitë e FASD mund të konfondohen:

Patologjia	Shenja/Simptoma diferenciale	Testet diferenciale
------------	------------------------------	---------------------

¹⁸ Analiza Microarray është një metodë e analizës gjenetike e bazuar në ADN, e cila mund të identifikojë klinikisht anomali të rëndësishme të kromozomeve. Analiza microarray mund të kryhet në mostrat diagnostike prenatale, gjakun periferik dhe produktet e konceptimit.

<p>Fetal hydantoin syndrome¹⁹</p>	<p>Histori maternale e përdorimit të fenitoinës gjatë shtatzënisë.</p> <p>Kokë e madhe në raport me fytyrën, hypertelorizëm (sy të mëdhenj), ball të gjërë, urë nazale të ngushtë, hundë të shkurtër, filtrum i thellë, buzë të mishta, ose fisurë labiale dhe palatine (palatoschisis).....</p>	<p>Nuk ka teste diferencuese; diagnoza bazohet në anamnezën dhe ekzaminimet.</p>
<div style="display: flex; justify-content: space-around;">   </div>		
<p>Fetal valproate syndrome²⁰</p>	<p>Histori maternale e përdorimit të valproatit gjatë shtatzënisë.</p> <p>Faciale: Ballë të lartë, brazdë intraorbitale, hundë e shkurtër me naris antevertum, gojë të vogël, filtrum të gjatë</p> <p>Të tjera: Spina bifida,</p>	<p>Nuk ka teste diferencuese; diagnoza bazohet në anamnezën dhe ekzaminimet.</p>

¹⁹ Sindromi Fetal Hydantoin është një embriofetopati e lidhur me ekspozimin e embrionit/fetusit me antikonvulsantët e grupit të hydantoinave (si phenytoin, ethotoin, mephenytoin...) karakterizuar nga anomali craniofaciale të dallueshme (hypertelorism dhe plikë epikantale, hundë të shkurtër dhe urë të thellë hundore, veshë të keqformuar dhe të ulët, qafë e shkurtër), si dhe falanga distale hipoplazike dhe nënzhvillim i thonjëve të duarve dhe këmbëve, vonesë rritje para lindjes dhe pas lindjes dhe dëmtim neurologjik (me një rrezik 2-3 herë më të lartë se ai i popullatës së përgjithshme) duke përfshirë deficitet njohëse dhe vonesën e zhvillimit motorik. Janë raportuar gjithashtu anomali më pak të zakonshme, si mikrocefali, defekte okulare, fisurë labiale, anomali kardiake, hernie umbelike dhe inguinale, hypospadi...

²⁰ Sindromi fetal valproate (FVS), është një embriopati e shkaktuar nga ekspozimi intrauterin i embrionit ndaj antikonvulsantit acid valproik, gjatë trimestrit të parë të shtatzënisë, me pasoja të dismorfizmit të shprehur facial, si dhe anomali kongjenitale dhe vonesa zhvillimore (sidomos në gjuhë dhe komunikim).

	hypospadia.....	
		
Toluene embryopathy²¹	Histori maternale e ekspozimit ndaj toluenit gjatë shtatëzënisë. Fontanelle anteriore e madhe (tek neonati), sy të thellë, komisura orale të rëna, anomali të trajtës së flokëve, veshë të vendosura poshtë, hipoplazi e thonjëve	Nuk ka teste diferencuese; diagnoza bazohet në anamnezën dhe ekzaminimet.

²¹ Embriopatia Toluene është një sindrom teratologjik neurozhvillimor shkaktuar nga ekspozimi prenatal ndaj toluenit (solvent volatil). Sëmundja karakterizohet nga prematuranca, karakteristika dismorfike faciale (fisura të shkurtra palpebrale, sy të thellë, veshë të ulët, hipoplazia e faciale mediale, urë e sheshtë e nazale, buzë e hollë e sipërme, mikrognația, thonj të vegjël) disfunsione të sistemit SNQ (aftësi e kufizuar intelektuale, mikrocefali, vështirësi gjuhësore, hiperaktivitet, çrregullime vizive) dhe vonesa pas lindjes. Ekspozimi prenatal ndaj toluenit ndodh si pasojë e ekspozimit të rastësishëm në punë të nënës ose abuzimit me solventin gjatë shtatëzënisë. Karakteristikat e embriopatisë toluene shpesh mbivendosen me ato që shihen në FAS.



Williams syndrom²²

Faciale: Sy të fryrë, irise blu me trajtë stelare, hundë të shkurtër me çip, urë nazale e zhytur, filtrum i gjërë, gojë e madhe me buzë prominente, dhëmbë të mangët, të vegjël e spacial, me smalt hipoplazik.

Të tjera: Pectus excavatum, brakidaktili me harkim nga brenda; fenomene disurike me enureze nocturne; anomaly kardio-vaskulare si Tetrada e Falot, aneurizem aorte, etj), çrregullime disfagjike (kolika abdominale, refluks, vomit); hypercalcemi.

Mungesa e një kopje të gjenit elastin në rajonin 7q11.23 të kromozomit 7, parë në hibridizimin fluoreshent in-situ²³.

Nivelet e larta të kalciumit në serum (hypercalcemia).

Stenoza aortale supra-avalvulare, stenoze e arterieve pulmonare, dhe/ose stenoze periferike e arterieve pulmonare në echocardiogram.

²² Sindromi Williams (WS) është një çrregullim gjenetik, veçanërisht një fshirje e rreth 27 geneve nga krahu i gjatë i një prej dy kromozomeve 7, që prek shumë pjesë të trupit. Tiparet e fytyrës shpesh përfshijnë një ballë të gjerë, hundë të shkurtër dhe faqe të plota (një paraqitje që është përshkruar si "elfin"), kanë probleme me dhëmbët. Tipike janë paaftësia e lehtë dhe e moderuar intelektuale, me probleme të veçanta në detyra hapësinore vizuale, si vizatimi dhe më pak probleme me gjuhën. Të prekurit shpesh kanë një personalitet të përpunuar dhe bashkëveprues; kanë probleme kardiake, sidomos stenoze aortale supra-avalvulare; si dhe periudhat me hiperkalcemi janë të zakonshme.

²³ Hibridizimi fluoreshent in-situ (FISH) është një teknikë molekulare citogjenetike ku përdoren sondat fluoreshente që lidhen vetëm me ato pjesë të kromozomit me një shkallë të lartë të renditjes plotësuese.



Brachmann-de Lange syndrome²⁴

Vetulla të dendura dhe të bashkuara (synophrys), qepalla të gjata, gojë peshku, hark palatin i lartë dhe me fisurë gjymtyrë të shkurtra.

Analizat gjenetike mund të tregojë mutacione në genin NIPBL dhe SMCA.



²⁴ Është një çrregullim gjenetik i rrallë i karakterizuar nga prapambetje fizike, si dhe prapambetje e shprehur mentale. Ndër shenjat karakteristike do të përmendnim brakicefali, gojë “peshku”, urë nazale e zhytur, vetullat e dendura e të bashkuara, hirsutizëm (pilozitet i tepruar), keqformime të duarve, etj...

<p style="text-align: center;">Maternal phenylketonuria²⁵</p>	<p>Hundë e vogël me çip, dismorfi faciale, glabellë proeminente.....</p>	<p>Nivel i lartë i fenilalaninës në gjakun maternal</p> <p>Analizat genetike zbulojnë një nga mutacionet e shumta që janë gjetur në gjenin që kodon për fenilalanin hidrosilazën në kromozomin 12 në rajonin q22-24.1</p>
<div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center;">  </div>		

²⁵ Sindromi i phenylketonurisë (PKU) së nënës i referohet efekteve teratogjene të phenylalaninës gjatë shtatzënisë. Këto efekte përfshijnë prapambetje mendore, mikrocefali, sëmundje kongjenitale të zemrës dhe vonësë intrauterine të rritjes. Patogjeneza e këtij sindromi është e panjohur; mund të lidhet me frenimin nga fenilalanina e transportit të madh neutral të aminoacideve përmes placentës ose në toksicitetin e drejtpërdrejtë të fenilalaninës dhe/ose një metaboliti fenilalanine në disa organe të fetusit.

h. Testet Diagnostike

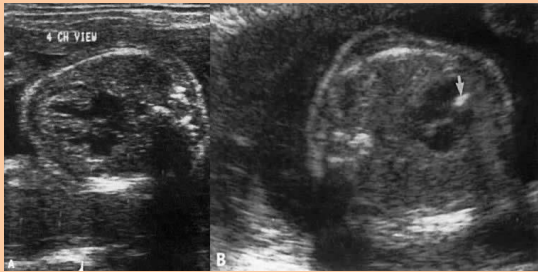
Testet e para	
Testi	Resultati
<p><u>Vlerësim fotografik facial</u></p>	<p>Mund të dallohen:</p> <p>Mikrocefali Mikroftalmi, hipertelorizëm, strabisëm, ptozë palpebrale, Urë nazale e sheshtë, hundë e shkurtër Hipoplazia faciale mediale Filtrum i sheshtë Buzë e sipërme e hollë Mikrognati...</p>
 <p>Në këto foto bien në sy kompleksi i shenjave fizike të FAS, si: mikrocefali; fisurë e vogël palpebrale; urë nazale e sheshtë; plikë epikantale; philtrum i sheshtë; buza e sipërme e hollë; mikrognathi.²⁶</p>	
Teste të tjera	

²⁶ Ilustrime më të detajuara tiparesh të veçanta të dismorfizmit facial dhe corporal në përgjithësi do ti gjeni në shtojcën 2

Testi	Rezultati
<p style="text-align: center;"><u>Ultrasonografi fetale</u></p>	<p>Vërehet: Vovesë në zhvillimin fizik dhe neuropsihik, si dhe defekte kongjenitale (të përshkruara në kapitujt përkatës)</p>



Imazh ekografik i mikrocefalisë fetale



(A) Kardiomiopatia në pamjen e katër dhomave kardiake, me hipertrofi të shprehur ventrikulare. (B) Pamje e katër dhomave kardiake tregon hiperekogenitet në bazën e septumit interventrikular (treguar me shigjetë), përputhur me kardiomiopatinë.

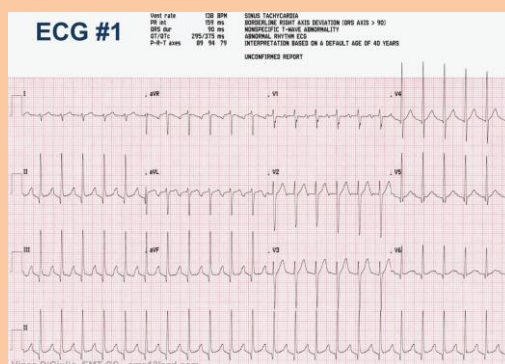


Echogram longitudinal i fetusit, që tregon veshkat (rrethuar) me hidronefrozë ekstensive. Shumë kalice të dilatuara komunikojnë me pelvisin renal, një gjetje që dallon hidronefrozën nga ren policistik

ECG

Në ECG mund të lexohen:

Anomali të ritmit kardiak (zakonisht takikardi sinusale), të aksit, të zgjatjes dhe madhësisë së kompleksit QRS.



Takikardi sinusale

MRI/CT kraniale

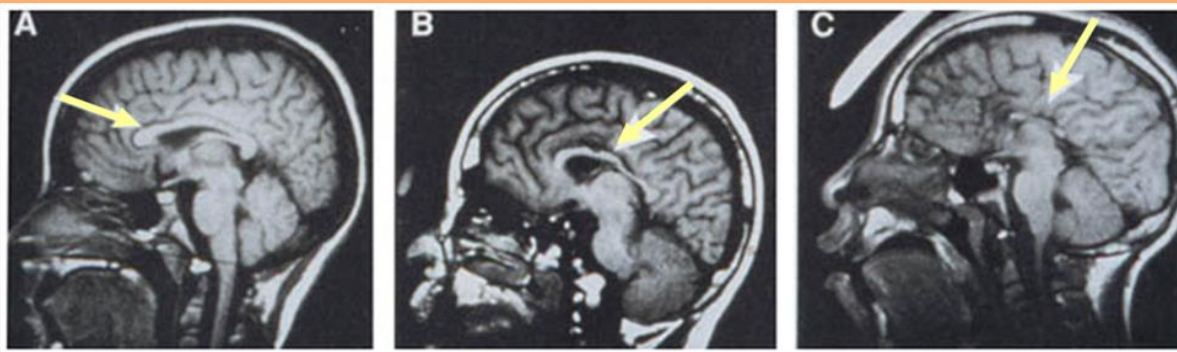
Vërehen:

Mikrocefali.

Anomali strukturore të SNQ. Masa cerebrale në tërësinë e saj paraqitet me zhvillim të mangët, vërehet *numër i reduktuar girusesh*, ndërsa paraqitja e *corpus callosum* varion nga hipoplazia deri në agjenezë.

Anomali të tjera cerebrale përfshihen *ventrikulomegali*, si dhe *hipoplazi e eminencave olivare inferiore*.

Zakonisht graviteti i anomalive cerebrale është në raport të drejtë me dismorfjinë faciale.



Paraqitje e trurit të një individi normal (A) dhe dy imazhet e tjerë (B, C) paqagesin trurin e dy individëve me FAS, që tregojnë humbje permanente të indeve cerebral (shigjeta në figurën (B) tregon hipoplazi të corpus callosum, ndërkohë që në figurën (C) vërejmë reduktim ekstrem të corpus callosum, preaplasik).

Ultrasonography renale

Vërehen anomaly renale si:
 Displazi/ aplazi renale,
 Ureter dupleks,
 Hidronefrozë,
 Ren patkua.....



Hypoplazi renale fetale, java 36



Ureter duplex

Skeletal x-ray

Vërehen anomaly muskuloskeletale:

Sinogjenoza e radioulnarit
 Camptodactyly
 Rrudhime palmare anormale, sidomos rrudhja palmare e “shkopit të hokejit”

Clinodactyly
Anomalia Klippel-Feil
Hemivertebrae
Scoliosis
Artikulacione të dislokuara....



a. Camptodactyly

b. Radioulnar synostosis



Scoliosis

Fuzion i i preceseve spinoze C₂, C₃
(Anomalia Klippel-Feil)

i. Kriteret diagnostike të FASD

Kriteret e qarta të diagnostikimit për FASD dhe udhëzimet për përdorimin e tyre mund të ndihmojnë ofruesit e kujdesit shëndetësor të identifikojnë më mirë fëmijët me çrregullime të këtij spektri. Ndër kriteret korrente më të përdorura do të veçonim Kriteret Diagnostike të Institutit të Mjekësisë (IOM)²⁷.

²⁷ Instituti i Mjekësisë (IOM-Institute of Medicine): Një organizatë jofitimprurëse e themeluar në vitin 1970, komponent i Akademisë Kombëtare të Shkencave të SHBA, që punon jashtë kornizës së qeverisë duke ofruar hulumtime të bazuara në prova dhe rekomandime për politikën e shëndetit publik dhe shkencës.

Në vijim shtjellojmë versionin e IOM:

Kriteret Diagnostike të rishikuara të Institutit të Mjekësisë (IOM)

I. FAS me konfirmim të ekspozimit alkoolik të nënës

(kërkon të gjitha tiparet A-D)

A. Ekspozimi alkoolik i nënës i konfirmuar

B. Dëshmi e një modeli karakteristik të dismorfive të vogla faciale, duke përfshirë ≥ 2 nga sa vijon:

1. prerje të shkurtra palpebrale ($\leq 10\%$)
2. buza e sipërme e hollë
3. philtrum i sheshtë

C. Dëshmi për vonesën e rritjes prenatale dhe/ose postnatale:

1. lartësi ose peshë $\leq 10\%$, korrigjuar për normat racore, nëse është e mundur

D. Dëshmi të prapambetjes zhvillimore cerebrale ose morfogjenezës anormale, duke përfshirë ≥ 1 nga sa vijon:

1. anomali strukturore cerebrale
2. perimetër kranial $\leq 10\%$

II. FAS Pa konfirmuar ekspozimin e nënës ndaj alkoolit

B1, C1, dhe D1, si më sipër

III. FAS i pjesshëm me konfirmimin e ekspozimit të nënës ndaj alkoolit

(kërkon të gjitha tiparet, A-C)

A. Ekspozimi i konfirmuar i nënës ndaj alkoolit

B. Dëshmi e një modeli karakteristik të dismorfive të vogla faciale, duke përfshirë ≥ 2 nga sa vijon:

1. prerje të shkurtra palpebrale (≤ 10 përqind)
2. buza e sipërme e hollë
3. philtrum i sheshtë

C. Një nga karakteristikat e mëposhtme:

1. Dëshmi për vonesën e rritjes prenatale dhe/ose postnatale: një lartësi ose peshë $\leq 10\%$, korrigjuar për normat racore, nëse është e mundur

2. Dëshmi të prapambetjes zhvillimore cerebrale ose morfogjenezës anormale, duke përfshirë ≥ 1 nga sa vijon:

- a. anomalitë strukturore cerebrale
- b. perimetër kranial $\leq 10\%$

3. dëshmi e një modeli kompleks të anomalive të sjelljes ose njohëse që nuk janë në përputhje me nivelin e zhvillimit, dhe që nuk shpjegohen me predispozitë gjenetike, sfond familjar, ose mjedisi:

a. ky model përfshin dëmtim të dukshëm në kryerjen e detyrave komplekse (zgjidhja komplekse e problemeve, planifikimi, gjykimi, abstragimi, metakonjicioni dhe detyrat aritmetike); deficite të theksuara receptive dhe ekspresive të gjuhës; dhe sjellje të çrregullta (vështirësi për vetëqetësim, labilitet emocional, disfunkcion motor, performancë e dobët akademike dhe ndërveprim i mangët shoqëror).

IV. FAS i pjesshëm pa konfirmuar ekspozimin e nënës ndaj alkoolit

B3 dhe C3, si më sipër

V. Difektet e lindura alkool-lidhura (ARBD) (kërkon të gjitha tiparet, A-C)

A. Ekspozimi alkoolik i konfirmuar i nënës

B. Dëshmi e një modeli karakteristik të dismorfive të vogla faciale, duke përfshirë ≥ 2 nga sa vijon:

1. prerje të shkurtra palpebrale (≤ 10 përqind)
2. buza e sipërme e hollë
3. philtrum i sheshtë

C. Dëmtimet strukturore kongjenitale në ≥ 1 të kategorive të mëposhtme, duke përfshirë malformime dhe displasi:

-kardiake (nëse pacienti shfaq vetëm anomali të vogla, duhet të jenë të pranishëm ≥ 2): defekte septale atriale, enë të mëdha aberrante, defekte septale ventrikulare, defekte kardiake konotruncale ;

-skeletore: sinostoza radioulnare, defektet e segmentimit vertebral, kontraktura të artikulacioneve të mëdha, scoliosis;

-renale: ren aplazik / hipoplazik / displazik, ren "patkua" / duplikime ureterike;

-okulare: strabismus, ptosis, anomali vaskulare retinale, hypoplazi e nervit optik;

-otoiatrike: humbja konduktive e dëgjimit përçuese, humbja neurosensore e dëgjimit;

-anomali të vogla: thonj hipoplazik, gishtat e pestë të shkurtër, clinodactyly kryesisht e gishtave të pestë, camptodactyly, pectus carinatum / excavatum, rrudha palmare ' shkop hokeji ', gabime refraktive, veshët "railroad track" ("shina treni")

VI. Çrregullimet neuro-zhvillimore alkool-lidhura ARND (kërkon të dyja, A dhe B)

A. Ekspozimi alkoolik i konfirmuar i nënës

B. Së paku një nga këto që vijojnë:

1. Dëshmi të prapambetjes zhvillimore cerebrale ose morfogjenezës jonormale, duke përfshirë ≥ 1 nga sa vijon:

- a. anomali strukturore cerebrale
- b. cirkumferencë kraniale $\leq 10\%$

2. Dëshmi për një model kompleks të anomalive të sjelljes ose njohëse që nuk janë në përputhje me nivelin e zhvillimit dhe që nuk shpjegohen me predispozicion gjenetik, me prejardhje familjare ose mjedisore:

a. ky model përfshin dëmtim të dukshëm në kryerjen e detyrave komplekse (zgjidhja komplekse e problemeve, planifikimi, gjykimi, abstragimi, metakonjicioni dhe detyrat aritmetike); deficite të theksuara receptive dhe ekspresive të gjuhës; dhe sjellje të çrregullta (vështirësi për vetë-qetësim, labilitet emocional, disfunkcion motor, performanca e dobët akademike dhe ndërveprimi i mangët shoqëror).

j. Faktorët diagnostik kyç

Në tabelën vijuese përmbledhen faktorët diagnostik kyç të FASD:

Faktorë Diagnostik Kyç	
Faktorët	Shpeshtësia
gravidancë < 37 javëshe	zakonisht
peshë, gjatësi, cirkumferencë kraniale e vogël	zakonisht
dismorfologji patognomotike faciale	zakonisht
prezencë e difekteve kongenitale	zakonisht
vonesa zhvillimore dhe probleme sjellore	zakonisht
çrregullime të shëndetit mendor	zakonisht
fëmijë paraardhës me simptoma të ngjashme	zakonisht

Faktorë të Tjerë Diagnostik

çrregullime vizive dhe auditive	zakonisht
çrregullime dispeptike	zakonisht
nervozizëm	zakonisht

7. DEFIÇITET NEURO-KONJITIVE DHE SJELLORE NË FASD, VARËSISHT STADIT ZHVILLIMOR

Shfaqja e Defiçiteve Neuro-konjitive dhe sjellore në FASD, Lidhur me Stadin Zhvillimor

Anomali zhvillimore cerebrale në FASD	Aftësia	Defiçitetet Neuro-konjitive në FASD, Lidhur me Stadin Zhvillimor	Stadi zhvillimor
			<i>Foshjëri: 0-2 y</i>
<ul style="list-style-type: none"> Anomali të Synaptogenezës kortikale Anomali të zhvillimit të substancës gri të korteksit 	Neurokonjitive	<ul style="list-style-type: none"> Vonesa e zhvillimit konjitiv ose vonesa e plotë zhvillimore 	
<ul style="list-style-type: none"> Anomali të myelinizimit të rrugëve sensorë 	Vetë-rregulluese	<ul style="list-style-type: none"> Tremor, axhitim 	

<ul style="list-style-type: none"> • Anomali të maturimit të sistemit limbik 		<ul style="list-style-type: none"> • Vështirësi për vetëqetësim, dhe qetësim • Tërheqje emotive, ulje e funksionimit afektiv • Keqreagim ndaj stresit; deficite në rregullimin e dhimbjes • Vështirësi në lojrat komplekse 	
<ul style="list-style-type: none"> • Anomali të mielinizimit të rrugëve motore 	Adaptive	<ul style="list-style-type: none"> • Vonesa motore, fine dhe masive • Ushqyerje e dobët: refleksi i rënë i thithjes së gjirit; lodhje gjatë ushqyerjes 	
			Parashkollor: 3-5 vjeç
<ul style="list-style-type: none"> • Anomali të Synaptogenezës 	Neurokonjitive	<ul style="list-style-type: none"> • Prapambetje zhvillimore konjitive ose prapambetje zhvillimore e përgjithshme 	
<ul style="list-style-type: none"> • Anomali të zhvillimit të substancës kortikale gri 			
<ul style="list-style-type: none"> • Anomali të zhvillimit të koteksit prefrontal 	Vetë-Rregulluese	<ul style="list-style-type: none"> • Vëmendja: vështirësi me rregullimin e vëmendjes; hiperaktivitet dhe impulsivitet; vështirësi në kalimin e vëmendjes; vëmendje vizuale dhe dëgjimore të dëmtuar; vështirësi për vëmendje të qëndrueshme • Funkcioni ekzekutiv: vështirësi në kodimin e informacionit; 	

		<p>vështirësi në ndjekjen e udhëzimeve të shumëfishta; vështirësi në planifikim dhe organizim; vetëdije e mangët mbi pasojat</p>	
<ul style="list-style-type: none"> Deficite zhvillimore të lobeve frontale 		<ul style="list-style-type: none"> Çrregullime të gjumit: Insomni ; gjumë anksioz; parasomni Përpunimi Sensor: vështirësi në modulimin e informacionit sensor 	
<ul style="list-style-type: none"> Anomali të regjionit kortikal motor dorsal 	Adaptive	<ul style="list-style-type: none"> Prapambetje e funksionit motor të madh: çrregullime të balancimit e koordinimit, ngathtësi Aftësitë motore fine të dobëta: vështirësi për të shkruar/vizuar, ngathtësi, deficite vizuale-spaciale, dëmtim i koordinimit visual-motor 	
<ul style="list-style-type: none"> Deficite zhvillimore të lobeve temporale 		<ul style="list-style-type: none"> Përpunimi i dëgjimit i vonuar: vonesë dëgjimore centrale Deficite shprehëse dhe gjuhësore: vështirësitë në përvetësimin e gjuhës; vonesa perceptive dhe shprehëse; deficite në përpunimin dhe njohjen e fjalëve; gabime artikulimi; deficite në komunikimin pragmatik Deficite të memorjes: memorje retrograde deficitare 	
			Moshë shkollore:

			<i>6-12 vjeç</i>
• <i>Volumi intracranial i reduktuar:</i>	<i>Neurokonjutive</i>	• <i>Koeficient intelektual i ulët</i>	
• <i>Volum i reduktuar i lobeve parietale dhe temporale</i>		• <i>Paftësi në të mësuarit</i>	
• <i>Anomali të substantia alba</i>		• <i>Deficite matematikore (në veprimet numerike/ në aftësitë matematikore globale)</i>	
• <i>Anomali të korteksit prefrontal</i>	<i>Vetë-Rregulluese</i>	• <i>Deficite të funksioneve ekzekutive: reduktim i memorjes së punës, ulje e rrjedhshmërisë verbale, aftësi të reduktuara planifikimi, organizimi dhe renditjeje të gjërave</i> • <i>Deficite të vëmendjes: hiperaktiv; impulsiv</i>	
• <i>Deficite zhvillimore të Lobeve temporale</i>	<i>Adaptive</i>	• <i>Gjuha: deficite në përpunimin e gjuhës së kultivuar</i> • <i>Pragmatika sociale: deficite në njohjen sociale: inicjimi social / ndërveprimi social i papërshtatshëm; sjellje seksuale të papërshtatshme</i> • <i>Memorja: vështirësi të kodimit / konsolidimit të kujtesës anterograde</i>	
• <i>Deficite zhvillimore të lobeve parietale</i>		• <i>Përpunimi i gjuhës: komunikim gjestikullativ i dëmtuar; deficite në perceptimin shoqëror</i> • <i>Aftësitë vizuale-spaciale:</i>	

		<i>deficitet në përpunimin hapësinor; kakografi; integrimi vizual-motor i dëmtuar</i>	
			<i>Adolescence: 13-21 vjeç</i>
<i>• Reduktim i volumit intracranial:</i>	<i>Neurokonjitive</i>	<i>• Koeficient intelektual i ulët</i>	
<i>• Lobet parietale dhe temporal të reduktuara</i>		<i>• Paaftësi të të mësuarit</i>	
<i>• Anomali të substantia alba</i>		<i>• Deficite matematikore (në veprimet numerike/ në aftësitë matematikore globale)</i>	
<i>• Anomali të mielinizimit të korteksit prefrontal</i>	<i>Vetë-rregulluese</i>	<i>• Deficite të funksionit ekzekutiv: ulje e rrjedhshmërisë verbale, aftësi të reduktuara planifikimi, organizimi dhe renditje të gjërave; përpunim i ngadalshëm; deficite në gjykim dhe metakonjicion</i>	
<i>• Çrregullime të zhvillimit të lidhjeve midis korteksit prefrontal dhe ganglioneve bazale</i>		<i>• Deficite të vëmendjes: pavëmendje</i>	
<i>• Anomali zhvillimore të lobeve temporale</i>	<i>Adaptive</i>	<i>• Gjuha: deficite në përpunimin e gjuhës së kultivuar</i> <i>• Pragmatika sociale: deficite në njohjen sociale: inicjimi social / ndërveprimi shoqëror i papërshtatshëm; sjellje seksuale të papërshtatshme</i> <i>• Kujtesa e punës: vështirësi në</i>	

		<i>kodimin e memorjes anterograde; vështirësi me memorjen retrograde</i>	
<i>• Anomali zhvillimore të lobeve parietale</i>		<i>• Përpunimi i gjuhës: deficitet në perceptimin shoqëror • Funkcionet vizuale-hapësinore: deficitet në përpunimin hapësinor; kakografi; dëmtim i integritetit vizual-motor</i>	

8. SISTEMI I REFERIMIT TË FASD

FASD zakonisht diagnostikohet në kujdesin parësor, i cili i referon rastet në shërbimet e specializuara.

Realisht edhe në sistemet shëndetësore të përparuara bashkëkohore ende nuk ka rrjete të plotësuara shërbimesh të specializuara, apo shërbime të përqëndruara multidisiplinare.

Është pikërisht qasja trajtuese multidisiplinare, sistemi i duhur shëndetësor dhe mbështetës, i aftë për tu përballur efektshëm me këtë spektër nozologjik.

Caktimi i një diagnoze FASD është një proces kompleks diagnostik mjekësor i kryer më së miri përmes një qasje të strukturuar multidisiplinare nga një ekip klinik i përbërë nga ekspertë me përvojë të ndryshme, por plotësuese, kualifikime dhe integritet profesional.

Vlerësimi formal nga një psikolog, një neuropsikolog, një terapist okupacional, një logoped, një fizioterapist, një okulist, otojater mund të jetë i përshtatshëm në përgjigje të treguesve nga anamneza ose ekzaminimet.

Kërkesa për një pediatër të përgjithshëm ose nënspecialist, apo gjenetist klinik, mund të nevojitet për konfirmimin e diagnozës dhe përjashtimin e diagnozave alternative.

Vlerësimi psikiatrik mund të jetë gjithashtu i përshtatshëm.

Në mënyrë ideale, fëmijët që dyshohen për FASD duhet t'i referohen një klinike diagnostikuese multidisciplinare.

Fëmijët me një histori të ekspozimit alkoolik, por pa tipare fizike evidente të FASD kërkojnë një ndjekje afatgjatë, mbasi problemet e lidhura me të mësuarit, sjelljen dhe shëndetin mendor mund të mos evidentohen deri në moshën shkollore.

Në tabelën vijuese po rendisim specialistët kryesorë të referencës për trajtimin e FASD, bashkësia e të cilëve do të përbëntë stafin e një shërbimi multidisciplinar, me ekspertizë të gjërë në trajtimin e FASD:

Optimumi i ekspertizës ndaj FASD	
Pediatër zhvillimor	Kardiolog
Psikiatër infantil	Nefrolog
Neuropediatër	Endokrinolog
Okulist	Gjenetist
Otorinolaringolog	Terapist okupacional
Psikolog	Fizioterapist
Punonjës social	Terapist integriteti sensorial
Dismorfologist	Logoped
Radiolog	Dietolog
Kirurg plastik	

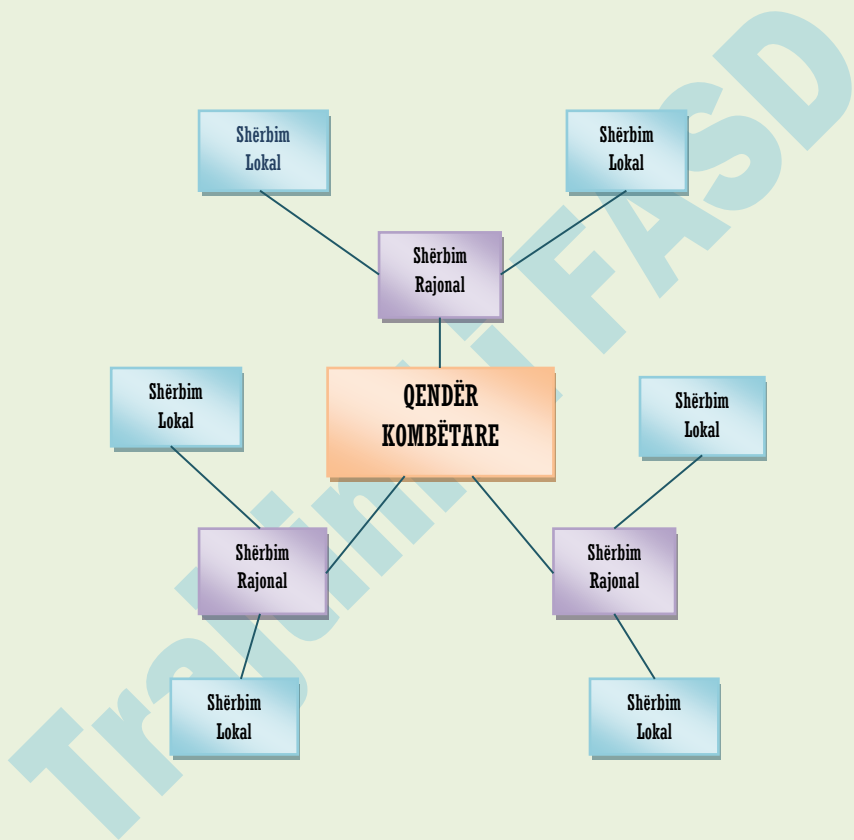
Lidhur me ngritjen e një sistemi reference për trajtimin e FASD, i cili nis rrugëtimin e tij nga shërbimet parësore deri në ato të specializuara apo multidisiplinare, do të referoheshim modelit britanik, propozuar kohët e fundit (paraqitur më poshtë skematikisht)²⁸, të cilin e gjuquam si shumë praktik, funksional e aplikativ.

Ky model është i strukturuar rreth një *Qendre Kombëtare* ku operon një ekip multidisiplinar, mbështetur nga shërbime shëndetësore sekondare rajonale, në stafin e të cilave shërbejnë klinikistë me ekspertizë në FASD. Shërbimet shëndetësore vendore, duke përfshirë edhe kujdesin shëndetësor parësor, kanë përgjegjësinë për të mbështetur referimin tek shërbimet e specializuara dhe për të ndihmuar pacientët të kenë qasje në burimet e duhura. Qëllimi i këtij modeli të ofrimit të shërbimeve është të sigurojë qasje më të gjerë në shërbimet e specializuara për trajtimin e FASD.

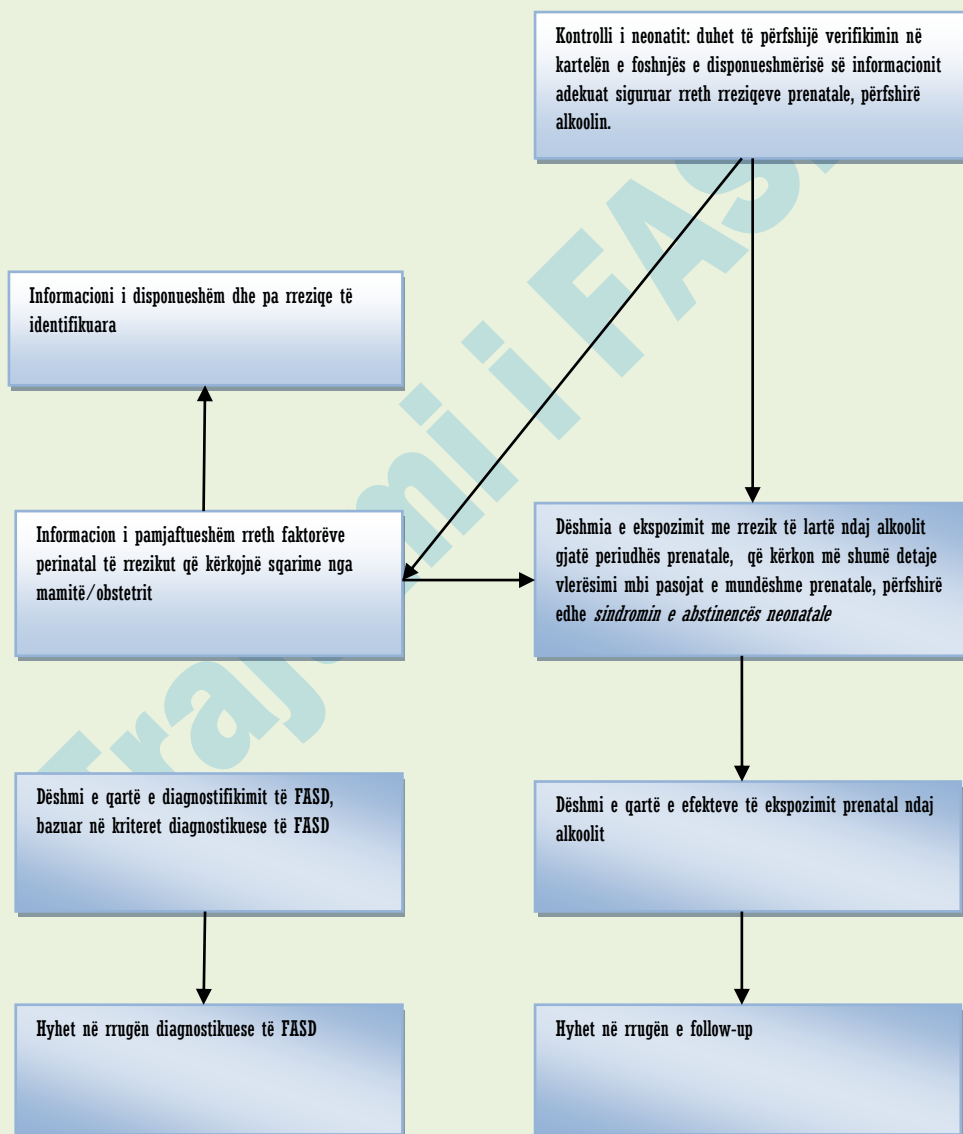
Përdorimi i një modeli të tillë shërbimi, i bazuar në një qendër kombëtare që mbështetet nga klinikat rajonale, është në përputhje me modelet e disiplinave të tjera tradicionale.

²⁸ Source: Mukherjee RAS et al (2016) Consensus statement regarding the recognition and diagnosis of foetal alcohol spectrum disorders across the lifespan in the UK: Development of proposed UK clinical pathways. Oxfordshire: The FASD Trust.

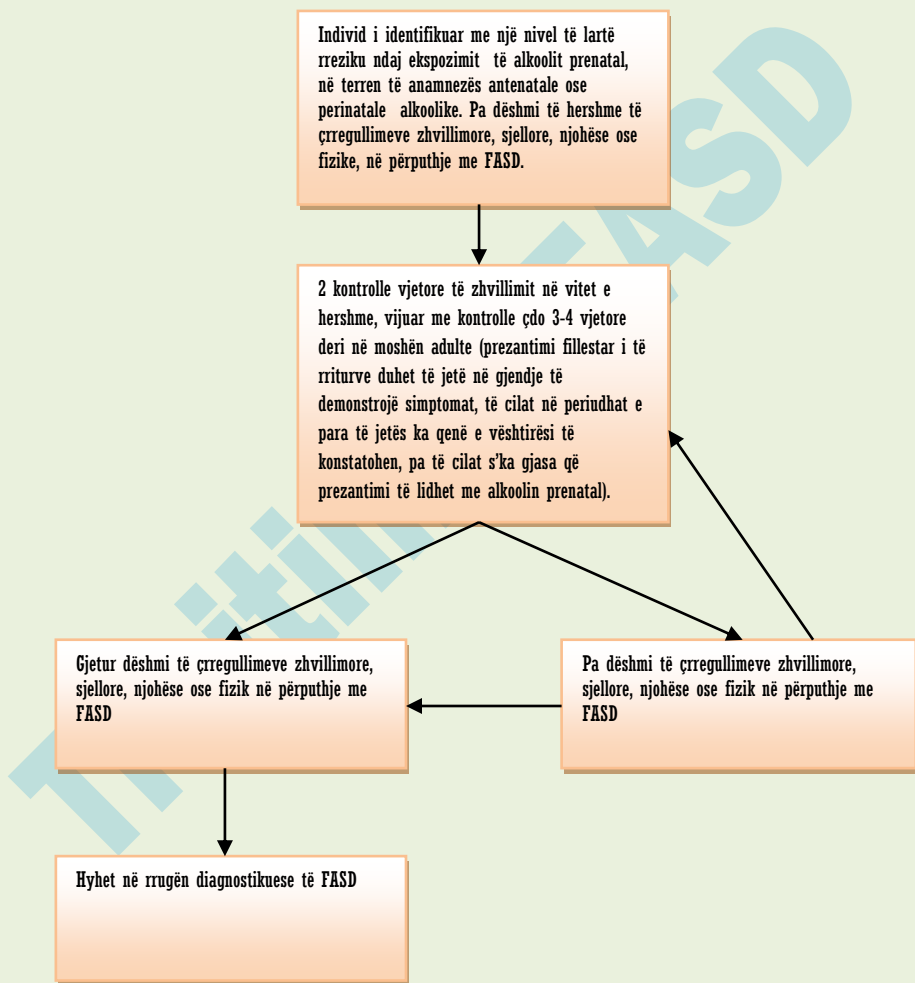
Një model i thjeshtë i ofrimit të shërbimit ndaj FASD



Rruga e kujdesit perinatal



Follow-up



9. ROLI I PEDIATRIT NDAJ FASD

Roli kryesor i pediatërve në sistemin parësor në lidhje me FASD, të cilët duhet të jenë të pajisur me njohuri mbi këtë spektër nozologjik, është që të udhëheqin masat parandaluese dhe evidentuese, e të referojnë pacientët në shërbimet përkatëse.

Pediatrit e sistemit parësor janë ajo pjesë e bluzave të bardha me pozitë të spikatur në ofrimin e ndërhyrjeve këshilluese për parandalimin primar dhe sekondar të FASD, sepse ata janë në kontakt të shpeshtë me fëmijët e moshës pedeatrike dhe nënat e tyre.

Pediatrit e parësorit ndërtojnë marrëdhënie të besueshme me pacientët e tyre pediatrik, së bashku me prindërit e tyre, ku si pjesë rutinë dhe e pritshme e aktivitetit të tyre është të diskutojnë përgjegjësitë personale shëndetësore, duke përfshirë këshillimet me preadoleshentët dhe adoleshentët mbi mos përdorimin e alkoolit dhe të substancave të tjera, parandalimin e seksit të pambrojtur, të shtatzënisë së parakohëshme, etj.

Standardet e kujdesit për pacientët adoleshentë, përfshijnë sigurimin e edukimit të vazhdueshëm të vet pacienëve dhe familjes së tyre, si dhe udhëzime paraprake rreth rreziqeve të përdorimit të alkoolit, shqyrtimit të përdorimit të alkoolit dhe varësisë dhe ndërhyrjes për të trajtuar përdorimin dhe referimin për trajtim të nevojshëm të specializuar.

Të dhënat e nënës që rrisin gjasat e një fëmije që ka pasur ekspozim alkoolik prenatal përfshijnë historinë e kaluar të nënës me përdorim të alkoolit ose të drogës (si varësia, përdorimi i shumëfishtë i drogës, shtatzënia e mëparshme me ekspozim ndaj alkoolit...), kujdes të mangët prenatal, papunësi, burgosje, partner dhe/ose familjar abuzues i rëndë alkooli, etj.

Pediatrit duhet të marrin në konsideratë mundësinë për FASD sa herë që një fëmijë ka tregues fizik e sjellor sugjestiv të FASD.

Kujdesi mjekësor parësor për pacientët me FASD, përfshin dokumentimin e anamnezës me ekspozim alkoolik prenatal apo me substanca të tjera dhe detaje të tjera lidhur me to, si dhe gjetje të ekzaminimit fizik, diagnozën e FAS kur është e mundur, dhe / ose referimin për vlerësim gjithëpërfshirës FASD dhe vlerësim diagnostik për intervenim. Praktikrat efektive përfshijnë dixhitalizimin e të dhënave mbi FASD në sistemin parësor, sikurse edhe nozologjitë e tjera.

Partneriteti i pediatërve me pacientin dhe familjen i tyre krijon për këta të fundit kushte ndërgjegjësuese mbi këto diagnoza të përjetshme si dhe u mundëson mjekëve menaxhimin e çrregullimeve emotive e sjellore të pacientëve. Bashkëpunimi i ngushtë i pediatrit me familjet e fëmijëve me FASD për t'u angazhuar këta fëmijë në shërbime të përshtatshme zhvillimore e arsimore, është një rol i vazhdueshëm dhe është e rëndësishme të parashikohet e të koordinohet tranzicioni eventual i individëve me FASD nga shërbimet e kujdesit pediatrik tek ato për të rriturit. Pediatrit gjithashtu duhet të konsiderojnë edhe nevojën e referimit të pacientëve të diagnostikuar me FASD në sistemin e mbrojtjes sociale.

10. VLERËSIMI I FAKTORËVE TË RREZIKUT PËR FASD & FAKTORËT DIAGNOSTIK KYÇ

Faktorët e rrezikut për FASD do ti gruponim në:

Faktorët e rrezikut për FASD	
Faktorët e fortë	Faktorët ndihmës
<ul style="list-style-type: none"> • Konsumi maternal i alkoolit gjatë shtatzënisë • Konsumi korrent maternal i alkoolit gjatë shtatzënisë • Pariteti/graviditeti i lartë • Frekuenca e lartë e lindjeve 	<ul style="list-style-type: none"> • Genotipi maternal ADH1B/ADH1B³ ose ADH1B/ADH1I • Histori e gjatë e konsumit maternal të alkoolit • Rritja e moshës maternale • Ulja e peshës së lindjes, gjatësisë dhe circumferences kraniale • Duhan-pirja maternale gjatë shtatzënisë • Statusi i ulët socio-ekonomik maternal • Histori maternale familjare e konsumit të alkoolit

11. NDRYSHIMET SIMPTOMATIKE TË FASD NË PERIUDHA TË NDRYSHME TË JETËS

Fëmijëria e hershme	Mosha shkollore deri në adoleshencë	Adoleshenca deri në moshë adulte
<ul style="list-style-type: none"> -Peshë dhe gjatësi lindje nën normë -Insomni -Disfagi -Axhitim -Probleme relacionale -Ankthi nga i huaji -Temperament shpërthyes -Vështirësi për të mësuar rregullat -Ndërpret lehtësisht aktivitetin -Mbi ose nën reagues ndaj stimujve 	<ul style="list-style-type: none"> -Çrregullime të memorjes -Vështirësi në përpunimin e informacionit -Vonesa në zhvillimin socio-emocional -Defiçite të funksionimit ekzekutiv -Impulsivitet -Vështirësi me konceptet abstrakte -IQ të ulët -Probleme sjelljore 	<ul style="list-style-type: none"> -Zbehje e tipareve faciale: Gjatë pubertetit si dismorfizmi facial ashtu edhe deficieti i rritjes kanë tendencë të zhduken, duke e bërë zbulimin sfidues -Gjykim i dobët dhe impulsivitet -Konfrontues dhe jo bashkëpunues -Nuk mund të parashikojë pasojat -Pa "frikë nga i huaji"

12. TRAJTIMI MJEKËSOR

Njerëzit me FASD kanë të njëjtat nevoja shëndetësore të përgjithshme sikurse njerëzit pa FASD. Fëmijët me FASD, ashtu si të gjithë fëmijët e tjerë, kërkojnë mirëtrajtimin e nevojshëm, si vaksinimin , mirëushqyerjen, ushtrime, higjienë dhe kujdesin mjekësor bazë. Por, për njerëzit me FASD, shqetësimet specifike të çrregullimit duhet të monitorohen dhe trajtohet ose nga mjeku korrent ose nëpërmjet referimit tek shërbimet e specializuara. Llojet e trajtimeve të nevojshme do të jenë të ndryshme për çdo individ dhe varen nga simptomatika që ata paraqesin.

Opsionet e trajtimit

Grupi i pacientëve	Opsioni Trajtues
Për të gjithë pacientët me FASD	<p><u>Vlerësimin e pikave të forta dhe të dobëta</u></p> <p>Hapi i parë në menaxhim e FASD kërkon njohjen e fëmijëve të paraqitur, diagnozën dhe vlerësimin e plotë klinik dhe psikologjik për të përcaktuar pikat e forta dhe të dobëta të fëmijës. Më pas duhet të ndërhyhet për të trajtuar profilin specifik të pikave të forta dhe dobësive të fëmijës.</p>
Pacientë me vështirësi	<p><u>Strategjitë edukuese dhe të të mësuarit</u></p>

<p>akademike dhe të të mësuarit</p>	<p>Praktikimi i Terapisë së Kontrollit Njohës, e cila fokusohet në trajtimin e pozicionit të trupit dhe lëvizjet, koshiencën, vëmendjen dhe përpunimin e informacionit, kontrollimin dhe kategorizimin, ka rezultuar me rezultate të ndjeshme në përmirësimin e sjelljeve të fëmijëve me FAS.</p> <p>Ndërhyrjet gjuhësore dhe literale, karakterizuar nga një kombinim i terapisë gjuhësore, vetëdijes fonologjike dhe trajnimit për shkrim e lexim, administruar nga një logoped, ka treguar të përmirësojë dukshëm aftësitë literale, ato të leximit dhe të drejtshkrimit.</p> <p>Ndërhyrjet matematike tregojnë gjithashtu për përmirësim të njohurive matematike. Studimet mbështesin faktin se njohjet matematike ndikojnë në përmirësimin e rezultateve akademike dhe aftësive adaptive. Si shëmbull referues të ndërhyrjes matematike, do të veçonim programin MILE (Math Interactive Learning Experience)²⁹.</p> <p>Lojërat kompjuterike me bazë virtuale gjithashtu mund të projektohen për t'i mësuar fëmijëve me FASD aftësi të reja (p.sh., sigurinë nga trafiku, zjarri, etj). Praktika trajtuese e FASD tregon se ndërhyrjet e realitetit virtual, rrisin ndjeshëm njohuritë.</p>
<p>Pacientë me probleme të funksioneve ekzekutive</p>	<p><u>Terapia e aftësisimit neurokonjitiv</u>³⁰</p> <p>Ndërhyrja e aftësisimit neurokonjitiv është treguar të përmirësojë funksionin ekzekutiv dhe aftësitë për zgjidhjen e problemeve tek fëmijët me FASD.</p>
<p>Pacientë me defiqite të aftësive sociale</p>	<p><u>Trajnimi për aftësi sociale</u></p> <p>Programet e trajnimit për aftësitë shoqërore bazuar në teorinë e të mësuarit social, është treguar të përmirësojë ndjeshëm njohuritë mbi aftësitë sociale tek fëmijët me FAS, FAS të pjesshëm ose ARND, dhe një IQ verbale³¹ ≥70. Këto trajnime raportojnë aftësi të përmirësuara sociale dhe ulje të sjelljeve problematike.</p>

²⁹ Shtjelluar në shtojcën 3 të tekstit

³⁰ Është një terapi grupi e cila ka qëllim rritjen e aftësisë vetë-rregulluese të fëmijëve me FASD. Terapia përmban një program 12-javor, që përdor teknika të përshtatura nga Programi Alert, ku fëmijët mësojnë të identifikojnë gjendjen e tyre, si dhe të zhvillojnë aftësitë vetërregulluese.

³¹ Kuotimi i Intelligencës Verbale (VIQ) është matja numerike e aftësive dhe kufizimeve të gjuhës së folur të fëmijës. Përdoret për vlerësimin e aftësisë së fëmijës për të arsyetuar dhe për të kuptuar të tjerët nëpërmjet fjalëve të shprehura.

	<p>Si shëmbull të programeve efikase për reduktimin e deficienteve në aftësitë sociale tek fëmijët me FASD do të përmendnim Programin Good Buddies (Miq të Mirë)³²</p>
<p>Pacientë me probleme në marrëdhëniet mjedisore dhe të vëmendjes</p>	<p><u>Programet e prindërve</u></p> <p>Programet për prindërit e fëmijëve me FASD janë mbështetje si për vet fëmijët e prekur, ashtu edhe për familjet e tyre.</p> <p>Këto programe ndihmojnë prindërit që të kuptojnë më mirë fëmijët e tyre të prekur nga FASD, i aftëson ata të ushtrojnë kujdesin e duhur ndaj tyre.</p> <p>Ato u mundësojnë prindërve si dhe anëtarëve të tjerë të familjes, të njohin shenjat e FASD. Inkurajojnë përparimin e familjes në drejtim pozitiv.</p> <p>Rikthejnë shpresën dhe optimizmin në familjet që kujdesen për fëmijët me FASD.</p> <p>Zvogëlojnë mundësinë që fëmijët e prekur nga alkooli prenatal të kenë aftësi të kufizuara sekondare më vonë në jetë.</p> <p>Si shëmbull do të përmendnim një ndër programet më të aplikuara mbi këtë aspekt, atë PACT (Parents and Children Together-Prindër dhe fëmijë sëbashku)³³</p>
<p>Pacientë me PATOLOGJINË E HIPEAKTIVITETIT ME VËMENDJE DEFICITARE (ADHD-attention deficit hyperactivity disorder)</p>	<p><u>Ndërhyrjet Sjellore</u></p> <p>Profili Sjellor i FASD përfshin:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Sjelljet eksternalizuese: hiperaktivitet, probleme konduktive (sjellje antisociale si agresivitet, delinkuencë, etj) • Simptomat internalizuese: pavëmendja, çrregullime të gjendjes shpirtërore • Çrregullime adaptuese <p>Ndërhyrjet në këtë opsion trajtues përqëndrohen pikërisht ndaj elementëve të këtij profili simptomatik sjellor.</p> <p>Ndër programet intervenuese sjellore do të veçonim programin Familjet që Përparojnë (Families Moving Forward-FMF). Ky program siguron mbështetje për familjet që sfidojnë sjelljet e FASD.</p> <p>Kjo ndërhyrje është më e përshtatshme për fëmijët me probleme serioze të sjelljes, bazuar pjesërisht në teknikat e mbështetjes pozitive të sjelljes. Është një model praktik, me intensitet të ulët dhe afatgjatë i konsultimeve mbështetëse me një prind ose kujdestar (se sa drejtpërdrejt me fëmijën). Ndërhyrja zgjat 9 deri në 11 muaj, me të paktën 16 seanca çdo 2</p>

³² Shtjelluar në shtojcën 4 të tekstit

³³ Për më shumë detaje mbi këtë program do të gjeni në Shtojcën 5 të tekstit.

	javë, që zakonisht zgjasin 90 minuta secila. Shërbimet kryhen nga operatorë të shëndetit mendor të specializuar për këto disiplina ³⁴ .
Pacientë me ADHD	<p>Farmakoterapia</p> <p>Ende nuk është miratuar farmakoterapi specifike për trajtimin e FASD. Por preparate të ndryshme mund të ndihmojnë në përmirësimin e simptomatike të FASD. Për shembull, ato mund të ndihmojnë në menaxhimin e niveleve të larta të energjisë, mospërqëndrimin, ankthin, depresionin, etj.</p> <p>Në vijim janë disa shembuj të preparateve të përdorura për trajtimin e simptomave të FASD:</p> <p><i>Stimulantët</i>³⁵ Këto preparate përdoren për të trajtuar simptoma të tilla si hiperaktivitetin, mosvëmendjen, kontrollin e dobët të impulseve, si dhe probleme të tjera sjellore.</p> <p><i>Antidepresivët</i> (p.sh. doxepine) Këto përdoren për të trajtuar simptoma të tilla si humor të ulët, humbje interesi, çrregullime të gjumit, negativitetin, nervozizmin, agresivitetin dhe sjelljet jo sociale.</p> <p><i>Neuroleptikët</i> (p.sh. atomoxetine³⁶) Përdoren për të trajtuar simptoma të tilla si agresivitet, ankth dhe probleme sjellore.</p> <p><i>Anksiolitikët</i> (ndër të preferuarit është dextroamphetamine) Përdoren për trajtimin e simptomave të ankthit.</p> <p><i>Cjthashtu si terapi korrente do të shtonim:</i></p> <p>Choline:</p> <p>Nuk ka trajtime biologjike specifike për FASD, por studimet recente kanë treguar se plotësimi i kolinës para lindjes ose pas lindjes zvogëlon deficitin konjitiv dhe sjellor. Mekanizmat e mundshëm përfshijnë nxitjen e prodhimit të fosfolipideve të nevojshme për zhvillimin dhe</p>

³⁴ Më shumë detaje mbi këtë program shtjellohen në shtojcën 6

³⁵ Shumë mjekë me ekspertizë të njohur në FASD rekomandojnë që në përgjithësi shumica e fëmijëve me FASD bëjnë më mirë me një kombinim Stimulant + Selective Serotonin Receptive Inhibitor (SSRI). Stimulues që duket të jenë efektiv përfshijnë Adderall, Ritalin, Concerta, ose Dexadrine. Më të zakonshmet e SSRI-së janë Paxil, Prozac, Zoloft dhe Celexa. Stimuluesit raportohen të jenë efektivë 80% - 90% të kohës, kur është bërë një diagnozë e saktë e FASD dhe nëse ato janë përshkruar drejt. Këto psikostimulantë janë ndoshta midis medikamenteve më të sigurtë në dispozicion dhe kanë pak efekte të mundshme anësore. Stimuluesit mund të japin anoreksi, por SSRI zakonisht e largojnë këtë efekt anësor.

³⁶ Atomoxetine (Strattera (R)) është një inhibues selektiv i norepinefrinë (noradrenalinë) reuptake, që nuk klasifikohet si stimulant. Përdoret për të trajtuar çrregullimin e hiperaktivitetit me vëmendje deficitare (ADHD) si pjesë e një plani të përgjithshëm trajtimi, duke përfshirë trajtimet psikologjike, sociale dhe të tjera. Ky preparat mund të ndihmojë në rritjen e aftësisë për të kushtuar vëmendje dhe përqendrim.

	mielinizimin e aksoneve, shtimi i acetilkolinës dhe efekteve epigenetike.
Me defekte mentale dhe sjellore	<p>Trajtime farmakoterapeutike eksperimentale</p> <p>N-Metil-d-Aspartat Receptor Antagonist:</p> <p>Një studim i kohëve të fundit nga NIH (Instituti Kombëtar i Shëndetësisë) tregon se antagonistët e receptorit N-metil-d-aspartat mund të zbusin efektet negative të zhvillimit të FASD. Receptorët NMDA janë shumë të rëndësishëm për kontrollin e plasticitetit synaptik dhe funksionit të memorjes. Ato luajnë një rol të ndjeshëm në zhvillimin cerebral në përgjithësi. Alkooli inhibon këta receptorë, por tërheqja alkoolike maternale mund të shkaktojë vdekje qelizore fatale. Administrimi i antagonistëve të receptorëve të NMDA, që bllokajnë receptorin NMDA gjatë periudhës së tërheqjes, mund të reduktojë alterimet neuro-cerebrale dhe sjellore tek fëmijët e lindur me FASD (shtjelluar më gjërësisht në shtojcën 7).</p>
	<p>Trajtime eksperimentale me antioksidantë dhe suplemente të tjera nutritive</p> <p>Hulumtuesit sugjerojnë se konsumi i antioksidantëve mund të zvogëlojë rrezikun e defekteve të lindjes të lidhura me FASD. Antioksidantë janë molekula që mbrojnë qelizat ndaj radikalëve të lira që shkaktojnë oksidimin e tyre, dhe çuar në zhvillime patologjike. Ushqimet e pasura me antioksidantë, të tillë si <i>shafrani</i> dhe <i>çaji jeshil</i>, mund të pengojnë efektet negative të alkoolit tek fetusit. <i>Vitaminat C dhe E</i> gjithashtu kanë veti të rëndësishme antioksiduese, duke i bërë ato veçanërisht të dobishme gjatë shtatzënisë. Gjithësesi përdorimi i antioksidantëve nuk është arsye për të përdurur alkool gjatë gravidancës, mbasi ato nuk bllokajnë tërësisht veprimet teratogjene të alkoolit.</p> <p>Përveç vitaminave antioksiduese C dhe E, mikronutrientë të tjerë mund të jenë të dobishëm në luftimin e simptomave të FASD. Studimet tregojnë se plotësimi i <i>zinkut(Zn)</i> mund të zbusë dëmtimet konjitive tek foshnjat e reja. <i>Nikotinamidi</i> gjithashtu mund të mbrojë nga vdekja qelizore tek fetusit, si pasojë e ekspozimit alkoolik.</p>

Qasje Alternative

Në trajtmet e aftësive të kufizuara të FASD një numër terapish alternative kanë rezultuar të efektëshme. Ndër to përmendim:

- Terapia e asistencës ndaj kafshëve,
- Biofeedback,
- Terapia e artit krijues,
- Trajnim auditiv,
- Yoga,
- Masazh,
- Energji-terapi,
- Reiki³⁷,
- Akupunkturë,
- Imazhe vizuale,
- Terapi relaksuese dhe
- Akupresurë.

13. SKRINIMI

Të gjitha gratë shtatzëne që në vizitën e përë obsetrikale duhet të merren në pyetje lidhur konsumin e alkoolit prej tyre, duke përfshirë sasinë dhe frekuencën e marrjes, si dhe modelin e marrjes në pyetje, dhe në rastin ideal deri 3 muaj para shtatzënisë për gratë që planifikojnë shtatzëni. Kontrolli ndihmon mjekët të identifikojnë gratë në rrezik (dhe fëmijët e tyre të palindur), si dhe të vlerësojnë nivelin e tyre të rrezikut.

³⁷ Reiki është një teknikë japoneze që përdoret për shërimin e traumës fizike dhe mendore, e për të mbështetur çartësinë mendore dhe mirëqenien shpirtërore (më shumë mbi këtë terapi alternative do të gjeni në aneksin 7 të tekstit).

Kontrulli gjithashtu lejon vlerësimin për referim për trajtim të duhur, nëse është e nevojshme.

Përsa i përket identifikimit të fëmijëve me FASD, shqyrtimi universal i fëmijëve asimptomatik në nivel popullsie është ndërhyrje jopraktike, ndërkohë që shqyrtimi i shënjestruar për grupet e fëmijëve të njohur për ekspozim ndaj alkoolit është më i efektshëm në identifikimin e fëmijëve me çrregullime të FASD.

Diagnoza e hershme e FASD shoqërohet me një zvogëlim të rrezikut të zhvillimit të aftësisë së kufizuar sekondare në adoleshencë dhe në moshë madhore, duke përfshirë braktisjen e shkollës, problemet e drogës dhe alkoolit, çrregullimet e shëndetit mendor, problemet me ligjin ose burgosjen, absenteizmin, papunësinë, etj.

a. Testet e përdorimit të alkoolit gjatë shtatzënisë

Sikurse theksuam dhe më lartë, të gjitha gratë shtatzëna duhet të pyeten për konsumimin e mundshëm të alkoolit. Duhet të kërkohet shpeshtësia dhe sasia e marrjes së alkoolit nga një grua dhe të regjistrohet në mënyrë rutinore, apo idealisht duke përdorur një mjet të validuar dhe të standardizuar. Ka shumë mjete për shqyrtim (përfshirë CAGE, TWEAK, dhe T-ACE)³⁸, të cilat marrin formën e një pyetësoi të shkurtër. Megjithatë, shumica janë zhvilluar për identifikimin e konsumimit të rrezikshëm të alkoolit.

b. Identifikimi me Biomarker

Biomarkuesit aktualisht mund të përdoren për të identifikuar shtatëzanitë e ekspozuar

³⁸Formatet e këtyre testeve datojohen në shtojcën 10 të tekstit.

ndaj alkoolit, por jo FASD. Kjo nuk do të thotë se ato janë pa përfitim në identifikimin e grave në rrezik. Gratë mund të identifikohen në momente të ndryshme kohore, përfshirë para shtatzënisë, në fillim të shtatzënisë, gjatë gjithë shtatzënisë dhe pas lindjes së fëmijës. Në secilën nga këto faza ekzistojnë mundësi për të ndërhyrë në emër të nënës, fëmijës së shenjuar dhe fëmijëve të ardhshëm për të parandaluar ose minimizuar efektet negative. Konsideratat në zgjedhjen e një biomarkuesi përfshijnë nëse dëshirohet identifikimi i përdorimit afatshkurtër apo afatgjatë i alkoolit, i sasisë dhe kohës së përdorimit, ndjeshmërisë dhe veçantisë së dëshiruar të shënuesit. Një konsideratë tjetër është disponueshmëria dhe pranueshmëria e biomarkuesit. Për shembull, mostrat e urinës sigurohen në mënyrë joinvazive dhe rutinore në vizitat e kujdesit prenatal, ndërsa mostrat e flokëve neonatale mund të mos jenë të disponueshme.

Biomarkuesit indirekt të përdorur klinikisht për rastet e konsumit kronik të alkoolit, të tilla si vëllimi mesatar i korpuskulave, γ -glutamilttransferaza dhe karbohidrat-deficient transferaza(CDT), janë veçanërisht të dobishëm kur janë pjesë e një paneli të biomarkuesve. Këta markues identifikojnë abuzimin kronik të alkoolit, por mungon ndjeshmëria dhe specifika për të vlerësuar saktësisht nivelet nga mesatare deri në të ulët të konsumit të alkoolit dhe ekspozimit të pandërprerë ose të kohëve të fundit ndaj tij.

Komorbiditeti dhe ekspozimet e tjera përveç alkoolit do të ndikojnë në nivelet e këtyre markuesve. Disa janë gjithashtu më pak të vlefshëm në shtatzëni si rezultat i ndryshimeve normale fiziologjike (p.sh., vëllimi i korpuskulave dhe rritja e CDT në shtatzëninë pasardhëse).

Markuesit e drejtpërdrejtë të alkoolit dhe metabolitëve të tij, janë më të ndjeshëm dhe specifik dhe janë në gjendje të zbulojnë ekspozimin e kohëve të fundit ndaj alkoolit. Koha dhe sasia e ekspozimit të zbuluar varen nga matricat e nënës dhe ato neonatale të testuara: lëngjet biologjike, thonjtë ose flokët. Alkooli, duke përfshirë nivelet e ulëta të ekspozimit, mund të zbulohet në frymëmarrje, gjak dhe urinë. Veç kohës së ekspozimit, efektet e alkoolit janë të varura edhe nga sasia e konsumuar, masa trupore dhe faktori gjenetik. Metabolitë të alkoolit, përfshirë glucuronidet etilike (EtG), etil sulfatin (EtS), esteret etilike të acideve yndyrore (FAEEs) dhe fosfatidiletanoli (PEth) janë shumë specifike dhe kanë një dritare më të gjërë të zbulimit sesa vetëm alkooli.

FAEEs mund të përcaktohet nga gjaku / plazma / serumi, floku, ose meconiumi. Në gjak FAEEs tregojnë ekspozimin ndaj alkoolit për 1 ose 2 ditë, në varësi të kohës së

ekspozimit. Mostrat e flokëve dhe thonjve përdoren për të matur ekspozimet kumulative me kalimin e kohës. FAEEs në mekonium janë me interes të veçantë, sepse ato janë specifike për të porsalindurin (më shumë detaje mbi këtë marker jepen në Shtojcën 1).

Më shumë se 20 përbërje të ndryshme formohen në fetus nga esterifikimi i alkoolit që ka kaluar placentën. Ekspozimi alkoolik fetal përafërsisht nga java e 20-të e shtatzënisë deri në lindje pasqyrohet në nivelet e mekoniumit, me theks në 2 muajt e fundit të shtatzënisë.

Ndjeshmëria zvogëlohet në nivele mesatare deri në të ulëta të ekspozimit. FAEEs janë zbuluar në meconium nga foshnjat e grave që nuk konsumonin alkool në shtatzëni, por në nivele shumë më të ulëta sesa tek gratë konsumatore. FAEE në indet e placentës, veçanërisht stearati etilik me një vlerë pozitive parashikuese prej 50% dhe një vlerë negative parashikuese prej 97 %, mund të përdoren gjithashtu për të identifikuar porsalindurët e ekspozuar ndaj alkoolit. Vlerat e placentës dhe meconiumit mund të ndryshojnë, për shkak të metabolizmit potencial të FAEEs në placentë dhe sintezës shtesë në mekonium.

EtG dhe EtS janë produkte të drejtpërdrejta, jooksiduese të metabolizmit të alkoolit që mund të maten në gjak / plazëm / serum, urinë, flokë dhe mekonium dhe kanë përparësi të konsiderueshme për t'u dalluar vetëm nëse alkooli është konsumuar. Në krahasim me FAEEs, ato janë të tretshme në ujë dhe të qëndrueshme kur konservohen. Nga këto dy produkte EtG është më i besueshëm në serum, ka një periudhë më të gjatë të zbulimit në urinë, është më i ndjeshëm në mekonium dhe përdoret më shpesh. EtG në flokët dhe thonjtë amëtar është një marker shumë më pak i ndjeshëm në PAE se EtG në mekonium . Megjithatë, studjuesit kanë konstatuar një kombinim të EtG në flokët e nënës dhe mekonium si parashikues të ekspozimit alkoolik fetal, me ndjeshmëri prej 86% dhe specifike 74%. Është e mundur që EtG kalon placentën dhe se EtG në mekonium mund të pasqyrojë metabolizmin fetal dhe të nënës. EtG është i detektueshëm për 75-80 orë në urinë dhe 8-18 orë në gjak. Ajo mat ekspozimin e kohëve të fundit ndaj alkoolit, pasi alkooli është eliminuar nga trupi.

Një kombinim i shënuesve mund të rrisë saktësinë, siç është kombinimi i FAEE dhe EtG. Për të zbuluar konsumin e alkoolit afatshkurtër dhe afatgjatë, kombinimi i CDT dhe PEth mund të jetë i vlefshëm. *Kostoja e disa analizave, të tilla si markuesit mekonial, mund të perceptohet si e lartë për testime rutinë, por janë kosto-efektive kur krahasohen me koston e mosidentifikimit të një të porsalinduri me FASD.* Identifikimi i një nëne në rrezik për të

pasur një fëmijë me FASD, siguron përfitimin më të madh nëse kryhet në fillim ose gjatë shtatzënisë.

c. Ultrasonografia prenatale

Ultrasonografia prenatale mund të përdoret në gratë shtatzëna me konsum të rëndë të alkoolit, për të vlerësuar parametrat e rritjes së fetusit dhe për të kërkuar defekte zhvillimore fetale.

14. PARANDALIMI I FASD



Mospërdorimi i alkoolit nga gratë gjatë shtatzënisë duhet të jetë absolut

Modeli Katër Pjesor i Parandalimit

Qasjet parandaluese të FASD janë komplekse, multi-sektoriale dhe holistike; ato përfshijnë shumë më tepër sesa informacioni rreth rreziqeve të përdorimit të alkoolit nga gratë gjatë shtatzënisë (përfshirë dhe periudhat para dhe pas shtatzënisë).

Praktikat e përparuara bashkëkohore bazojnë strategjitë parandaluese ndaj FASD në 4 nivele qasjesh të cilat përfshijnë ndërhyrje të përgjithshme dhe specifike në ndihmë të grave për përmirësimin shëndetit të tyre dhe foshnjave të tyre, me mbështetjen e familjes, rrjetit mbështetës, shërbimeve dhe komunitetit. Ato përfshijnë:

Niveli 1: Rritja e vetëdijes

Ky nivel i parë i parandalimit përfshin gjerësisht femrat e moshës fertile

Është projektuar për:

- *Rritjen e vetëdijes mbi rreziqet e alkool-pirjes në shtatzëni, dhe për alternativat e përdorimit të alkoolit gjatë shtatzënisë*
- *Orienton mbi disponueshmërinë e ndihmës për gratë që kanë nevojë për mbështetje për menaxhimin e alkool-pirjes*
- *Promovon përfshirjen e komunitetit në aksionet parandaluese ndaj FASD*

Përshkrimi

Pamfletat, fushatat e parandalimit, shenjat paralajmëruese në bare dhe forma të tjera të edukimit publik janë mjete të efektshme për ndërgjegjësimin publik mbi dëmët e alkoolit në përgjithësi dhe në veçanti mbi FASD.

Ky nivel i parandalimit është bazë edhe për tre nivelet e tjera të parandalimit, dhe duke

arritur numrin më të madh të njerëzve ndikon dukshëm në ndërgjegjësim dhe në uljen e stigmës dhe ndjenjës së fajit.

Strategjitë e zhvillimit të komunitetit janë gjithashtu një komponent kyç i parandalimit të nivelit 1 të FASD.

Për disa gra, ky lloj informacioni është i mjaftueshëm për të krijuar ose mbajtur ndryshime pozitive në shëndetin e tyre. Ky nivel i parandalimit ka potencialin për të siguruar informacionin e duhur nga të gjithë ato gra që kanë nevojë për të marrë vendime rreth përdorimit të alkoolit gjatë shtatzënisë. Ky nivel i parandalimit shërben gjithashtu për të lidhur ofruesit e shërbimeve përkatëse shëndetësore e sociale, në mënyrë që ata të mund të bashkëpunojnë për ta bërë sistemin e shërbimit më të mirëpritur për gratë me probleme të përdorimit të substancave dhe për të punuar në një sërë zgjidhjesh në nivel komuniteti, që mbështesin shëndetin e grave dhe fëmijëve.

Përfitimet

Për disa gra, ky lloj informacioni është i mjaftueshëm për të krijuar ose mbajtur ndryshime pozitive në shëndetin e tyre. Ky nivel i parandalimit ka potencialin për të siguruar informacionin e duhur për të ato gra që kanë nevojë të marrin vendime rreth përdorimit të alkoolit gjatë shtatzënisë. Ky nivel i parandalimit shërben gjithashtu për lidhjen dhe bashkëpunimin e shërbimeve përkatëse dhe stafeve të tyre.

Niveli 2 : Këshillimi i shkurtër me vajzat dhe gratë e moshës fertile

Objektivi:

Diskutimi i përdorimit të alkoolit me të gjitha vajzat dhe gratë e moshës fertile

Niveli i dytë i parandalimit përfshin diskutimin bashkëpunues me të gjitha gratë e moshës fertile, si dhe me rrjetet e tyre mbështetëse, mbi përdorimin e alkoolit dhe rreziqet e lidhura.

Ai gjithashtu përfshin diskutimin e mënyrave për të përballuar pa alkool, mbështetjet prenatale të disponueshme, si dhe mbi planifikimin e shtatzënisë.

Mjekët për një kohë të gjatë janë njohur si ofrues të rëndësishëm të informacionit dhe mbështetjes. Megjithatë, veç operatorëve shëndetësor ka dhe shumë ofrues të tjerë

shërbimesh që vijnë në kontakt me vajzat dhe gratë në shumë mjedise, që janë gjetur të jenë të dobishme kur ofrojnë informacion dhe mbështetje të shkurtër.

Ky nivel parandalimi të FASD përmban angazhimin e operatorëve në mbarë sistemin ofrues të shërbimeve ndaj grave për jetësimin e ndërhyrjeve identifikuese dhe ndërgjegjësuere/ informuese³⁹ mbi impaset e alkoolit dhe substancave të tjera.

Ndihma nga ofruesit e shërbimeve të cilët janë të gatshëm të shpalosin kompetencën e tyre në diskutimin mbi përdorimin e alkoolit dhe rreziqet tek të gjitha gratë e moshës fertile, është një komponent kritik i parandalimit të FASD.

Vajzat dhe gratë që përdorin alkoolin në mënyra të rrezikshme ndihmohen për të ulur apo ndërprerë përdorimin e alkoolit gjatë shtatzënisë, dhe ato me probleme substanciale shëndetësore alkool-lidhura referohen në shërbimet përkatëse të sistemit trajtues.

Praktika dëshmon për efektivitetin e qasjes së ndërhyrjeve të shkurtra, bashkëpunuese e motivuese, për zvogëlimin e rrezikut tek gratë që kanë shtatzëni të ekspozuar ndaj alkoolit.

Në fakt, një ofrues shërbimi i cili siguron një qasje empatike, bashkëpunuese ka probabilitet të lartë suksesi.

Ky nivel i parandalimit përmes informacionit dhe mbështetjes së duhur për vajzat dhe gratë, ka vlera kuçe për një shtatzëni të shëndetshme dhe uljen e rrezikut për pasardhës me FASD.

Në të kaluarën, jo të gjitha vajzat dhe gratë janë pyetur për përdorimin nga ato të alkoolit. Për më tepër, përvoja e stigmatizimit, madje edhe një perceptim apo frikë nga gjykimi nga ana e ofruesve të shërbimeve, ka qenë pengesë për vajzat dhe gratë që të kërkojnë shërbime.

Shpesh nënat e fëmijëve me FASD, raportojnë se nuk u është dhënë informacioni i nevojshëm. Prandaj, është e rëndësishme që operatorët e kujdesit ndaj vajzave dhe grave të moshës fertile, të testojnë nifelin e njohurive të tyre mbi rrezikun e përdorimit të alkoolit gjatë shtatzënisë dhe të ofrojnë informacione dhe mbështetje të përshtatura sipas nevojës.

Ofrimi i ndërhyrjes së shkurtër rezulton më praktik dhe i efektshëm kur ndërmerret nga operatorët e shërbimit shëndetësor parësor dhe ofruesit e shërbimeve të tjera mbështetëse sesa nga specialistët e adiktologjisë. Për këtë arsye të shihet me përparësi trajnimi i operatorëve të këtyre shërbimeve për rritjen e kompetencave bazike të tyre në fushën e adiktologjisë.

³⁹ Detajuar në aneksin 11 të tekstit

Përfitimet

Pragu i ulët i këtij niveli parandalimi rrit aksesin në shërbimet ndaj femrave të moshës fertile, ku u mundësohet përfitimi i ndërhyrjeve të shkurtra ndërgjegjësuere mbi dëmet e abuzimit alkoolik, përfshirë edhe ato shkaktuar nga ekspozimi alkoolik fetal.

Niveli 3 : Mbështetja e Specializuar Prenatale

Objektivi:

Qasja dhe Ndihma ndaj Vajzave dhe Grave më të Rrezikuara

Niveli i tretë i parandalimit përfshin sigurimin e kujdesit dhe trajtimit të respektueshëm dhe holistik për vajzat dhe gratë që përdorin alkoolin gjatë shtatëzënisë dhe kanë probleme të lidhura shëndetësore, sociale dhe financiare.

Përshkrimi

Niveli 3 - Parandalimi i FASD sigurohet nëpërmjet mbështetjes së specializuar dhe holistike të grave shtatzëna me probleme të përdorimit të substancave dhe probleme të tjera shëndetësore e sociale.

Në të gjithë rrjetin e shërbimeve të ofruara në mjediset rurale dhe urbane, gratë mund të sigurohen me mbështetje në një varg faktorësh që ndikojnë në përdorimin nga ato të alkoolit.

Një aspekt kritik i këtij niveli të parandalimit të FASD është tejkalimi i barrierave qasëse. Një qasje e kulturuar, jo paragjykuese, e kombinuar me shërbime të aksesueshme dhe gjithëpërfshirëse, ndihmon në reduktimin e barrierave ndaj kujdesit. Shërbimet që veprojnë me një perspektivë për zvogëlimin e dëmeve janë efektive në mbështetjen e

masave përmirësuese të shëndetit të grave, duke njohur dhe pranuar ritmin dhe llojet e ndryshimit që gratë janë në gjendje të bëjnë.

Përveç kësaj, trajtimi i varësive në qendrat specifike të grave duhet të jetë në dispozicion për gratë shtatzëna dhe nënat me probleme të përdorimit të substancave. Iniciativave në terren dhe programet komunitet-bazuar, ditore dhe rezidenciale, janë më mbështetëse e qasëse për nevojat e grave shtatzëna dhe nënave të reja.

Përfitimet

Niveli 3 i parandalimit të FASD mbështet lidhjen e grave me probleme të përdorimit të substancave me shërbimet e nevojshme shëndetësore dhe shërbimet e tjera të kujdesit ndaj grave, të cilat shpesh ndjejnë peshën e stigmës shoqërore ndaj përdorimit të substancave nga gratë dhe / ose nga statusi i tyre social, gjeografik ose ekonomik.

Vlerësimet e shërbimeve të parandalimit të nivelit 3 tregojnë se gratë që kanë qasje në këto shërbime përfitojnë në përmirësimin e shëndetit fizik, gjendjen ushqyese, ndihmë sociale, lidhjen me shërbimet trajtuese ndaj substancave, aftësinë prindërore dhe aftësinë për të mbajtur kujdestarinë e fëmijëve të tyre, etj.

Në kontekstin e shërbimeve të parandalimit të nivelit 3, gratë mund të ndihmohen edhe për trajtimin e pasojave të mundëshme aktuale ose të kaluara të dhunës në jetën e tyre. Mbështetja që marrin gratë në shërbimet e parandalimit të nivelit të 3 gjithashtu kanë ndikime pozitive lidhur edhe me shëndetin e foshnjave të tyre, duke përfshirë parandalimin e FASD.

Niveli 4: Mbështetja Postpartum

Objektivi:

Mbështetje Postpartum rutinë për nënat me probleme alkooli

Ky nivel i parandalimit të FASD përfshin mbështetjen e nënave të reja për të ruajtur ndryshimet e shëndetshme që ato kanë qenë në gjendje të bëjnë gjatë shtatzënisë, lidhur me përdorimin prej tyre të alkoolit dhe mbi problemet shëndetësore dhe sociale alkool-lidhura. Gjithashtu përfshin vijimin e mbështetjes për nënat e reja që nuk kanë qenë në gjendje të bënin ndryshime në përdorimin e substancave gjatë shtatzënisë, për t'i ndihmuar ato për të përmirësuar shëndetin dhe mbështetjen sociale, sikurse edhe shëndetin e fëmijëve të tyre. Gjithashtu mund të përfshijë shërbime të ndërhyrjes së hershme për fëmijët e tyre.

Përshkrimi

Niveli 4 i Parandalimit të FASD përfshin kujdesin e vazhdueshëm holistik, jo-gjykues, mbështetjen sociale, përkrahjen dhe mbështetjen peer, etj, për nënat që kanë, ose kanë pasur probleme me alkoolin. Ajo gjithashtu mbështet gratë që nuk kanë probleme alkoolike dhe që dëshirojnë të fillojnë të pijnë përsëri në mënyrë të moderuar, për të rregulluar orarin e tyre të ushqyerjes me gjë për të zvogëluar rrezikun e ekspozimit ndaj alkoolit përmes qumështit të gjirit.

Konceptimet e mëparshme të parandalimit të FASD shpesh nuk përfshinin ofrimin e mbështetjes në periudhën postpartum. Megjithatë, gjithnjë e më shumë ndihma shihet si e rëndësishme si për gratë që kanë qenë në gjendje të ndalojnë përdorimin e alkoolit gjatë shtatzënisë për të parandaluar rikthimin, ashtu edhe për gratë që kanë vazhduar të luftojnë me problemet e alkoolit dhe / ose që janë nëna të fëmijëve të lindur me FASD. Niveli 4 i parandalimit të FASD ka për qëllim të sigurojë mbështetje postpartum të nënave për ti mundësuar atyre vazhdimin e përmirësimit të shëndetit të tyre, si dhe të fëmijëve të tyre. Ky nivel gjithashtu mund të përfshijë programe për nënat, siç janë programet tradicionale të prindërimit, etj.

Përfitimet

Për lehonat që ushqejnë fëmijën me gji është e rëndësishme që të kenë informacione të sakta për rreziqet e ekspozimit ndaj alkoolit të fëmijës latant, përmes qumështit të gjirit dhe si ta reduktojnë këtë rrezik.

Për nënat që kanë qenë në gjendje të reduktojnë përdorimin e alkoolit gjatë shtatëzanisë, ndihma për vazhdimin e menaxhimit të përdorimit të tij dhe mbështetja adekuate që i ndihmon ato në uljen e rrezikut mund të jetë jetike.

Për nënat në proces trajtimi nga problemet e përdorimit të substancave, në rast shtatzënie të mundëshme është thelbësore vijimi i trajtimit detoksifikues e rehabilitues.

Mbështetja gjithëpërfshirëse e ofruar gjatë 3 viteve pas lindjes për nënat me probleme të vazhdueshme alkoolike, për t'i ndihmuar ato që përballen me probleme të alkoolit, si dhe / ose atyre me fëmijë të prekur nga FASD, për të bërë ndryshime që përmirësojnë shëndetin e tyre, aftësinë e tyre për të prindëruar, dhe për të zvogëluar rrezikun për të pasur fëmijën pasardhës të mundshëm me FASD, duhet të jetë padyshim e programuar.

15. Prognoza

Spektri i Çrregullimeve Alkoolike Fetale (FASD) janë kushte të përrjetshme. Për nozologjitë e këtij spektri nuk ka trajtim kurativ. Prognoza e tyre varet nga ashpërsia e defekteve të lindjes, nga nevoja për trajtime të ndryshme, si dhe nga efikasiteti i trajtimit. Fëmijët e prekur pësojnë një sërë anomalish, kufizuese të aftësive, që për nga rëndësia e tyre vijnë pas anomalive neuro-zhvillimore. Fëmijët mund të ndihmohen për të përmirësuar potencialin e tyre shëndetsor,psiko-fizik, social, etj, duke kombinuar një

gamë të gjërë e të larmishme ndërhyrjesh specifike e universale, të karakterit shëndetësor, social, mbështetës, akademik, ligjor, etj.

Praktika trajtuese e FASD ka dëshmuar se prognoza mund të përmirësohet me diagnostikim të hershëm (mundësi që padyshim i krijojnë vetëm një sistem trajtues kapacitativ, i mirorganizuar dhe i drejtmenaxhuar). Diagnostikimi para moshës 12 vjeç zvogëlon rrezikun e një sërë rezultatesh të pafavorshme të të rriturve, në masën 2-4 herë.

Faktorë të tjerë mbrojtës përfshijnë kushtet optimale të jetesës, mos ekspozimi ndaj dhunës në familje, abuzimit fizik ose seksual, etj.

16. IMPAKTI EKONOMIKO-SOCIAL

Praktika bashkëkohore tregon se kosto ekonomiko-sociale e FASD është e konsiderueshme⁴⁰.

Nozologjitë e spektrit, veçanërisht FAS, si forma më agravuese dhe invalidizuese e tij, përfshijnë një gamë të gjërë të simptomave, nga të lehta deri në të rënda, si dëmtimet fizike, veçanërisht ato neuro-cerebrale, çrregullimet psihike, sjellore, emotive.....

Impaset e FASD grupohen në kostot e direkte dhe në ato jodirekte.

⁴⁰ Një studim recent i CAMH, i zhvilluar sipas një modeli gjithëpërfshirës të bazuar në dëshmi për të llogaritur ndikimin ekonomik të FASD në Kanada, evidenton se "Thuajse të gjithë sektorët e shoqërisë janë të prekur nga FASD: kujdesi shëndetësor, shërbimet sociale, ato ligjore e korrektuese". Po ky studim raporton se humbja e produktivitetit të individëve me FASD për shkak të aftësisë së kufizuar dhe vdekshmërisë së parakohshme, ishte kontribuesi më i madh në koston e përgjithshme (me 42% të barrës së përgjithshme). Një kontribues tjetër ishte kostoja e sistemit ndëshkimor, me 30%. Kostot e kujdesit shëndetësor përbënin 10%, ndërkohë që pjesa tjetër ndahet midis kostove të tjera të drejtpërdrejta, siç janë fëmijët në kujdes, strehimi mbështetës dhe arsimi special.

Në kostot direkte përfshihen:

- Kosto e kujdesit shëndetësor (trajtimet psikologjiko-sjellore, trajtimet farmakologjike, kujdesi ambulator, ai spitalor....)
- Kosto e zbatimit të ligjit (korrektimet)
- Në kostot e tjera të drejtpërdrejta, si ato të kujdesit mbështetës, parandalimit, hulumtimit....

Në kostot indirekte përfshihen:

- Sëmundjet mendore,
- Largimi nga shkolla,
- Përdorimi i substancave,
- Papunësia,
- Varfëria
- Përfshirja me ligjin dhe burgosja.
- Humbjet e produktivitetit për shkak të aftësisë së kufizuar dhe vdekshmërisë së parakohshme të individëve me FASD.

17. MONITORIMI

Fëmijët me FASD duhet të kenë një pediatër dhe/ose një mjek familje të kujdesit parësor që mund t'i shqyrtojë ata çdo vit (ose më shpesh, sipas nevojës) në mënyrë që të koordinojnë kujdesin ndaj tyre dhe të përcaktojnë nevojën për vlerësime dhe mbështetje shtesë. Në mënyrë të veçantë, fëmijët duhet të monitorohen për:

- Çrregullime zhvillimore, përfshirë ato motore dhe të folurit e gjuhësore
- Problemet e arsimit
- Problemet e aftësive sociale
- Problemet sjellore dhe të shëndetit mendor
- Problemet me drogën dhe alkoolin
- Komplikime të ndonjë anomalije kongenitale.

18. Efektet Psikosociale dhe Kulturere

Ashtu si çdo patologji tjetër, FASDs rrisin ndjeshëm barrën mbi shoqërinë dhe burimet e saj. FASDs konsiderohen defekte të lindjes dhe aftësi të kufizuara zhvillimore, ku personat me këto kushte kanë nevoja të rritura për kujdes shëndetësor, nga periudha neonatale deri në moshën e rritur. Përveç kësaj, individët me FASD janë në rrezik të lartë për lëndime, shtatzëni të padëshiruar, infeksione seksualisht të transmetueshme.....

Problemet më serioze janë ato funksionale, përfshirë çrregullimet e shëndetit mendor, mungesat në shkollë e në punë, probleme me ligjin, vështirësitë me jetesën e pavarur, abuzimi i substancave, problemet me prindërit, etj. Nevojat e përditshme siç janë transporti, punësimi dhe strehimi, konkurrojnë brenda shërbimeve sociale tashmë të mbingarkuara.

FASD-të kanë efekte serioze dhe shpesh rrënuese për pacientin dhe familjen. Paaftësitë përjetojnë nga personi i prekur që nga fëmijëria deri në moshën e rritur. Shumë familje përballen me situata komplekse të mbarsura me probleme të shumta shëndetësore dhe sociale.

Prindërit e individëve me një nozologji të FASD përjetojnë situata stresi të vazhdueshëm.

Individët me FASD kanë nevojë për ndërhyrje shumëplanëshe, përfshirë kujdesin shëndetësor, mbështetjen dhe shërbimet sociale, ndërhyrjen e hershme dhe arsimin,

drejtësinë dhe korrektimin e të miturve, trajtimin e abuzimit të substancave, shëndetin mendor, etj.

Kështu, FASDs janë një problem i madh për shëndetin publik, me kosto të konsiderueshme, si në aspektin e vuajtjeve afatgjata të të prekurve dhe të familjeve të tyre, por edhe kosto e konsiderueshme ekonomike e shoqërisë. Sidoqoftë, FASDs dhe problemet në rritje të lidhura mund të shmangen, mbasi FASDs janë krejtësisht të parandalueshme.

19. UDHËZIME PËR PRINDËRIT

Prindërit ose kujdestarët duhet të pajisen me informacione rreth FASD, duke përfshirë shkakun e tij, aspektet e zakonshme neuro-sjellore (p.sh. vështirësitë në mësim, problemet me funksionin ekzekutiv, etj) dhe prognozën. Ata duhet të informohen për shërbimet e komunitetit, si dhe për shërbimet shëndetësore e të mbështetjes sociale që mund të jenë në dispozicion për vlerësimin, trajtimin dhe menaxhimin e fëmijës së tyre. Ata gjithashtu duhet të informohen për grupet lokale të ndihmës prindërore që ofrojnë informacion dhe mbështesin pacientët dhe familjet e tyre, etj.

20. KËSHILLA PËR MOS PËRDORIMIN E ALKOOLIT NË SHTATZËNI

Që me zbulimin e FAS janë rritur konsiderueshëm përpjekjet në aspektet e edukimit dhe ndërgjegjësimit publik, duke i informuar gratë që të mos konsumojnë alkool gjatë shtatzënisë, *mbasi asnjë sasi e alkoolit nuk mund të konsiderohet e sigurtë.*

Këshillojmë prindërit e ardhshëm, praktikuesit e kujdesit shëndetësor dhe të gjitha gratë në moshë fertile, veçnisht shtatzënat, mbi rëndësinë e mos konsumimit të alkoolit nëse një grua është shtatzënë ose mendon të mbetet shtatzënë.

Bazuar në të dhënat e fundit ne tashmë dimë se:

Alkooli i konsumuar gjatë shtatzënisë rrit rrezikun e defekteve të lindjeve të lidhura me alkoolin, duke përfshirë mangësitë e rritjes, anomalitë e fytyrës, dëmtimet e sistemit nervor qendror, çrregullimet e sjelljes dhe të zhvillimit intelektual. Alkooli mund të dëmtojë fetusin në çdo fazë të shtatzënisë. Dëmtimi mund të ndodhë në javët e hershme të shtatzënisë, madje edhe para se një grua të dijë se ajo është shtatzënë. Mangësitë konjitive dhe problemet e sjelljes që rezultojnë nga ekspozimi alkoolik prenatal janë të përjetshme. *Dëmtimet e lindjes të lidhura me alkoolin janë krejtësisht të parandalueshme.*

Për sa më sipër këshillohet që:

- Një grua që ka planifikuar mbetjen shtatzënë duhet të heqë dorë nga alkooli.

- Gruaja shtatzënë nuk duhet të pijë alkool gjatë shtatzënisë.
- Një grua shtatzënë që vazhdon të konsumojë alkool, duhet ta ndërpresë atë menjëherë, për të minimizuar rrezikun e mëtejshëm.
- Shtatzënat në prag të lindjes duhet të konsultohen me mjekun e tyre dhe të ndërmarrin hapa për të zvogëluar mundësinë e përdorimit prenatal të alkoolit.

21. KONKLUZION

Nozologjitë e FASD janë pasoja të rëndësishme shëndetësore të konsumit maternal të alkoolit, të cilat mund të shkaktojnë çrregullime të rëndësishme shëndetësore, e jo vetëm, për ata që preken. Efektet e ekspozimit alkoolik prenatal janë komplekse dhe mund të shkojnë nga çrregullime të lehta konjitive, deri në paraqitjen e plotë të FAS që karakterizohet nga dysmorfizmi facial, defiçite zhvillimore dhe neurokonjitive. Gama e çrregullimeve nuk është ende e njohur në mënyrë adekuate në nivel ndërkombëtar. Ndërsa FAS tani është pranuar gjerësisht si një çrregullim i diagnostikuar qartë, tiparet klinike të PFAS, ARND dhe ARBD janë më pak të definuara dhe subjekt i një debati të hapur. Si pasojë, epidemiologjia e gamës së plotë të çrregullimeve nuk dihet saktë.

Të dhënat sugjerojnë se rastet e FASD janë më të shumta nga sa vlerësohen. Është jetike që të bëhen përpjekje për studime të gjëra epidemiologjike mbi FASD, për të përfutur të dhëna të besueshme të këtij spektri nozologjik.

Informacioni i saktë në lidhje me rreziqet e konsumit të alkoolit gjatë shtatzënisë është i nevojshëm për zbatimin e strategjive parandaluese dhe trajtuese ndaj FASD. Ndërsa mekanizmat e saktë të teratogjenezës së alkoolit mbeten të pasigurta, është e qartë se konsumi maternal i alkoolit mund të ndikojë negativisht në zhvillimin e fetusit dhe të çojë në probleme të konsiderueshme të fëmijës pas lindjes dhe afatgjata.

Edhe pse në përgjithësi përdorimi maternal i alkoolit mund të çojë në zhvillimin e FASD, probabiliteti për incidenca të tilla rritet në rastet e konsumit të rëndë të alkoolit dhe veçanërisht në rastet varësisë alkoolike.

Këto gjetje janë të rëndësishme, duke pasur parasysh rritjen vitet e fundit në shumë vende të botës me traditë në konsumin e alkoolit (përfshirë edhe vendin tonë) të numrit të grave që abuzojnë alkool.

Marrëdhëniet shkakësore midis konsumit maternal të alkoolit dhe PFAS, ARBD dhe ARND janë më pak të njohura. Është e qartë se individët e prekur nga PFAS, ARBD dhe / ose ARND shfaqin vetëm një pjesë të anomalive të gjetura në individët e prekur nga FAS.

Hulumtimet kanë treguar se ka periudha kritike të zhvillimit të fetusit që janë veçanërisht të ndjeshme ndaj efekteve të ekspozimit alkoolik prenatal në doza të rënda. Është sugjeruar që anomalitë që lidhen me PFAS, ARBD dhe ARND mund të rezultojnë nga ekspozimi ndaj dozave të mëdha të alkoolit gjatë periudhave specifike të zhvillimit të fetusit, ndërsa FAS rezulton nga ekspozimi ndaj doza të rënda gjatë gjithë shtatzënisë.

Ka shumë debat për efektet negative të ekspozimit alkoolik prenatal në nivele të ulëta deri të moderuara, pasi dëshmitë ekzistuese nuk janë bindëse dhe hulumtimet ende nuk japin përfundime të sigurta. Në kushte të tilla e vetmja mënyrë e sigurtë për të parandaluar këto çrregullime është mos konsumimi absolut i alkoolit gjatë shtatzënisë. Parandalimi i konsumit të alkoolit gjatë shtatzënisë mbetet një sfidë e rëndësishme.

Strategjitë efektive të parandalimit dhe minimizimit të dëmeve të abuzimit alkoolik kërkojnë zbatimin e politikave që ndryshojnë sjelljen ndaj alkoolit. Rritja e akcizës, e çmimit në varësi të fortësisë dhe ulja e disponueshmërisë së pijeve alkoolike, kanë rezultuar si përcaktues efektiv të sjelljes ndaj alkoolit dhe duhet të konsiderohen si pjesë e strategjive të shëndetit publik mbi alkoolin, që synojnë ndër të tjera edhe reduktimin e përdorimit maternal të alkoolit.

Shërbimet e kujdesit primar dhe të komunitetit, ofrojnë mundësi ideale për të implementuar strategji selektive të parandalimit dhe trajtimit të FASD.

Menaxhimi i FASD përfshin identifikimin, referimin, diagnozën dhe trajtimin e individëve të prekur nga ekspozimi prenatal ndaj alkoolit. Diagnoza e hershme është jetësore për të siguruar që trajtimi i duhur dhe sistemet mbështetëse të zbatohen në fazën më të hershme.

Njohuritë e kufizuara mbi FASD shpesh u vështirësojnë profesionistëve të kujdesit shëndetësor kompetencën në diagnostikimin e nozologjive të këtij spektri. Kësaj i shtohen mungesa e mjeteve diagnostikuese ose të shqyrtimit, nënraportimi i konsumit maternal të alkoolit, vështirësia në zbulimin e karakteristikave përcaktuese të FASD dhe ngjashmëria midis karakteristikave të FASD dhe sindromave të tjera gjenetike dhe malformuese. *Këto raporte deficietare me FASD janë evidente në Sistemin tonë shëndetësor e mbështetës, ku gjithashtu mungon përvoja e duhur në adresimin e FASD. Si pasojë e një kuadri të tillë shpesh FASD ndodhet në kushte nëndiagnostikimi.*

SHTOJCA:

Shtojca 1

Veprimet e rekomanduara për parandalim/trajtimin e çrregullimeve pre/post natale alkool-lidhura (shkëputur nga “Dokumenti Politik i Strategjisë për Parandalimin dhe Zvogëlimin e Dëmëve të lidhura me Alkoolin në Shqipëri (2017-2021)”):

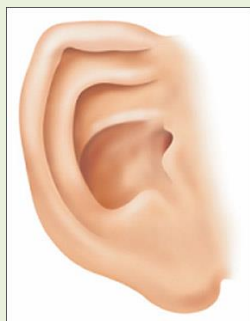
- ❖ Të jetësohen programe trajnimi për edukimin sistematik të profesionistëve të kujdesit shëndetësor mbi parandalimin e FASD, identifikimin dhe kujdesin⁴¹.
- ❖ Të jetësohen programe të edukimit profesional, për të aftësuar profesionistët përkatës (pediatër, obstetër-gjinekologë, neonatë) lidhur me parandalimin, identifikimin dhe trajtimin e FASD.
- ❖ Të jetësohen programe trajnimi për edukimin profesional të mamive lidhur me parandalimin, identifikimin dhe trajtimin e FASD.
- ❖ Të jetësohen programe edukative mbi FASD me prindërit e fëmijëve të afektuar nga ky spektër nozologjik, kujdestarët, stafin arsimor, etj.
- ❖ Mbështetje e një studimi anketues në rang kombëtar mbi Spektrin e Çrregullimeve Fetale Alkoolike(FASD) në popullatën e përgjithshme dhe në grupet me rrezik të lartë.

⁴¹ Përpjekjet e tilla do të kontribuojnë drejt qëllimeve të identifikimit më të mirë dhe ndërhyrjeve për gratë në rrezik për një shtatzëni alkool-eksponuar, si dhe identifikimit dhe trajtimit të personave që jetojnë me FASDs.

- ❖ Të implementohen praktikat e avancuara bashkëkohore për parandalimin dhe trajtimin e FASD.
- ❖ Të vlerësohet trajtimi mediatik i programeve dhe temave mbi abuzimin e alkoolit tek gratë shtatzëna dhe veçanërisht mbi FASD.
- ❖ Të zhvillohet strategji që angazhon mediat në mënyrë proaktive për të siguruar mbulim të veçantë të temave mbi dëmet nga abuzimi i alkoolit në përgjithësi, dhe veçanërisht gjatë shtatzënisë dhe mbi FASD.
- ❖ Të zhvillohet një udhëzues për ndërgjegjësimin e publikut mbi FASD.⁴²
- ❖ Ngritja pranë spitaleve rajonale e shërbimeve ndaj FASD, të cilat do të operojnë në pesë kategori ndërhyrjesh: kujdesi mjekësor, trajtimi terapeutik farmakologjik, trajtimi terapeutik psiko-sjellor, trajnime për prindër, qasje alternative....

Shtojca 2

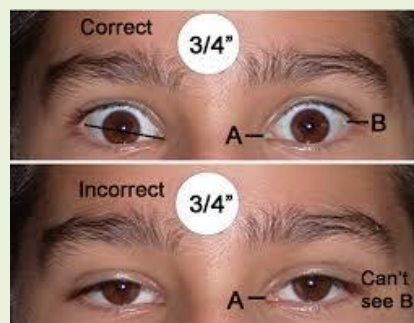
Ilustrime tiparesh të veçanta të dismorfizmit facial dhe corporal në përgjithësi



Helix dhe antelix si "shina treni"



Buzë e sipërme e hollë dhe philtrum i sheshhtë



Fisurë e vogël palpebrale

⁴² Qëllimi kryesor i udhëzuesit është që të rrisë ndërgjegjësimin e publikut mbi rrezikun për FASD nga konsumi prenatal i alkoolit, si dhe nevojat e individëve që jetojnë me çrregullimet e këtij sindromi dhe familjeve të tyre.



Rrudhime palmare si "shkopi i hokejit"



Camptodactyly shoqëruar me clinodactyly

Shtojca 3

MILE- Programi për përvojën e mësimi interaktiv të matematikës

Programi MILE u krijua për të mbështetur, edukuar dhe fuqizuar kujdestarët dhe mësuesit për të punuar me fëmijët me FASD në përmirësimin e aftësive të tyre të të mësuarit dhe shkathtësitë matematikore. Ndërhyrja përfshin trajnimin e prindërve, trajnimin e mësuesve, si dhe mësimin individual të matematikës për fëmijët e prekur.

Prindërit dhe mësuesit mësohen për nevojat e veçanta edukuese të fëmijëve me FASD dhe udhëzojnë se si të inkorporojnë konceptet e të mësuarit MILE në jetën e përditshme, në shtëpi dhe në shkollë. Drejtimet kryesore ku fokusohet programi MILE përfshijnë:

- Komunikimin e rritur midis prindërve / kujdestarëve, mësuesve dhe stafit tjetër shkollor

- Mësimdhënien e strategjive vetërregulluese
- Mësimdhënien e strategjive metakognitive⁴³
- Sigurimin e bazave për zhvillimin e ardhshëm matematikor

Shtojca 4

Programi Miq të Mirë (Good Buddies)

Deficitet sociale që shpesh përfshihen në FASD-të mund të kenë një ndikim domethënës negativ tek fëmijët që nuk janë në gjendje të lidhin miqësi dhe ta mbajnë atë. Pa mbështetjen sociale të bashkëmoshatarëve, këta fëmijë kanë më shumë gjasa të përjetojnë vështirësi në sjellje dhe emocione. Lidhja të paktën me një ose dy miq të ngushtë mund të veprojë si një tampon për fëmijët kundër vetëbesimit të ulët, depresionit dhe ankthit. Programi Miq të Mirë u zhvillua për t'u dhënë fëmijëve me FASD aftësitë sociale, si dhe për të ndihmuar në lehtësimin e këtij procesi. Fëmijët dhe prindërit ndjekin njëkohësisht 12 seanca të veçanta 60-75 minutëshe.

Fëmijët mësojnë:

- Aftesi komunikimi
- Teknika të lidhjes shoqërore
- Strategji të lojrave

Prindërit mësojnë:

- Si t'i ndihmojnë fëmijët e tyre me FASD të krijojnë shoqëri dhe ta ruajnë atë
- Si të praktikojnë aftësitë sociale tek fëmijët e tyre me FASD

⁴³ Metakonjicion - ndërëgjegjësimin ose analizë e proceseve vetiake të të menduarit.

Krahasuar me fëmijët që nuk marrin pjesë në program, fëmijët pjesëmarrës demonstrojnë përmirësimin e aftësive të përgjithshme sociale, reduktojnë problemet sjellore dhe tregojnë më shumë ndërgjegjësim për sjelljet e duhura sociale,

Fëmijët vazhdojnë të tregojnë përmirësime në vlerësimet pasuese 3-mujore. Kjo ndërhyrje është zbatuar me sukses në mjediset komunitare, arsimore dhe shëndetësore.

Shtojca 5

Prindërit dhe Fëmijët së Bashku (PACT- The Parents and Children Together)

Një nga vështirësitë kryesore me të cilat fëmijët me FASD përballen, janë deficitet në vetë-rregullimin dhe funksionimin ekzekutiv. Këto deficite mund të ekzistojnë në formën e kontrollit të dobët të impulseve, mungesës së motivimit intrinsik për të filluar ose përfunduar detyrat, memorje të dobët dhe pavëmendje.

PACT u projektua për të ndihmuar fëmijët me FASD dhe prindërit e tyre të mësojnë strategji për të përballuar këto vështirësi.

Programi përbëhet nga 12 sesione terapie grupi (90 minuta secila), në të cilat prindërit dhe fëmijët marrin pjesë në grupet përkatëse. Grupi i prindërve dhe kujdestarëve fokusohet në edukimin rreth FASD dhe temave të programit, ndërsa fëmijët mësojnë:

- Vetëdijen trupore dhe emocionale
- Aftësi planifikimi
- Etiketimin emocional
- Vetëvlerësimin dhe vetërregullimin
- Ndërtimin e memorjes
- Zhvillimin e vetëvlerësimit
- Kompensimin e dobësive
- Ndërtimin mbi aftësitë ekzistuese dhe pikat e forta

Shtojca 6

Programi Familjet që Përparojnë (Families Moving Forward-FMF)

Programi Familjet që Përparojnë ndihmon fëmijët me FASD, familjet e tyre dhe profesionistët që kujdesen për ta. Është një program prindëror pozitiv, i projektuar për fëmijët me FASD nga mosha 3 deri në 12. Ndërhyrja zgjat 9 deri në 11 muaj, me të paktën 16 seanca çdo 2 javë, që zakonisht zgjat 90 minuta secila.

Disa nga qëllimet e Programit të Lëvizjes së Familjes:

- Mbështet prindërit dhe ndihmon ata të kuptojnë më mirë fëmijët e tyre të prekur nga alkooli prenatal
- U jep prindërve aftësi dhe strategji të reja për t'i përdorur kur kujdesen për fëmijët e tyre me FASD
- Mundëson mësuesit dhe ofruesit e kujdesit shëndetësor, si dhe anëtarët e familjes, të njohin shenjat e FASD
- Trajnimi i ofruesve të kujdesit shëndetësor mbi shërbimet që mund t'u ofrojnë familjeve me fëmijë të prekur nga FASD
- Inkurajimi i përparimit të familjes në një drejtim pozitiv
- Rikthimi i shpresës dhe optimizmit për familjet që kujdesen për fëmijët me FASD
- Zvogëlon mundësinë që fëmijët e prekur nga alkooli prenatal të kenë aftësi të kufizuara sekondare më vonë në jetë.

Shtojca 7

Mbi terapinë alternative *Reiki*

Reiki është një teknikë japoneze që përdoret për të shëruar traumën fizike dhe mendore, dhe për të mbështetur qartësinë mendore dhe mirëqenien shpirtërore. Në japonisht, fjala "rei" i referohet një inteligjence më të lartë që përshton të gjitha entitetet e gjalla dhe jo të gjalla dhe udhëzon funksionimin e natyrshëm të universit. Fjala "ki" i referohet energjisë jofizike që rrjedh nëpër çdo gjë që është e gjallë, përfshirë bimët, kafshët dhe qeniet njerëzore - për shkak të kësaj, gjithashtu quhet shpesh "energji e forcës së jetës".

Për të administruar Reikin, një praktikues kanalizon energjinë e forcës jetësore përmes duarve të tij tek një tjetër. Është thënë se udhëzimi shpirtëror i lartpërmendur i mundëson Reikit të rrjedhë përmes pjesëve të prekura në fushën e energjisë së subjektit dhe e ngarkon atë me energji pozitive. Ngre vetëdijen në dhe rreth trupit fizik ku përmbahen mendimet dhe ndjenjat negative. Kjo bën që energjitë negative, të tilla si stresi, ankthi, dhimbja fizike, trishtimi, konfuzioni, etj., të çlirohen, duke ndikuar në përmirësimin e gjendjes.

Shtojca 8

N Methyld Aspartate Receptor Antagonists

Si studimet në kafshë ashtu edhe ato klinike tregojnë se pirja binxh shoqërohet me një rrezik në rritje të FASD. Pirja binxh mund të jetë më e dëmshme, sepse ajo çon në përqendrime më të larta të alkoolit dhe lidhet me rritjen e episodeve të tërheqjes së alkoolit. Alkooli ndërvepron me një numër molekulash lidhëse të membranës së neuroneve (dmth. Receptorët), duke përfshirë receptorin N metil-D aspartat (NMDA), i cili normalisht aktivizohet nga kimikatet eksituese të trurit

(neurotransmetuesi glutamat). NMDA receptor luan një rol të rëndësishëm në plasticitetin neuronal gjatë zhvillimit dhe më vonë në jetë gjatë të mësuarit. Megjithatë, nëse bëhet tepër aktiv, kjo mund të çojë në rritjen e kalciumit intracellular me pasojë vdekje të qelizave, një proces i quajtur excitotoxicitet.

Alkooli bllokoi në mënyrë akute receptorët NMDA, por ekspozimi kronik ndaj alkoolit mund të çojë në një rritje kompensuese në numrin e receptorit ose në lirim të glutamatit, veprime që mund të kontribuojnë në tolerancë (Crews et al 1996, Grant dhe Lovinger 1995, Lovinger 1993). Sidoqoftë, kur alkooli eliminohet gjatë periudhave të tërheqjes, supozohet se mbiaktiviteti i receptorit NMDA çon në vdekje eksitoksike të qelizave. (Tsai dhe Coyle 1998). Ky proces gjithashtu mund të ndodhë gjatë zhvillimit të trurit (shih figurën 1). Në përputhje me këtë mekanizëm, administrimi i antagonistëve të receptorëve NMDA, preparate që bllokojnë receptorin NMDA (p.sh. MK_801, agmatine, eliprodil, memantine) gjatë periudhës së tërheqjes, mund të zbusë disa nga efektet teratogjene të alkoolit.

Për shembull, Thomas dhe kolegët (2001) treguan se administrimi i *MK-801* gjatë tërheqjes së alkoolit tek minjtë zvogëlon ashpërsinë e hiperaktivitetit të lidhur me alkoolin, përmirëson aftësinë e kafshëve për të reaguar ndaj ndryshimeve të paparashikuara (Thomas et al., 2001).

Kur administrohet njëkohësisht me alkoolin, MK0801 është shumë toksik dhe përkeqëson efektet e alkoolit (Thomas et al., 2001). Për fat të mirë, ka antagonistë të tjerë të receptorëve të NMDA që mund të jenë më të sigurt se MKP801 i fuqishëm. Studime recente kanë treguar se *memantine*, një preparat që besohet të bllokojë mbiaktivitetin e receptorit të NMDA pa bllokuar neurotransmetimin normal, zbut deficitin e koordinimit motorik të alkoolit, me neuroprotektion shoqërues kundër humbjes neuronale cerebrale të shkaktuar nga alkooli. Në mënyrë të ngjashme, studimet in vitro tregojnë se memantine është neuroprotektiv ndaj patologjisë hipokampale që shoqërohet me humbjen prenatale të qelizave nga ekspozimi alkoolik (Stepanyan et al., 2008). Këto rezultate sugjerojnë se bllokimi i receptorëve të NMDA gjatë tërheqjes së fetusit ose të neonatit, mund të mbrojtë nga disa nga neurotopatologji të lidhura me ekspozimin alkoolik prenatal.

Shtojca 9

Mjetet e testimit të konsumit të alkoolit

Për parametrat klinike, testet e mëposhtme mbi konsumin e alkoolit janë sensitive dhe specifike. Disa teste janë më të përshtatshme për të rriturit sesa për adoleshentët dhe disa janë më të besueshëm në përcaktimin e alkool-pirjes së rrezikshme gjatë shtatzënisë. Testi CAGE fillimisht është zhvilluar për meshkujt dhe u bë baza e shumë prej testeve të tjera që janë në përdorim sot. Megjithatë, CAGE nuk u gjet të jetë i ndjeshëm ndaj rrezikut të alkool-pirjes në çdo pikë limit.

T-ACE dhe TWEAK janë dy teste të projektuara veçanërisht për gratë shtatzëna dhe janë treguar të jenë të ndjeshme dhe specifike për gratë e moshës fertile. TWEAK (shih tabelën e mëposhtme) është i ngjashëm me CAGE, por e lë jashtë pyetjen lidhur me fajin dhe shton pyetjen e tolerancës. Megjithatë, vini re se një pozitiv për pyetjen e tolerancës (sa unite alkool subjekti mund të ketë pirë para se të kalojë në amnezi ose humbje të vetëdijes), kërkon një përgjigje prej 5+. Meqë përdorimi i alkoolit edhe në sasi të vogla është treguar i dëmshëm për fetusin, ky test nuk përfshin nënat që mund të mbajnë deri në 4 pije para se të humbasin vetëdijen.

T-ACE (shih tabelën 4) gjithashtu rrjedh nga CAGE, dhe është zhvilluar për përdorim në klinikat Obstetrikale/Gjinekologjike. Ky test është treguar të jetë i shkurtër dhe efikas për alkool-pirjen e rrezikshme, që kryen vetëm vlerësimin klinik dhe është instrumenti më i ndjeshëm në zbulimin e konsumit aktual të alkoolit. T-ACE gjithashtu zëvendëson pyetjen për ndjenjën e fajit me një pyetje rreth tolerancës. Megjithatë, në këtë testim, një "pozitiv" për pyetjet e tolerancës kërkon që pacienti të ndihet në qejf pas vetëm 2+ pijeve, duke vendosur kështu një prag më të ulët për të konstatuar një alkool-pirje të rrezikshme. Meqenëse hulumtimet aktuale raportojnë se edhe sasi të vogla të alkoolit mund të dëmtojnë fetusin, ka shumë rëndësi zgjedhja e një testi që është sensitiv dhe specifik për gratë shtatzëna.

Testimi CAGE (Kejxh)

C	A keni ndier ndonjëherë nevojën për të ulur (Cut down) pirjen e alkoolit?
A	A ju kanë ërëzitur (Annoyed) njerëzit duke ju kritikuar pirjen e alkoolit nga ju?

G	A e jeni ndier ndonj ëher ëkeq apo fajtor (G uilty) p ër pirjen e alkoolit nga ju?
E	A keni pir ëndonj ëher ëalkool menj ëher ëpas zgjimit n ëm ëngjes (E ye opener), p ër t ëulur nervozizmin ose p ër t ëlargur nj ëhangover ⁴⁴ t ëmundsh ën?
Pikaverazhi	Çdo p ërgjigje positive e pyetjes p ërkat ëse vler ësohet 1 pik ë. Pikaverazhi me 2 e m ëshum ëpik ëkonsiderohet test pozitiv

Testimi TWEAK (Tuik)	
T	Sa pije mund t ëmbash (T olerance)?
W	A shqet ësohen (W arry) ose ankohen ndonj ëher ëfamilja ose miqt ë tuaj p ër pirjen e alkoolit nga ju?
E	A keni pir ë ndanjëherë alkool sapo keni “hapur sytë”(E ye opener)?
A	Keni patur ndonj ëher ëhares ë (A mnnesia) ose humbje t ëvet ëdijes gjat ë pirjes s ëalkoolit?
K	A keni ndier ndonj ëher ënevoj ën p ër t ëulur (C ut down) pirjen e alkoolit?
Pikaverazhi	-Toleranc ë 2 pik ën ëse mund t ëmbaj ëm ëshum ëse 5 nj ësi alkool pa r ën ën ëgjum ëose humbur vet ëdijen -Shqet ësim: prania e tij vler ësohet 2 pik ë - T ëgjitha pyetjet e tjera: 1 pik ë

⁴⁴ Hangover ëshëtë p ërjetimi i efekteve t ë ndryshme t ë pakëndshme fiziologjike dhe psikologjike pas konsumit t ë tepruar t ë alkoolit. Ai mund t ë zgjasë p ër disa orë ose p ër m ë shumë se 24 orë. Simptomat tipike t ë hangover-it p ërfshijnë dhimbje koke, p ërgjumje, probleme t ë p ërqëndrimit, gojë t ë thatë, marramendje, lodhje, çrregullime gastrointestinale (p.sh., nauze, t ë vjella), anoreksi, depresioni, djersitje, hipereksitim, ankth.....

Testimi T-ACE (Tejs)	
T	Sa njësi alkool do të duhej të pënit për t'u ndiher në qejf (T olerance)?
A	A ju kanë mërzitur (A nnoyed) njerëzit duke ju kritikuar për pirjen e alkoolit nga ju?
C	A keni ndier ndonjë dherë nevojë për të ulur (C ut down) pirjen e alkoolit?
E	A keni pirë ndonjë dherë alkool menjëherë pas zgjimit në mëngjes (E ye opener), për të ulur nervozizmin ose për të larguar një hangover të mundshëm?
Pikaverazhi	Test pozitiv është një rezultat prej 2 pikësh ose më shumë. Përgjigja 2 ose më shumë njësi alkoolike tek pyetja e parë –toleranca- është 2 pikë pozitive. Përgjigjet pozitive për pyetjet e tjera (A, C, E), vlerësohen me një pikë secila.

NJËSIA ALKOOLIKE & MODELET E ALKOOL-PIRJES (shpehur në njësi alkoolike)

NJËSIA E ALKOOLIT

Njësi alkool është 10 ml ose 8 gr. alkool puro. Në lloje të ndryshme të pijeve standard, njësi alkool ndodhet në:

-250 ml birrë standard 4%;

-25 ml superalkoolik standard 40 % (rraki, whiskey; konjak.....);

-76 ml verë standard 13%;

-218 cider standard 4,5 %;

-275 ml alcopop standard 4 %

MODELET E ALKOOL-PIRJES (shprehur në njësi alkoolike)

- *Pirja binxh:* model i pirjes së alkoolit që sjell nivelin e përqëndrimit të alkoolit në gjak në 0.08 g/dL. Kjo zakonisht ndodh pas pirjes së 4 njësi alkool për femra dhe 5 njësi alkool për meshkujt brenda një kohe për rreth 2 orë;

Përcaktimet recente të NIAAA⁴⁵-s mbi alkool-pirjen vlerësojnë

- Alkool pirje të moderuar – konsumin e katër njësi pije alkoolike për burrat dhe tre për gratë në çdo ditë të vetme dhe një maksimum prej 14 njësi pije alkoolike për burrat dhe 7 për gratë në javë
- Alkool pirje e rëndë – konsumin e 15 njësi pije alkoolike ose më shumë për burrat dhe 8 njësi pije alkoolike ose më shumë në javë për gratë

Shtojca 10

⁴⁵ NIAAA (The National Institute on Alcohol Abuse and Alcoholism)- Instituti Kombëtar mbi abuzimin me alkoolin dhe alkoolizmin- është agjencia udhëheqëse Federale për kërkime mbi alkoolin dhe shëndetin dhe financuesi më i madh i hulumtimeve mbi alkoolin në botë

Testimi i Meconiumit

- Fokusohe tek mekoniumi i neonatit;
- I disponueshëm vetëm në ditën 1 deri të 3 të jetës dhe mostrat duhet të mblidhen brenda asaj periudhe kohore;
- Kur fetusi është i ekspozuar ndaj sasive të konsiderueshme të alkoolit amëtar, ai akumulon nënproduktet e alkoolit, esteret etilike të acidit yndyror (FAEE), të cilat mund të maten dhe konfirmojnë ekspozimin e fetusit ndaj alkoolit.
- Mund të përdoret për shqyrtimet universale të grave shtatzëna, si dhe në shqyrtimet selektive të shtatzënave të dyshuara për përdorim të alkoolit.

Përfitimet

- Mjet i vlefshëm për të dhëna epidemiologjike mbi ekspozimin alkoolik gjatë shtatzënisë;
- Ndihmon në përmirësimin e masave ndërhyrëse të shëndetit publik adresuar FASD;
- Përmirëson procesin e diagnostikimit të hershëm dhe si rezultat nxitjen e masave ndërhyrëse të hershme; dhe
- Shërben në Identifikimin e shtatzënive me rrezik të lartë, me përfitime të mundëshme për nënën dhe fëmijën.

Kufizimet

- Reflekton konsumin e etanolit vetëm pas 12 javësh nga konceptimi;
- Në mungesë të interpretueshmërisë së plotë, rezultatet e testimit mekonial kanë potencial për keqpërdorime nga gjykatat dhe agjensitë e shërbimeve sociale;
- Ndikimet e mundshme mbi individët, familjet dhe grupet kulturore kërkojnë një shqyrtim të kujdesshëm e të përgjegjshëm; dhe
- Është testim relativisht i shtrenjtë, që kufizon zbatimin e gjërë.

Parandalimi i çrregullimeve alkool-lidhura apo trajtimi efektiv i tyre, kërkon ndërhyrje identifikuese nga operatorët e rrjetit të shërbimeve përkatëse shëndetësore e më gjërë.

Identifikimi dhe trajtimi i një individi me probleme alkoolike mund të parandalojë dhe reduktojë koston shëndetësore e sociale, e cila rritet kur zhvillohen probleme serioze me alkoolin.

Megjithëse individët me probleme alkoolike mund të ndeshen në çdo hallkë të shërbimit shëndetësor, apo edhe social, etj, shpesh ata mund të mos zbulohen, për arsye të mungesës së procedurave të përcaktuara identifikuese, si dhe njohurive të mangëta në fushën e alkoologjisë nga operatorët përkatës.

Ndërhyrjet identifikuese të problemeve nga abuzimi alkoolik, përfshijnë :

a- Skrinimi (Shoshitja)

- Skrinimi është një metodë identifikimi e konsumit të alkoolit, rezultuar shumë e efektshme. Ai mund të kryhet zakonisht nga një pyetësor testues. Ndër pyetësorët e përdorur gjërësisht përmendim *Pyetësorët CAGE, FAST, T-ACE, TWEAK* (këta 2 të fundit janë teste të projektuara veçanërisht për gratë shtatzëna, të detajuara në shtojcën 8).....

Skrinimi nuk është e nevojshme të përbëjë një mjet specifik. Ai mundet gjithashtu të marrë formën e pyetjeve të përshtatshme gjatë konsultimit, p.sh. nga mjeku i familjes, etj.

Esencialisht ka dy tipe të skrinimit alkoolik:

1. Skrinimi universal- është shoshitja e të gjithë pacientëve që paraqiten në pika të ndryshme shëndetësore, sociale, etj.
2. Skrinimi specifik – zhvillohet tek pacientët që identifikohen me simptoma të abuzimit alkoolik.

b- Ndërhyrja e shkurtër

Në vijim të skrinimit, pacientët mund ti nënshtrohen një “ndërhyrjeje të shkurtër”. Nuk ka definicion standard për ndërhyrjen e shkurtër, e cila mund të shtrihet nga bashkëbisedim i shkurtër me mjekun /infirmierin, në një numër sesionesh të intervistave motivacionale.

Por ka disa elementë që janë të përbashkët për ndërhyrjet e shkurtra: dhënia e informacionit dhe këshillimet; inkurajimi i pacientëve për të konsideruar dëmet e abuzimit të alkoolit; dhe mbështetja e ndihma ndaj pacientëve, në rast se vendosin për të ndërprerë pirjen e alkoolit.

Për pacientët me probleme alkoolike jo shumë të mprehta, ndërhyrja e shkurtër mund të rezultojë një qasje efektive.

Shtojca 12

EFEKTET E SUPLEMENTEVE ANTIOKSIDANTË NË PËRMIRËSIMIN E DEFEKTEVE ALKOOL-LIDHURA TË LINDJES

Defektet e lidhura me FASD janë të ndryshme dhe qëndrojnë përgjatë një spektri të vazhdueshëm që shkon nga forma më e rëndë, e përfaqësuar nga difektet zhvillimore të trurit (cirkumferencë kraniale e vogël dhe / ose anomali strukturore të trurit) në karakteristikat patognomonike faciale (mikrocefali, buzë e sipërme e hollë, mungesë e sulkusit nazo-labial, etj) (Jones dhe Smith, 1973). Lidhur me këtë, disa studime in vivo kanë treguar se trajtimet antioksiduese mund të parandalojnë ose reduktojnë vonesën e rritjes dhe / ose shfaqjen e keqformimeve si pasojë e ekspozimit ndaj etanolit gjatë zhvillimit intrauterin. Mbas administrimit të *vitaminës C* tek *Xenopus laevis*⁴⁶ shoqëruar, Peng et al. konstatoi një rënie në incidencën e mikroencefalisë dhe vonesës në rritje (Peng et al., 2005). Për më tepër, Chen et al. administroi etanol tek minjtë femra shtatzëna në kombinim me EUK-134⁴⁷, një kompleks mangan-porfirin sintetik i ngjashëm me SOD dhe katalazën.

Bashkëtrajtimi me EUK-134 reduktoi incidencën e malformacioneve korporale tek pasardhësit (Chen et al., 2004). Trajtimi me *vitaminë E* i minjve shtatzëna me administrim etanoli normalizoi zhvillimin fetal (Wentzel et al., 2006). Në mënyrë të ngjashme, *xhinsengu i zi* (*panax ginseng*) përmirësoi shumicën e rezultateve morfologjike në embrionet e minjve (Lee et al., 2009). Lidhur me difektet kongenitale kardiake nga ekspozime etanolik, në një eksperiment zhvilluar tek

⁴⁶ *Xenopus laevis* është një specie e bretkosave ujore afrikane të familjes Pipidae

⁴⁷ *EUK 134* është një kompleks salen-mangan që është modifikuar për të rritur aktivitetin e katalizatorit të saj, duke ruajtur aktivitetin e SOD.

embrionet e peshkut zebër, Reimers et al. (2006) vlerësoi efektin e acidit lipoik, *vitaminës E* dhe *trolox* (6-hidroksi-2,5,7,8-tetrametilroman-2-acid karboksilik, një antioksidant i fuqishëm). Këta antioksidantë pakësuan pjesërisht incidencën e edemës perikardiale.

EFEKTI I SUPPLEMENTIMIT ANTIOKSIDANT NË ARKITEKTURËN NEUROANATOMIKE

Studimet kanë treguar gjithashtu që suplementet antioksidantë të kenë një ndikim pozitiv në nivelin neuroanatomik. Në këtë kuptim, embrionet prenatale të ekspozuara ndaj etanolit dhe trajtuar me vitamina e zbutën reduktimin e numrit të qelizave Purkinje në lobulën I cerebelare (Heaton et al., 2000a). Rezultate të ngjashme u morën nga Lee et al. duke përdorur *xhinsengun e zi* si një qasje terapeutike. Embrionet e trajtuara me etanol dhe *xhinseng* të zi treguan cirkumferencë të ngjashme të kokës në krahasim me grupin e kontrollit (duke përfshirë pjesën frontale, mediale dhe posteriore cerebrale) (Lee et al., 2009). Trajtimi i *derrit të Guinesë* me një kombinim të dozave të larta të *vitaminës C dhe E*, mbrojti atë nga humbja e masës hipokampale (Nash et al., 2007). Në përputhje me këto rezultate, Marino et al. vëzhguan një ulje të humbjes neuronale hipokampale (Marino et al., 2004).

*Anthocyaninat*⁴⁸, një nëngrup i madh i flavonoideve të pranishme në shumë perime dhe fruta, janë antioksidantë të sigurtë dhe të fuqishëm që mund të kalojnë barrierat hematike cerebrale (Passamonti et al., 2005). Një shembull i anthocyaninave është *cyanidin-3-glucoside (C3G)* marrë nga manaferra. C₃G është demonstruar për një kapacitet të fuqishëm antioksidues dhe anti-tumoral (Ding et al., 2006). Rezultatet premtuese të ofruara nga Chen et al. treguan se C3G mund të reduktojë vdekjen neuronale të shkaktuar nga etanoli, me aktivizimin e *GSK3b* (Ke et al., 2011).

Roli i trajtimit me antioksidantëve lidhur me deficitin sjellor është jo konkluziv dhe jo të gjitha studimet eksperimentale ose klinike gjejnë efekte të dobishme. Në disa raste, neuroprotekcioni i dhënë nga terapia antioksidante u përkthye në një përmirësim të deficiteve të sjelljes dhe anomalive të të mësuarit nga ekspozimi etanolik perinatal (Busby et al., 2002; Vink et al., 2005; Miller et al., 2013).

EFEKTI I TERAPISE ANTIOKSIDANTE NË STRESIN OXIDATIV ENDOGEN ETANOLIK

Përdorimi i antioksidantëve gjithashtu është treguar të reduktojë nivelet e stresit

⁴⁸ Anthocyaninat janë pigmente vacuolare hidrosolubile, që në varësi të pH të tyre, mund të shfaqen të kuqe, të purpurta ose të kaltëra. Ndër bimët ushqimore të pasura me anthocyanina përfshihen boronica, mjedra, orizi të zi, soje të zezë, etj.

oksidativ dhe/ose për të rritur kapacitetin antioksidues endogjen në trurin e brejtësve me diagnoza të ndryshme të FASD.

Vitamina antioksidante C frenoi prodhimin e ROS⁴⁹ në embrionet *Xenopus laevis* (lloj bretkoce afrikane) të ekspozuara ndaj etanolit (Peng et al., 2005). *Vitamina E* është antioksidanti natyror që përdoret më së shpeshti, dhe disa studime kanë treguar efektet e dobishme të saj edhe në uljen e stresit oksidativ në diagnozat e ndryshme të FASD.

FUND

⁴⁹ Shfrytëzimi i oksigjenit molekular nga organizmat aerobe rezulton në mënyrë të pashmangshme në formimin e një numri specimesh reaktive që përmbajnë oksigjen që njihen kolektivisht si specie reaktive të oksigjenit (ROS).

Bibliografia:

- I. **Common-Definitions-AAP.Org**
<https://www.aap.org/en-us/advocacy.../fetal-alcohol.../Common-Definitions.aspx>
- II. **Treatments | FASD | NCBDDD | CDC**
<https://www.cdc.gov/ncbddd/fasd/treatments.htm>
- III. **Guidelines for identification and treatment of individuals with attention ...**
<https://bmcp psychiatry.biomedcentral.com/articles/10.1186/s12888-016-1027-y>
- IV. **Effectiveness of evidence-based treatments of fetal alcohol spectrum ...**
<https://bmjopen.bmj.com/content/8/3/e013775>
- V. **Cognitive Behavior Therapy as a Treatment for Fetal Alcohol Spectrum ...**
<https://come-over.to/FAS/PDF/CBTforFASD.pdf>
- VI. **Fetal alcohol spectrum disorders Prognosis - Epocrates Online**
<https://pubs.niaaa.nih.gov/Publications>
- VII. **Addressing FASD in Treatment - Addressing Fetal Alcohol Spectrum Disorders (FASD)**
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK>
- VIII. **National Screening Tool Kit for Children and Youth Identified and Potentially Affected by FASD**
<https://ken.caphc.org/xwiki/bin/view/FASDScreeningToolkit/National+Screening+Tool+Kit+for+Children+and+Youth+Identified+and+Potentially+Affected+by+FASD>
- IX. **Fetal Alcohol Spectrum Disorders Knowledge Synthesis.**
https://cris.maastrichtuniversity.nl/portal/files/16028548/eBook_Fetal_Alcohol_Spectrum_Disorders_Knowledge_Synthesis.pdf
- X. **BMJ best diagnostic guidelines FASD**
<http://fliphtml5.com/nudv/ymxx>
- XI. **Fetal Alcohol Syndrome and Fetal Alcohol Spectrum Disorders - American Family Physician**
<https://www.aafp.org/afp/2017/1015/p515.html>
- XII. **Fetal Alcohol Syndrome Clinical Presentation: History, Physical, Causes**
<https://emedicine.medscape.com/article/974016-clinical#b5>
- XIII. **Fetal Alcohol Syndrome Clinical Presentation**
<https://emedicine.medscape.com/article/974016-clinical>
- XIV. **FASd Screening and Diagnosis**
<https://pdfs.semanticscholar.org/presentation/51fe/58b9cf3affb6cb4334302cbdc59e26f576b5.pdf>
- XV. **Drinking Alcohol while Breastfeeding Desk Reference**
https://www.beststart.org/resources/alc_reduction/pdf/brstfd_alc_deskref_eng.pdf
- XVI. **Maternal patterns of postpartum alcohol consumption by age: A longitudinal analysis of adult urban mothers**
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4472339/>
- XVII. **Drinking Guidelines for Pregnancy and Breastfeeding - Worldwide**
<http://www.iard.org/policy-tables/drinking-guidelines-pregnancy-breastfeeding/>
- XVIII. **Maternal Drinking Guide**

- <https://ken.caphc.org/xwiki/bin/download/FASDScreeningToolkit/National+Screening+Tool+Kit+for+Children+and+Youth+Identified+and+Potentially+Affected+by+FASD/MaternalDrinkingGuideEN.pdf>
- XIX. Meconium Test**
<https://ken.caphc.org/xwiki/bin/download/FASDScreeningToolkit/National+Screening+Tool+Kit+for+Children+and+Youth+Identified+and+Potentially+Affected+by+FASD/MeconiumTestEN.pdf>
- XX. Neurobehavioural Screening Tool**
<https://ken.caphc.org/xwiki/bin/download/FASDScreeningToolkit/National+Screening+Tool+Kit+for+Children+and+Youth+Identified+and+Potentially+Affected+by+FASD/NeurobehaviouralScreeningToolEN.pdf>
- XXI. An Update on Fetal Alcohol Syndrome— Pathogenesis, Risks, and Treatment - Gupta - 2016 - Alcoholism: Clinical and Experimental Research - Wiley Online Library**
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/acer.13135>
- XXII. Perspectives on the pathophysiology of fetal alcohol syndrome. - PubMed – NCBI**
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2088115>
- XXIII. Physical exam of FASD - Google Search**
https://www.google.com/search?source=hp&ei=oah_W5vhNZGwQKp8YTICQ&q=Physical+exam+of+FASD&oq=Physical+exam+of+FASD&gs
- XXIV. Updated Clinical Guidelines for Diagnosing Fetal Alcohol Spectrum Disorders | Special Articles | Pediatrics**
<http://pediatrics.aappublications.org/content/138/2/e20154256>
- XXV. differential diagnosis fasd - Google Search**
https://www.google.com/search?ei=VVV9W9bLKMPOwAL087eYBw&q=differential+diagnosis+fasd&oq=Differential+Diagnosis+of+FASD&gs_l=psy-ab
- XXVI. USDTL | Meconium Testing for Newborn Drug & Alcohol Exposure**
<http://www.usdtl.com/testing/meconium-drug-test-labs>
- XXVII. FASd Screening and Diagnosis - 58b9cf3affb6cb4334302cbdc59e26f576b5.pdf**
<https://pdfs.semanticscholar.org/presentation/51fe/58b9cf3affb6cb4334302cbdc59e26f576b5.pdf>
- XXVIII. Maternal patterns of postpartum alcohol consumption by age: A longitudinal analysis of adult urban mothers**
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4472339/>
- XXIX. Drinking Guidelines for Pregnancy and Breastfeeding – Worldwide**
<http://www.iard.org/policy-tables/drinking-guidelines-pregnancy-breastfeeding/>
- XXX. Neurobehavioural Screening Tool - NeurobehaviouralScreeningToolEN.pdf**
<https://ken.caphc.org/xwiki/bin/download/FASDScreeningToolkit/National+Screening+Tool+Kit+for+Children+and+Youth+Identified+and+Potentially+Affected+by+FASD/NeurobehaviouralScreeningToolEN.pdf>
- Reiki: What is it and what are the benefits?**
<https://www.medicalnewstoday.com/articles/308772.php>
- XXXI. NMDA receptor antagonists treatment in FASD - Google Search**
https://www.google.com/search?ei=hD3EW4yKHJKxkwW76qaoCA&q=NMDA+receptor+antagonists+treatment+in+FASD&oq=NMDA+receptor+antagonists+treatment+in+FASD&gs_l=psy-ab.12
- XXXII. Preventing FASD | FASD Hub**
<https://www.fasdhub.org.au/fasd-information/preventing-fasd/>

- XXXIII. Health professionals' knowledge, practice and opinions about fetal alcohol syndrome and alcohol consumption in pregnancy - *j.1467-842X.2005.tb00251.x*
<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/j.1467-842X.2005.tb00251.x>
- XXXIV. FASD Diagnostic Guidelines - sym-FASDDiagnosticGuidelines.pdf
<https://www.shb.scot.nhs.uk/departments/childhealth/documents/sym-FASDDiagnosticGuidelines.pdf>
- XXXV. Decreased Birth Weight, Length, and Head Circumference in Children Born by Women Years After Treatment for Hyperthyroidism | The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism | Oxford Academic
<https://academic.oup.com/jcem/article/99/9/3217/2538124>
- XXXVI. Economic impact of fetal alcohol syndrome (FAS) and fetal alcohol spectrum disorder (FASD): Systematic review | EENet
<http://eenet.ca/resource/economic-impact-fetal-alcohol-syndrome-fas-and-fetal-alcohol-spectrum-disorder-fasd>
- XXXVII. Biomarkers of alcohol use in pregnancy. - PubMed - NCBI
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19006990>
- XXXVIII. MEDS FOR FAS Disorders
<http://www.come-over.to/FAS/meds.htm>
- XXXIX. Choline Supplementation in Children with an FASD
<https://www.mofas.org/2015/10/choline-supplementation-in-children-with-fetal-alcohol-spectrum-disorders-a-randomized-double-blind-placebo-controlled-trial/>
- XL. Dokumenti Politik i Strategjisë për Parandalimin dhe Zvogëlimin e Dëmeve të Lidhura me Alkoolin në Shqipëri (2017-2021)
https://extranet.who.int/ncdccs/Data/ALB_B10_STRATEGJIA%20alkoli%202017-2021.pdf

***Punoj* : Sokol Morina**

**(Mjek Anestezi/Reanimator
& Adiktolog)**

Prill 2018

Trajtimi i FA



REPUBLIKA E SHQIPËRISË
MINISTRIA E SHËNDËTËSISË DHE MBROJTJES SOCIALE

Nr. 2312 prot.

Tiranë, më 23.04 /2019

U R D H Ë R

Nr. 348 datë 23.04 .2019

PËR

**MIRATIMIN E UDHËZUESIT PROFESIONAL TË SPEKTRIT TË ÇRREGULLIMEVE
ALKOOLIKE FETALE (FASD)**

Mbështetur në nenin 102, pika 4 të Kushtetutës së Republikës së Shqipërisë, neni 4 të Ligjit nr. 10107, dt. 30.03.2009, "Për Kujdesin Shëndetësor në Republikën e Shqipërisë", i ndryshuar, si dhe në zbatim të procesit implementues të "Dokumentit Strategjik për Parandalimin dhe Zvogëlimin e Dëmeve të Lidhura me Alkoolin në Shqipëri",

URDHËROJ:

1. Miratimin e Udhëzuesit Profesional mbi Spektrin e Çrregullimeve Alkoolike Fetale (FASD).
2. Ngarkohen Drejtoritë Rajonale të Shëndetësisë, Drejtoritë e Shëndetit Publik dhe drejtuesit e institucioneve shëndetësore e të mbrojtjes sociale, të njohin stafet profesionale me këtë dokument, si dhe përfshirjen e orientimeve të tij trajtuese në axhendat e aktiviteteve të shërbimeve shëndetësore e sociale në përgjithësi, varësisht specifikave, me qëllim parandalimin, diagnostikimin e hershëm dhe trajtimin e FASD.

Ky urdhër hyn në fuqi menjëherë.

MINISTER

Ogerta Manastirliu