

Kur Duhet Të Konsultohem Me Një Qendër Gjenetike?

- 1- A keni ndonjë lidhje familjare me bashkëshortin/bashkëshortën tuaj?
- 2- A jeni ju dhe bashkëshorti/bashkëshortja juaj nga i njëjti ose nga një fshat i afërt?
- 3- Në të dy familjet:
 - A ka ndonjë person me aftësi të kufizuara intelektuale?
 - A ka një sëmundje që shfaqet te më shumë se një person?
 - A ka në familjen tuaj të afërt dikë që ka pasur disa aborte spontane ose fëmijë që kanë lindur por kanë ndërruar jetë?
 - A ka dikë në familje që nuk ka fëmijë?
 - A ka dikë që përjeton probleme gjatë shtatzënisë?
 - A ka dikë me një fëmijë që ka vonesë në zhvillim ose anomali?
 - A ka dikë të diagnostikuar me kancer para moshës 50 vjeç? A ka disa persona të diagnostikuar me kancer?
 - A ka dikë me humbje dëgjimi?
 - A ka dikë me defekte të rënda të shikimit, veçanërisht në moshë të re?
- 4- A keni një sëmundje që ju detyron të vizitoni shpesh mjekun dhe që nuk duket se përmirësohet? (A keni një sëmundje kronike?)
- 5- A keni një sëmundje që nuk mund të diagnostikohet ose të zgjidhet pavarësisht trajtimit?
- 6- A infektoheni shpesh? (pneumoni një herë në vit, më shumë se 2 sinusite ose infeksione të veshit në vit)
- 7- A keni diarre kronike?
- 8- A përjetoni shpesh herpes në buzë ose ulçera në gojë, kandidiazë?
- 9- A keni pasur ulje të qelizave të gjakut?
- 10- A ka zmadhim të mëlçisë, shpretkës ose nyjeve limfatike?
- 11- A keni pasur ekzemë të rëndë në lëkurë?
- 12- A jeni bartës për Talasemi (Anemia Mesdhetare) dhe SMA?
- 13- A keni pasur një krizë epileptike?
- 14- A ka ilaçe që i përdorni vazhdimisht ose një dietë të veçantë që duhet ta ndiqni?
- 15- A keni pasur gjendje si rritje e tepërt e qimeve ose pubertet i hershëm?
- 16- A ka ndonjë sëmundje që thuhet se është gjenetike tek ju ose në familjen tuaj?
- 17- Nëse keni pasur martesë të tjera, a keni përjetuar ndonjë problem shëndetësor në shtatzëni ose te fëmijët e lindur nga ato martesë?

Nëse i jeni përgjigjur “po” ndonjëres prej këtyre pyetjeve, sigurohuni të konsultoheni me një qendër gjenetike.

Çfarë Është Pregnarisk dhe Kur Duhet Të Bëhet?

A Janë Sëmundjet Gjenetike Çështje Fat?
Në gjenomin e njeriut ka rreth 20,000 gjene që kodojnë për proteina. Të gjithë ne mbartim disa ndryshime gjenetike në këto gjene që mund të na bëjnë bartës për disa sëmundje. Për sëmundjet autosomale recesive, të dy partnerët duhet të jenë bartës; për sëmundjet e lidhura me kromozomin X, gruaja duhet të jetë bartëse; dhe për sëmundjet autosomale dominante, një partner që mbart një ndryshim të lidhur me sëmundjen mund të krijojë rreziqe për fëmijët e tyre.

Këto rreziqe rriten ndjeshëm te çiftet që janë të afërm, pasi shpesh ndajnë gjene dhe statuse bartësie të ngjashme. Edhe martesat midis personave nga i njëjti ose nga fshatra të afërt mund të rrisin mundësinë për të pasur një fëmijë me një gjendje gjenetike për shkak të ngjashmërisë gjenetike. Panelet e mëdha të gjeneve bëjnë të mundur zbulimin e shumë ndryshimeve gjenetike të lidhura me këto rreziqe. Çiftet që dëshirojnë të identifikojnë të gjitha rreziqet e mundshme para shtatzënisë këshillohen të marrin informacion mbi këto panele.

Identifikimi i rreziqeve para shtatzënisë u lejon familjeve të ndërmarrin hapa për parandalim, duke e bërë këtë periudhë veçanërisht të rëndësishme. Edhe kur partnerët nuk janë të afërm, statuset e zakonshme të bartësisë në popullatë mund të krijojnë rreziqe. Në sëmundjet dominante, një ndryshim gjenetik i mbartur nga një prind mund të mos i ndikojë ata, por mund të shkaktojë probleme shëndetësore te fëmijët e tyre. Për sëmundjet e lidhura me kromozomin X, nëse nëna është bartëse e shëndetshme, djemtë mund të zhvillojnë sëmundjen me një probabilitet prej 50%. Për këto arsye, çdo çift që planifikon një shtatzëni duhet të informohet për këto teste.

Edhe pse disa rreziqe mbeten për shkak të kufizimeve teknike dhe ndryshimeve të reja gjenetike që mund të shfaqen për herë të parë te fëmija, shumica e rreziqeve të trashëguara mund të identifikohen, duke bërë të mundur parandalimin e shumë sëmundjeve.

Cilat Teste Mund Të Bëhen Para Shtatzënisë Për Të Siguruar Një Fëmijë të Shëndetshëm?
Partnerët mund të testohen për statusin e bartësisë për sëmundje që janë të zakonshme në vend, të rënda ose kërcënuese për jetën. Edhe sëmundjet e rralla janë të rëndësishme, jo vetëm ato të zakonshmet. Testet panel Pregnarisk janë krijuar për këtë qëllim.

Ekziston histori e kancerit të gjirit në familjen e saj dhe te vetë ajo.

Martesë midis të afërmeve (gjyshërit ishin vëllezër).

Ekziston histori familjare e vdekjeve të lidhura me zemrën dhe kardiomiopatinë.

Ka sëmundje të lidhura me veshkat në familje dhe te individë.

Sëmundje e muskujve është e pranishme në historinë familjare.

Historia familjare përfshin sëmundje të muskujve.

Edhe nëse nuk ka sëmundje GJENETIKE në familje, të gjithë mund të mbartim disa gjendje. Çiftet që janë të afërm kanë një probabilitet shumë më të lartë për të mbartur të njëjtin gjen për një sëmundje.

MEGJITHATË Çiftet që nuk janë të afërm mund të mbartin gjithashtu ndryshime në një ose më shumë gjene, gjë që mund të rrisë mundësinë e një gjendjeje gjenetike te foshnja e tyre.

PËR KËTË ARSYE, KY TEST REKOMANDOHEM PËR TË GJITHA ÇIFTET QË DUAN TË KENË NJË FËMIJË.

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

Paneli 1 – Paneli Bazik
Përmbajtja e Panelit dhe Kushtet e Depistimit: Ky panel rekomandohet për të gjitha çiftet që planifikojnë shtatzëni ose që kërkojnë këshillim para martesës. Gjendjet e analizuara në këtë panel janë ato që janë të zakonshme në popullatë, shkaktajnë simptoma shumë të rënda klinike ose çojnë në vdekje në moshë të hershme. Depistim i bartësisë gjenetike para shtatzënisë dhe planifikimi i procedurave IVF me testim gjenetik kur është e nevojshme mund të ndihmojnë në uljen e rreziqeve në shtatzënitë e ardhshme.

Paneli 1 përfshin:
Analizën e kromozomeve, Talaseminë Alfa dhe Beta (Anemia Mesdhetare) dhe Aneminë Drepanocitare, X i Brishtë, Atrofinë Muskulore Spinale (SMA), Fenilketonurinë, Deficiencën e Biotinidazës, Hiperplazinë Kongjenitale të Adrenalit për shkak të Deficiencës së 21-Hidroksilazës, Fibrozën Cistike, Distrofinë Muskulore Duchenne (DMD)

Paneli 3 – Paneli Gjithëpërfshirës
Përmbajtja e Panelit dhe Kushtet e Depistimit: Çiftet që planifikojnë shtatzëni ose që kërkojnë këshillim para martesës informohen për këtë test kur kërkojnë një vlerësim më të detajuar për gjendjet e zakonshme. Ky test mund të analizojë shumicën e gjeneve të njohura që lidhen me sëmundjet tek njeriu dhe ofron fuqi shumë të lartë diagnostike. Duke qenë se çiftet mund të jenë gjithashtu në rrezik për gjendje më të rralla—veçanërisht kur ka lidhje gjaku të afërt ose të largët—rekomandohet “Pregnarisk Paneli 3”.

Në këtë panel kryhet analiza e kariotipit për të përcaktuar rreziqet e lidhura me kromozomet, dhe sekuencimi i ekzomit të plotë (WES) kryhet për të dy partnerët për të analizuar rajonet më të rëndësishme të pothuajse të gjitha gjeneve që kodojnë proteina. Përfshihen gjithashtu teste shtesë për gjendje që janë të vështira për t'u vlerësuar përmes këtyre metodave. Kjo qasje synon të ofrojë depistimin më të gjerë të mundshëm. Identifikimi paraprak i rreziqeve mund t'i udhëheqë familjet drejt opsioneve gjenetike IVF për të ulur mundësinë e lindjes së një fëmije të prekur, ose të ndihmojë në planifikimin e testeve diagnostike gjatë shtatzënisë ose pas lindjes për çiftet që ende dëshirojnë të mbeten shtatzënë në mënyrë natyrale.

Paneli 3 përfshin:
Sekuencimin e Ekzomit të Plotë (WES) për mijëra gjendje, Analizën e Kromozomeve, Talaseminë Alfa, X i Brishtë, Atrofinë Muskulore Spinale (SMA), Hiperplazinë Kongjenitale të Adrenalit për shkak të Deficiencës së 21-Hidroksilazës, Distrofinë Muskulore Duchenne (DMD), Ataksinë e Friedreich.

Paneli 6 – Paneli i Zgjeruar
Përmbajtja e Panelit dhe Kushtet e Depistimit: Paneli 6 është një qasje e gjerë depistimi e ngjashme me Panelin 3, por përdor sekuencimin e gjenomit të plotë (WGS) në vend të sekuencimit të ekzomit të plotë (WES). WGS është një teknikë që analizon pothuajse të gjithë gjenomin, duke ndihmuar në identifikimin e varianteve gjenetike dhe duke mbështetur si diagnozën klinike ashtu edhe kërkimin shkencor. Ndërsa WES fokusohet në rajonet koduese të proteinave ku gjendet shumica e varianteve të njohura, WGS vlerëson edhe ndryshime shtesë gjenetike, duke rritur potencialin për identifikimin e varianteve që shkaktajnë sëmundje.

Paneli 6 përfshin:
Sekuencimin e gjenomit të plotë (WGS) për mijëra sëmundje, Analizën e kromozomeve, Talaseminë Alfa, X i Brishtë, Atrofinë muskulore spinale (SMA), Hiperplazinë kongjenitale të adrenalit për shkak të deficiencës së 21-hidroksilazës, Distrofinë muskulore Duchenne (DMD), Ataksinë e Friedreich.



Sëmundjet gjenetike janë sëmundje shumë të rënda që kërkojnë trajtime afatgjatë dhe ndikojnë seriozisht në jetën e pacientëve dhe familjeve të tyre. Ndërsa diagnostikimi i hershëm pas lindjes është thelbësor, parandalimi i këtyre gjendjeve paraprakisht është hapi më efektiv. Duke qenë se sëmundjet gjenetike ndryshojnë shumë nga njëra-tjetra, mbështetja vetëm në një metodë nuk është e mjaftueshme për të ulur rreziqet. Planifikimi i testimi duhet të bëhet sipas rreziqeve specifike me të cilat familjet përballen.

Skanoni kodin QR për përmbajtjen e panelit.



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

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