

Formulari i Pyetjeve për Vlerësimin e Faktorëve Autoimunë

A keni tiroidit Hashimoto?	
A keni sëmundje të sheqerit?	
A keni migrenë?	
A keni një prirje alergjike?	
A keni skuqje të lëkurës që nuk kalojnë (si puçrra në shpatulla ose reaksione të kruajtshme dhe të ndjeshme në duar)?	
A ju shfaqen shpesh ulçera në gojë (ulçera aftoze)?	
A përjetoni fryrje pas disavakteve të caktuara?	
A ndjeni parehati veçanërisht pas konsumimit të bukës ose bulgurit?	
A keni vitiligo (njolla të bardha në lëkurë)?	
A zgjoheni të lodhur?	
A keni fibromialgji (dhimbje në zonën e qafës)?	
A mendoni shpesh, “Mëdhemb i gjithë trupi”?	
A lodheni lehtë?	
A reagon lëkura juaj kur mbani bizhuteri të tjera përveç arit?	
A keni dhimbje të kyçeve (artrit/artralgi)?	

Çfarë është infertiliteti?

Infertiliteti përkufizohet si pamundësia për të arritur shtatzëni brenda 12 muajve pavarësisht marrëdhënieve seksuale të rregullta dhe të pambrojtura.

Te gratë e moshës 35 vjeç e lart, kjo periudhë vlerësohet si 6 muaj.

Infertiliteti mund të lindë nga probleme tek femrat ashtu edhe tek meshkujt, dhe faktorët gjenetikë luajnë një rol të rëndësishëm ndër shkaqet e infertilitetit.

Është një gjendje që mund të zhvillohet për shkak të shumë faktorëve dhe mund të paraqitet me skenarë të ndryshëm klinike, duke filluar nga dëmtimi i prodhimit të spermës deri te ulja e rezervës ovariane dhe menopauza e parakohshme, nga humbjet e përsëritura të shtatzënisë deri te dështimet e përsëritura të IVF. Disa variante të sëmundjeve të bartura nga partnerët mund të ndikojnë në formimin e foshnjës, implantimin dhe zhvillimin placentar, duke çuar në pamundësinë për të pasur fëmijë.

Pse kryhet vlerësimi gjenetik?

Testet gjenetike kryhen për të sqaruar shkakun e infertilitetit, për të përcaktuar qasjet e trajtimit bazuar në shkakun themelor dhe për t'i ndihmuar familjet të përcaktojnë se cila metodë do t'u mundësojë arritjen e shtatzënisë dhe për të marrë nënshkrimin e një foshnje të shëndetshme. Struktura gjenetike e secilit është e ndryshme. Edhe binjakët identikë (monozigotikë) nuk kanë saktësisht të njëjtën strukturë gjenetike. Meqenëse profili gjenetik i çdo individi është unik, trajtimet që synojnë të rrisin suksesin duhet gjithashtu të përshtaten në përputhje me këtë. Kjo qasje quhet mjekësi e personalizuar. Për këtë arsye, njohja paraprakisht e predispozitave tona gjenetike, e gjendjeve që mbartim dhe e mënyrës se si mund t'u përgjigjemi medikamenteve para fillimit të trajtimit do ta rrisë suksesin e trajtimit.

Te kush duhet të kryejmë testim gjenetik?

- Te meshkujt: Azoospermia; oligozoospermia e rëndë (numër shumë i ulët i spermatozoideve); një përqindje e lartë e spermatozoideve anormale (anomali morfologjike); pubertet i vonuar; testikuj të vegjël; gjinekomasti.
- Te gratë: Insuficiencë primare ovariane / menopauzë e parakohshme; çrregullime menstruale.
- Histori familjare të infertilitetit.
- Histori familjare e çdo çrregullimi gjenetik.
- Histori e humbjes së shtatzënisë në familje.
- Histori e përpjekjeve të dështuara të IVF.
- Një shtatzëni/fëmijë e mëparshme me një anomali gjenetike të njohur.
- Konsanguinitet (partnerët që janë të afërm).

Në situatat e listuara më sipër, çiftet duhet të marrin këshillim gjenetik dhe duhet të planifikohen testet e përshtatshme.



INTERGEN
Kosovë

Për Njerëzimin Shëndet,
Shkencë Për Shëndetin!

Cilat janë shkaqet gjenetike të infertilitetit?

Faktorë të ndryshëm gjenetikë mund të çojnë në infertilitet.

1) Anomalitë kromozomale

Ndryshimet në numrin ose strukturën e kromozomeve:

Gratë dhe burrat e shëndetshëm kanë 46 kromozome (23 çifte). Gjysma trashëgohen nga nëna dhe gjysma nga babai. Përafërsisht 20,000 gjene ndodhen në këto kromozome, dhe secili kromozom mbart një numër të ndryshëm gjenesh. Disa ndryshime në numrin ose strukturën e këtyre kromozomeve mund të krijojnë rreziqe për shtatzëninë. Për këtë arsye, idealisht, kushdo që planifikon një shtatzëni duhet ta bëjë këtë test. Është një test i thjeshtë, por shumë i rëndësishëm, dhe mund të kryhet në shumë qendra gjenetike në vendin tonë.

Anomalitë që vërehen shpesh: Zbulimi i 47,XXY te meshkujt (sindroma Klinefelter):

Sindroma Klinefelter është një nga shkaqet gjenetike më të zakonshme të infertilitetit mashkullor dhe lidhet fort me azoosperminë jo-obstruktive. Te individët me kariotip XXY, testikujt zakonisht janë të vegjël dhe me vëllim të zvogëluar, dhe me kalimin e kohës zhvillohen dëmtimi i tubujve seminiferë dhe humbja e qelizave germinale. Si rezultat, spermatogjeneza dëmtohet. Shumica e pacientëve paraqiten me azoospermi ose oligozoospermi shumë të rëndë. Profili hormonal zakonisht pasqyron hipogonadizëm hipergonadotropik (FSH/LH të rritura, testosteron i ulët–normal).

Prevalenca e sindromës Klinefelter te burrat azoospermikë raportohet të jetë afërsisht 10–12% (më e lartë në disa seri). Në disa raste XXY, në testikuj mund të jenë të pranishme zona fokale të prodhimit të spermës; prandaj, te pacientët e përzgjedhur, atësia mund të jetë e mundur përmes microTESE të kombinuar me ICSI.

Zbulimi i sindromës Turner te femrat (45,X / Turner mozaik):

Sindroma Turner ndodh kur një grua ka vetëm një kromozom X (45,X) ose kur disa qeliza janë normale ndërsa të tjerave u mungon një kromozom X (Turner mozaik). Në sindromën Turner, indi ovarian zakonisht humbet në një fazë të hershme dhe vezoret mund të zhvillohen si “gonade streak.” Rezerva ovariane shterohet në mënyrë të parakohshme. Mund të zhvillohet amenorre primare ose insuficiencë ovariane e parakohshme (POI), dhe për këtë arsye lidhet fort me infertilitetin.

Në rastet e Turner mozaik, funksioni ovarian mund të ruhet më mirë, duke lejuar menstruacion spontan dhe, rrallë, shtatzëni spontane; megjithatë, rreziku i shterimit të hershëm të rezervës ovariane mbetet i lartë.

Zbulimi i një anomalie kromozomale strukturore te njëri prej partnerëve:

Disa ndryshime kromozomale strukturore (p.sh., translokacionet e balancuara, inversionet) mund të mos shkaktojnë asnjë problem të dukshëm shëndetësor te individi, dhe personi mund të duket plotësisht i shëndetshëm. Megjithatë, këto anomalitë mund të çojnë në probleme gjatë formimit të qelizave riprodhuese (vezë/spermatozoid). Te këta individë, disa nga qelizat riprodhuese mund të zhvillohen me përmbajtje kromozomale të pabalancuar.

Si rezultat, kjo gjendje mund të çojë në pamundësi për të arritur shtatzëni (infertilitet), aborte spontane të përsëritura, dëmtim të zhvillimit të embrionit ose dështime të përsëritura të IVF, dhe në disa raste, në lindjen e një fëmije me çekuilibër kromozomal të shoqëruar me paaftësi intelektuale dhe vonesë në zhvillim.

Çfarë bëhet kur zbulohet një anomalitë kromozomale strukturore?:

Rreziqet e mundshme që lidhen me shtatzëninë përcaktohen sipas ndryshimit specifik kromozomal të identifikuar. Nëse dëshirohet konceptim natyral, shpjegohen testet diagnostikuese prenatale që do të kryhen gjatë shtatzënisë, si edhe shkallet e suksesit dhe kufizimet e tyre. Nëse çifti preferon fekundimin in vitro (IVF) me testim gjenetik paraimplantues për rirregullimet strukturore (PGT-SR), detajet e këtyre procedurave duhet të diskutohen në mënyrë gjithëpërfshirëse. Për këtë arsye, analiza e kariotipit rekomandohet për çiftet e diagnostikuara me infertilitet ose për ata me histori të ≥2 aborteve spontane të përsëritura. Megjithatë, sot rekomandohet që çiftet që planifikojnë të kenë fëmijë të marrin këshillim të përshtatshëm gjenetik dhe të kryejnë paraprakisht disa teste gjenetike, me qëllim që të parandalohet përballja me këto probleme.

2) Ndryshimet monogjenike

Ka afërsisht 20,000 gjene të njohura te njerëzit. Më shumë se 1,000 gjene mendohet se lidhen drejtpërdrejt me riprodhimin. Rreth gjysma e tyre janë të lidhura me funksionin riprodhues femëror dhe gjysma tjetër me funksionin riprodhues mashkullor. Këto gjene ndikojnë në prodhimin e spermës, funksionin ovarian dhe zhvillimin e oocitit/embrionit. Aktualisht, njihen shumë gjene kandidatë që lidhen me çrregullimet riprodhuese. Përveç këtyre gjeneve, shumë variacione gjenetike të lidhura me inflamacionin dhe faktorët autoimunë lidhen drejtpërdrejt me funksionin riprodhues.

Më parë, te meshkujt u jepej përparësi testimit për fibrozën cistike dhe te gratë testimit për premutacionin FMRI (X i Brishtë). Megjithatë, tani është e qartë se vetëm këto teste janë të pamjaftueshme dhe se janë të nevojshme panele gjenetike gjithëpërfshirëse. Natyrisht, në rastet e mungesës kongjenitale të vas deferens dhe azoospermisë obstruktive te meshkujt, fibroza cistike dyshohet fuqishëm. Megjithatë, nuk rekomandohet kryerja vetëm e këtij testi. Testimi gjenetik duhet t'u rekomandohet të gjitha çiftëve me humbje të shtatzënisë, dështim të implantimit ose infertilitet për shkaqe të ndryshme. Brenda analizës ekzom të panelit të infertilitetit, vlerësohen gjithashtu gjenet e lidhura me inflamacionin dhe faktorët autoimunë, dhe në bashkëpunim me klinikistin përcaktohet një plan trajtimi.

Infertiliteti Mashkullor – Paneli Bazik

- Analiza e kromozomeve (kariotipi)
- Analiza e mikrolecionit të kromozomit Y
- Testi TUNEL (Testi i fragmentimit të ADN-së së spermës)
- Testi i aneuploidisë së spermës
- Analiza ekzom e panelit të infertilitetit

Infertiliteti Femëror – Paneli Bazë

- Analiza e kromozomeve (kariotipi)
- Analiza ekzom panelit të infertilitetit
- Analiza e premutacionit FMRI

3) Statusi i Bartësit

Qëllimi kryesor i trajtimit të infertilitetit është arritja e lindjes së një foshnje të shëndetshme. Gjatë kryerjes së testimit gjenetik, qëllimi nuk është vetëm përcaktimi i shkakut të infertilitetit dhe planifikimi i trajtimit në përputhje me të, por edhe sigurimi i shëndetit të foshnjës. Variantet gjenetike të bartura nga secili partner, edhe nëse nuk lidhen drejtpërdrejt me infertilitetin, mund të paraqesin rrezik sëmundjeje për foshnjën. Për këtë arsye, ne rekomandojmë vlerësimin e statusit të bartësit te të dy partnerët gjatë planifikimit të trajtimit të infertilitetit.

Prandaj, rekomandimi ynë është që çiftet t'i nënshtrohen një paneli gjenetik të zgjeruar. Për gratë, kjo përfshin Panelin Pregnarisk 3. Për burrat, kjo përfshin analizën e mikrolecionit të kromozomit Y dhe testet e spermës së bashku me Panelin Pregnarisk 3.

Infertiliteti Mashkullor – Paneli i Zgjeruar

- Analiza e mikrolecionit të kromozomit Y
- Testi TUNEL (Testi i fragmentimit të ADN-së së spermës)
- Testi i aneuploidisë së spermës
- Paneli Pregnarisk 3

Infertiliteti Femëror – Paneli i Zgjeruar

- Paneli Pregnarisk 3

Për të rritur vlerën diagnostike dhe klinike të këtyre testeve, gjetjet klinike të detajuara janë jashtëzakonisht të rëndësishme. Së bashku me këto teste, ju lutemi të plotësoni plotësisht Pyetësin e Vlerësimit të Faktorëve Autoimunë që ndodhet në faqen e parë dhe ta ndani atë me mjekun tuaj. Veçanërisht te partnerja femër, prania e këtyre gjetjeve mund të kërkojë modifikime specifike në planin e trajtimit.

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