	LOGOJA E KOMPANISË	cod.	
		Revisioni	
		Të dhënat	
		Faqja	
		Dokumenti i Referencat:	
INFORMACION PËR TESTIN PËR PËRCAKTIMIN E RREZIKUT TË ANEUPLODITEVE TË KROMOZOMËVE 21, 18, 13 DHE KROMOZOMEVE PËRCAKTUES TË GJINISË NGA SEKUENCA E ADN-së QË QARKULLON E LIRË NË PLAZMËN E NËNËS (NIPT, Testimi Prenatal Jo-Invaziv - shtatzënitë me një bebe dhe shtatzënitë me binjakë)			

Kjo broshurë informuese synon të ilustrojë karakteristikat dhe kufizimet e testit prenatal jo - invaziv, NIPT, i cili ndjeshmëri dhe specifikë të lartë në përcaktimin, nëpërmjet sekuencës së ADN-së së lirë që qarkullon në plazmën e nënës, rrezikun e disa aneuploidive specifike në fetus. (ndryshime në numrin e strukturës normale të kromozomeve):

- aneuploidi i kromozomeve 13, 18, 21 në shtatzënitë me një bebe;
- aneuploidi i kromozomeve 13, 18, 21 në shtatzënitë me binjakë.

Testi është i vlefshëm ekskluzivisht vetëm për shtatzënitë me një bebe dhe me binjakë.

Çdo qelizë përmban 46 kromozome (23 çifte) të ndara në 22 palë autozome, plus dy kromozome përcaktues të gjinisë (XX tek femra, XY tek mashkulli). **Neuploiditet** janë ndryshimet në numrin e strukturës normale të kromozomeve (kariotip). Në rast se ***një kromozom shtesë është i pranishëm për një nga çiftet, kemi të bëjmë me trizomi t (p.sh. tre kromozome 21, trizomet 21 të cilët përcaktojnë sindromën Down)***. Termi ***monoz omi*** tregon mungesën e një kromozomi për njërin nga çiftet (p.sh. mungesa e njërit prej kromozomeve përcaktues të gjinisë, monoz omia X, S indroma Turner). Trizomet më të shpeshta janë ato të cilat prekin kromozomet 21, 18 dhe 13 të cilat janë tregues për 50 deri në 75% të të gjitha patologjive kromozomale. Monoz omia më e shpeshtë bartet nga kromozomet përcaktues të gjinisë

NIPT-i:


- a) është një test i ekranizuar për vlerësimin e rrezikut, prandaj nuk zëvendëson testet diagnostikuese (kariotipi i fetusit në vilusin korionik dhe lëngun amniotik) dhe nuk është konceptuar për të përcaktuar një diagnozë;
- b) vlerëson rrezikun e triz omisë/monoz omisë e kromozomeve 13, 18 dhe 21, në shtatzënitë me një bebe dhe me binjakë;
- c) në shtatzënitë me një bebe identifikon gjininë e fetusit dhe rrezikun e monozomive/trizomive të kromozomeve përcaktuese të gjinisë;
- d) në shtatzënitë me një bebe dallon praninë e mundshme të kromozomit Y, por nuk është në gjendje të përcaktojë gjininë e fetusit, as rrezikun e aneuploidisë së kromozomeve përcaktuese të gjinisë;
- e) nuk jep të dhëna për sëmundjet gjenetike të tjera, përveç atyre që përfshijnë numrin e kromozomeve që analizohen (për shembull, me anë të këtij testi nuk është e mundur të analizohet en sëmundjet monogjene për shkak të ndryshimeve të një gjeni të vetëm);
- f) kryhet duke marrë një mostër gjaku venoz (afërsisht 10-15 ml) e marrë nga gruaja shtatzënë duke filluar nga java e 10-të e shtatzënisë, siç përcaktohet nga eko;
- g) kryhet duke përdorur sistemin **CE-IVD VeriSeq™ NIPT Solution versioni 2** i Diagnostikës SOD Gjenetika e AOU Careggi.

Nga pikëpamja teknike, NIPT kryhet duke sekuencuar ADN-në e lirë që qarkullon në plazmën e nënës. Tek një grua shtatzënë ADN-ja e lirë qarkulluese është një përzierje e ADN-së së nënës dhe fetusit, që rrjedh nga ajo pjesë e placentës (citotrofoblasti) që në përgjithësi përmban veçoritë gjenetike të fetusit. Përqindja e ADN-së së fetusit në raport me ADN-në totale qarkulluese është fraksioni embrion al, FF. Vlera FF llogaritet si pjesë përbërëse e testit dhe është një parametër shumë i rëndësishëm: besueshmëria e rezultatit varet në mënyrë të drejtpërdrejtë nga niveli FF.

FF adekuate për të vlerësuar rrezikun e aneuploidisë është $\geq 4\%$ për shtatzënitë me një bebe dhe $\geq 8\%$ për shtatzënitë me binjakë.

Ndjeshmëria dhe specifika e testit

Më poshtë janë të paraqitura karakteristikat e performancës së testit VeriSeq™ NIPT Solution version 2 të deklaruara nga prodhuesi.

	LOGOJA E KOMPANISË	cod.	
		Revizioni	
		Të dhënat	
		Faqe	
		Dokumenti i Referencat:	
INFORMACION PËR TESTIN PËR PËRCAKTIMIN E RREZIKUT TË ANEUPLODITEVE TË KROMOZOMËVE 21, 18, 13 DHE KROMOZOMEVE PËRCAKTUES TË GJINISË NGA SEKUENCA E ADN-së QË QARKULLON E LIRË NË PLAZMËN E NËNËS <u>(NIPT, Testimi Prenatal Jo-Invaziv - shtatzënitë me një bebe dhe shtatzënitë me binjakë)</u>			

Shtatzënitë me një fëmijë

Për trizomet 21, 18 dhe 13 testi ka një ndjeshmëri (aftësia për të identifikuar fetuset e prekur) dhe një specifike (aftësia për të identifikuar fetuset e paprekur) mbi 99%.

Për analizën e kromozomeve përcaktues të gjinisë testi ka një ndjeshmëri dhe specifike mbi 99% për atribuimin e seksit gjenetik të fetusit dhe për trizomet XXX dhe XXY, 91% për trizomet XYY dhe 90% për monozomet.

Shtatzënitë me binjakë

N djeshmëria (aftësia për të identifikuar fetuset e prekura) është 99% për kromozomin Y, 96.4% për trizominë 21, 95.7% për trizominë 18 dhe 93.6% për trizomin 13; rezultati nuk mund t'i atribuohet një fetusit të vetëm.

Testi paraqet një specifike (aftësia për të identifikuar fetuset jo të prekur). Gjithashtu, 99% për trizomet 21, 18 dhe 13 dhe për identifikimin e kromozomit Y.

Rreziqet dhe kufizimet e testit

Testi nuk paraqet rreziqe për fetusin apo nënën.

Testi nuk jep të dhëna për poliploidi të mundshme (p.sh. triploidi, prania e tre kromozomeve për secilin lloj).

Në një përqindje të vogël të rasteve (<1%), testi mund të dështojë ose të japë një rezultat jo përfundimtar, në këto raste vlerësimi i rrezikut të aneuploidisë nuk është i mundur.

Me një FF më të ulët se 4% rritet rreziku i një rezultati të rremë negativ dhe shkalla e mungesës së të dhënave nga testi (për informacione të mëtejshme: Udhëzimet e Ministrisë.

https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=2381 dhe rekomandimet e ministrive https://www.salute.gov.it/portale/documentazione/p6_2_2_1.jsp?lingua=italiano&id=3097).

Vlera e FF në plazmën e nënës varet nga disa veçori të shtatzënisë dhe ndikohet nga një sërë faktorësh që kanë të bëjnë me nënën dhe fetusin (p.sh. rritet përgjatë shtatzënisë, zvogëlohet në rast mbipeshe, ndikohet nga disa sëmundje autoimune ose nga marrja e disa barnave, vlerave. të disa substancave endogjene si p.sh. trigliceridet ose hemoglobina)


Me testin e përdorur, në rastin e shtatzënieve me binjakë nuk është e mundur që FF-ja t'i atribuohet një fetusit të vetëm, prandaj për të garantuar një të mjaftueshëm me të ADN-së së çdo bebeje binjake FF-ja në shtatzënitë me binjakë duhet të jetë $\geq 8\%$.

Në rast të FF-së më të ulët se 4% për shtatzënitë me një bebe, 8% për shtatzënitë me binjakë, ose kur ka dështim do të kërkohet një përsëritje e marrjes së kampionit. Megjithatë, marrja e mostrës së dytë të gjakut nuk garanton sigurimin e një rezultati: të dhënat tregojnë se në raste të tilla pas marrjes së mostrës së dytë të gjakut 50% e rasteve nuk marrin përgjigje.

Në shtatzënitë me një bebe në rast të FF-së $\geq 3\%$ mbas marrjes së kampionit të dytë do të lëshohet një raport me një vlerësim të rrezikut të aneuploidisë kromozomale, i cili do të ketë ndjeshmëri dhe specifike më të ulët se ato të raportuara më sipër.

Implikimet që vijnë nga rezultatet e listuara më sipër duhet të shpjegohen gjatë këshillimit gjenetik pas testit, për të vlerësuar rëndësinë e tyre në lidhje me pamjen obstetrike dhe anamnez tike.

Testi i kryer është një test i ekranizuar, prandaj:

	LOGOJA E KOMPANISË	cod.	
		Revizioni	
		Të dhënat	
		Faqe	
		Dokumenti i Referencat:	
INFORMACION PËR TESTIN PËR PËRCAKTIMIN E RREZIKUT TË ANEUPLODITEVE TË KROMOZOMËVE 21, 18, 13 DHE KROMOZOMEVE PËRCAKTUES TË GJINISË NGA SEKUENCA E ADN-së QË QARKULLON E LIRË NË PLAZMËN E NËNËS (NIPT, Testimi Prenatal Jo-Invaziv - shtatzënitë me një bebe dhe shtatzënitë me binjakë)			

- çdo rezultat i mundshëm me rrezik të lartë kërkon konfirmim me kariotip në indin e fetusit (amniocenteza vilocenteve);
- nuk përjashtohet nga mundësia e pasjes së rezultateve të rreme pozitive (d.m.th. rastet që janë me rrezik të lartë sipas NIPT-it, por që nuk janë konfirmuar në diagnozën prenatale invazive);
- nuk përjashtohet nga mundësia e pasjes së rezultateve false negative (d.m.th., rastet me rrezik të ulët sipas NIPT-it, por për të cilat identifikohet një aneuploidi në diagnozën prenatale invazive ose në lindje);
- nuk përjashtohet nga mundësia e pasjes së rezultateve që kanë mospërputhje midis seksit gjenetik të fetusit dhe seksit që zbulohet me anë të eco-së.

Besueshmëria e testit mund të ndikohet nga disa faktorë, si nga nëna ashtu edhe nga fetusit, duke përfshirë:

- placentë me strukturë kromozomale të ndryshme në krahasim me fetusin (mozaicizmi feto-placental);
- linjat qelizore me dy ose më shumë kariotipe të ndryshëm tek gruaja shtatzënë (mozaicizmi kromozomik konstitucional i nënës);
- sëmundjet onkologjike (madje edhe të padiagnostikuara), transfuzionet e gjakut, transplantet e organeve, ndërhyrjet kirurgjikale, imunoterapia ose terapitë me qeliza staminale tek gruaja shtatzënë;
- Shtatzënia e cila nis me binjakë, me humbje të hershme të njërit prej fetuseve (binjaku i zhdukur).

Është e rëndësishme të dihet se:

- në rast të një rezultati me rrezik të lartë është e nevojshme një konsultë me një mjek gjenetist ose një specialist të fushës së gjinekologjisë dhe ekspert në obstetrikë në fushën e diagnozës prenatale;
- testi mund të zbulojë aksidentalisht të dhëna të paparishikuara, domethënë të dhëna që nuk lidhen me qëllimin për të cilin është kryer;
- testi nuk jep të dhëna diagnostikues. V etëm marrja e mostrave të vilocenteve ose amniocentezës lejon që një anomali kromozomale të konfirmohet ose të përjashtohet përgajtë periudhës prenatale nëpërmjet rindërtimit të kariotipit të fetusit;
- në disa raste mund të jetë e nevojshme të vlerësohet kariotipi tek nëna dhe/ose babai, të kryhen analiza të tjera kimike të gjakut ose vizita më të specializuara.

Nëse vendosni të mos kryeni testin NIPT të përdorur në programin rajonal të lindjes, duke e konsideruar vlerësimin e rrezikut të marrë si shterues, mund të vendosni të mos kryeni hetime të mëtejshme në lidhje me strukturën kromozomale të fetusit. Megjithatë, ju mund të vendosni të kryeni një test diagnostik invaziv, duke marrë parasysh kriteret e qasjes të përcaktuara në nivel rajonal.

Vërtetim se keni lexuar dhe kuptuar informacionin

Emri dhe mbiemri i pacientit, ose e personit të autorizuar

.....

Nënshkrimi i pacientit, ose i personit të autorizuar

.....


legjitimuar

.....

Nënshkrimi i profesionistit të kujdesit shëndetësor

Të dhënat

.....

REGIONE TOSCANA 	LOGOJA E KOMPANISË	cod.	
		Revizioni	
		Të dhënat	
		Faqe	
		Dokumenti i Referencat:	
INFORMACION PËR TESTIN PËR PËRCAKTIMIN E RREZIKUT TË ANEUPLIODITEVE TË KROMOZOMËVE 21, 18, 13 DHE KROMOZOMEVE PËRCAKTUES TË GJINISË NGA SEKUENCA E ADN-së QË QARKULLON E LIRË NË PLAZMËN E NËNËS <u>(NIPT, Testimi Prenatal Jo-Invaziv - shtatzënitë me një bebe dhe shtatzënitë me binjakë</u>			

Referencat:

- Ministria e Shëndetësisë, Këshilli i Lartë i Shëndetësisë, Seksioni I “Udhëzues për ekranizimin prenatal jo - invaziv bazuar në ADN (Non Invasive Prenatal Testing – NIPT), maj 2015; -Shoqëria Italiane e Gjenetikës Njerëzore, SIGU: “Dokumenti udhëzues për përdorimin e hetimeve joinvazive prenatale”, Ed. shkurt 2014.
- Ministria e Shëndetësisë, Këshilli i Lartë i Shëndetësisë, Seksioni Ekzaminimi joinvaziv i ADN-së së fetusit (NIPT) në rekomandimet e shëndetit publik të hartuara nga grupi i punës 9 mars 2021.
- <https://www.regione.toscana.it/-/test-per-il-rischio-di-gravidanza-con-anomalie-cromosomiche> (formularët dhe video informative për gratë shtatzëna)