

“Otizëm nuk është një diagnozë sëmundjeje. Është një gjetje dhe rezultat i shumë sëmundjeve. Nën të qëndron ndonjëherë një, por më shpesh shumë shkaqe të ndryshme. Identifikimi i shkaqeve themelore mund të ofrojë rekomandime trajtimi që ndikojnë në jetën e fëmijës dhe në vazhdim të familjeve. Sot, në të gjitha sëmundjet po flitet për **“mjekësinë e personalizuar”**. Asnjë pacient nuk është i njëjtë me tjetrin. Ne kemi afërsisht 20 mijë gjene. Ndryshimet në këto gjene çojnë në dallimet tona dhe në prirje ndaj disa sëmundjeve. Nëse të gjithë jemi të ndryshëm, edhe normat e suksesit në trajtim janë të ndryshme. Përcaktimi i këtyre dallimeve është shumë ivlefshëm.”

Prof. Dr. Gülay Ceylaner
Mjeku Themelues i InterGen



Adresa: Rr. Tirana "P.Residence" C4/2 L:E Nr13/a
Prishtinë / KOSOVË
Telefoni: +383 46 102106 / +383 48 443 447
Uebfaqja: www.intergen.com.tr
E-mail: info@intergenks.com

AUTIZMI DHE GJENETIKA



A është autizmi gjenetik? Çështje që ju interesojnë...

- Çfarë përfitimi kam nga kryerja e testit gjenetik?
- Në familjen time nuk ka pasur më parë, prandaj nuk është familjar te fëmija im.
- A do të ketë testi gjenetik ndonjë ndikim në trajtim?
- A mund të vendosni diagnozë për shtatzëninë e ardhshme?
- E di që ata me inteligjencë normale nuk janë gjenetikë. A është e saktë kjo?



**Për Njerëzimin Shëndet,
Shkencë Për Shëndetin!**

A është autizmi gjenetik?

- Rreth 80% e çrregullimeve të spektrit të autizmit (OSB) kanë origjinë gjenetike.
- Në gati 1/5 e rasteve zbulohen çrregullime kromozomale (p.sh. delecioni 16p11.2) (një gjen – shumë gjene), ndërsa në një grup më të vogël gjenden mutacione të një gjeni të vetëm (p.sh. SHANK3, SCN2A, MECP2).
- Por në shumicën e rasteve ekziston trashëgimi multifaktoriale. Roli i përbashkët i efekteve të vogla të shumë gjeneve + faktorëve mjedisorë.

Çfarë përfitimi kam nga kryerja e testit gjenetik?

- Gjetja e shkakut është hapi i parë për trajtim dhe ndjekje. Kur me testet gjenetike zbulojmë mekanizmin themelor, përcaktojmë si do të trajtohet. Gjithashtu mund të përcaktohet cilat barna do të jenë më efektive, në çfarë doze duhet përdorur, cilat barna kanë më shumë sukses ose cilat mund të mos jenë efektive.
- Në disa sëmundje mund të identifikohen më herët gjetje që do të shfaqen më vonë dhe mund të merren masa parandaluese.
- Mund të zbulohen sëmundje të tjera shoqëruese që ndikojnë në trajtim.
- Zhvillimet në terapinë gjenike po ecin shumë shpejt. Nëse identifikohet gjeni shkaktar, në të ardhmen mund të ketë mundësi për terapi të personalizuar.
- Na lejon të vlerësojmë rrezikun e përsëritjes në shtatzënitë e ardhshme të familjes.

Cili test gjenetik është më i suksesshëm për diagnozë?

Fillimisht ekzaminimi klinik dhe historia familjare janë shumë të rëndësishme. Ndonjëherë një test i vetëm gjenetik është i mjaftueshëm për diagnozë. Por në shumicën e rasteve, për shkak të natyrës multifaktoriale, testi WES (Sekuencimi i Ekzomit të Plotë), ku analizohen të gjitha gjenet, rrit suksesin diagnostik. Kur synohet edhe përzgjedhja e barnave dhe përcaktimi i dozës, testi më i gjerë WGS (Sekuencimi i Gjenomit të Plotë) rrit më tej suksesin. WGS gjithashtu tregon më qartë mutacionet e ADN-së mitokondriale. Rekomandohet këshillimi gjenetik para dhe pas testit.

“Familja ime nuk ka pasur kurrë, prandaj nuk është familjare” a është e saktë?

Sëmundjet gjenetike jo gjithmonë shoqërohen me histori familjare. Ndryshimi te fëmija mund të jetë një mutacion i ri (de novo); (një ndryshim i ri në gjenet e fëmijës që nuk gjendet te nëna dhe babai) ose ndryshimet në disa gjene te prindërit që nuk shfaqin simptoma mund të bashkohen te fëmija dhe të shkaktojnë sëmundje.

A ka ndikim testi gjenetik në trajtim?

- Në shumicën e rasteve rezultatet e testit kontribuojnë në trajtimin e pacientit.
- Në rastet kur nuk përcaktohet shkak, ekzistojnë pasiguri dhe procese provë-gabim.
- Megjithatë, në çdo rast mund të mos rezultojë drejtpërdrejt “**trajtim medikamentoz**”; përfitimi i testit ndonjëherë është menaxhimi i sëmundjes dhe parashikimi i rrezikut.

A mund të vendosni diagnozë për shtatzëninë e ardhshme?

- Po, nëse tek fëmija gjendet një shkak gjenetik, mund të parandalohet përsëritja në shtatzëninë e ardhshme.
- Mund të përdoren metoda të diagnostikimit para lindjes ose metoda të diagnozës gjenetike preimplantacionale.

“E di që ata me inteligjencë normale nuk kanë origjinë gjenetike” a është e saktë?

- **Absolutisht e gabuar.** Shumë fëmijë me inteligjencë normale, ose edhe me inteligjencë superiore, kanë shkaqe gjenetike. Disa mutacione gjenetike ndikojnë vetëm në fushën e komunikimit social dhe sjelljes, ndërsa kapaciteti njohës mund të mbetet normal.
- Tek individët me aftësi të kufizuara intelektuale ose me gjetje të tjera në spektrin e autizmit, gjasat për të pasur sindroma gjenetike rriten. Tek këta fëmijë rritet shumë shkalla e diagnozës dhe aftësia për të vlerësuar rrezikun për familjen. Ndonjëherë gjetjet shitesë mund të jenë shumë të lehta. Për këtë arsye, vlerësimi nga një specialist i gjenetikës është i domosdoshëm.

Për **Njerëzimin Shëndet, Shkencë Për Shëndetin!**