



**Konferenca Kombëtare e ASHMG 2022:
GJENETIKA HUMANE - KËRKIMI DHE INOVACIONI
Tiranë, 8 Dhjetor 2022**

**Organizuar nga:
Shoqata Shqiptare e Gjenetikës Molekulare Humane**

në bashkëpunim me:



SPONSOR:



Konferenca Kombëtare e ASHMG 2022:

GJENETIKA HUMANE - KËRKIMI DHE INOVACIONI

Tiranë, 8 Dhjetor 2022

LIBRI I ABSTRAKTEVE

Tiranë, Dhjetor 2022

Konferenca Kombëtare e Shoqatës Shqiptare të Gjenetikës Molekulare Humane (Albanian Society of Human Molecular Genetics) – ASHMG 2022, është konferenca e parë shkencore e organizuar nga shoqata dhe bëhet në bashkëpunim me Shërbimin e Laboratorit të Gjenetikës, Fakulteti i Mjekësisë, UMT, QSUNT, Akademinë e Shkencave të Shqipërisë, Universitetin e Tiranës (UT), dhe me mbështjen e Shoqatës Evropiane të Gjenetikës Humane (ESHG).

Konferenca do të kryesohet nga Akademik, Profesor Ilia Mikerezi (Akademia e Shkencave e Shqipërisë) dhe Prof. Dr. Anila Babameto (Shërbimi i Laboratorit të Gjenetikës, Fakulteti i Mjekësisë, QSUNT) dhe do të bashkojë studiuesit kryesorë nga akademja dhe industria, për të ndarë gjetjet e tyre të fundit për një sërë temash që lidhen me shkencën e gjenetikës.

Qëllimet kryesore të ASHMG 2022 janë:

- Vlerësimi i zhvillimeve të aplikimeve gjenetike në vend me qëllim nxitjen e bashkëpunimit ndërmjet kapaciteteve vendore;
- Promovimi i bashkëpunimeve të reja ndërmjet kërkuesve vendas dhe atyre që punojnë në institucione perëndimore duke kontribuar në ngritjen e kapaciteteve në fushën e gjenetikës molekulare në vendin tonë;
- Evidentimi i resurseve dhe nevojave për implikimin e risive në fushën e gjenetikës molekulare në mjekësi.

Ftesa për pjesëmarrje iu drejtohet studiuesve që punojnë në çdo fushë të Gjenetikës që lidhet me tematikat e mëposhtme:

01. Gjenetika riprodhuese
02. Gjenetika Prenatale
03. Çrregullime metabolike dhe mitokondriale
04. Immunologjia dhe Sistemi Hematopojetik
05. Çrregullime neurogjenetike dhe psikiatrike
06. Sindromat e keqformimeve/anomalive të shumëfishta
07. Gjenetika e kancerit
08. Variacioni dhe Arkitektura e Gjenomit
09. Citogjenetika
10. Bioinformatika, Machine learning dhe Metodat Statistikore
11. Mjekësi e Personalizuar dhe Farmakogjenomikë
12. Gjenetika e Popullatave dhe Gjenetika Evolucionare
13. Gjenomika funksionale dhe epigjenomika
14. Trajtime të reja për Çrregullimet Gjenetike
15. Këshillim Gjenetik
16. Edukim Gjenetik
17. GWAS
18. COVID-19

BORDI DREJTUES

Merita Xhetani- Presidente e Bordit

Mirela Lika- Zv- Presidente e Bordit

Blerta Laze- Sekretaria dhe Thesari

Zyri Bajrami - Këshilltar

Majlinda Kota - Këshilltare

PRESIDENT I KONFERENCËS

Akad. Prof. Dr. Ilia Mikerezi - Akademia e Shkencave të Shqipërisë

Prof. Dr. Anila Babameto - Shërbimi i Laboratorit të Gjenetikës, Fakulteti i Mjekësisë, QSUNT

KOMITETI HONORIFIK

Prof. Dr. Skënder Gjinushi – Kryetar i Akademisë së Shkencave të Shqipërisë

Prof. Dr. Artan Hoxha – Rektor i Universitetit të Tiranës

Prof. Dr. Arben Gjata - Rektor i Universitetit të Mjekësisë i Tiranës

Prof. Dr. Borut Peterlin – President i Shoqatës Evropiane të Gjenetikës Humane

Prof. Dr. Spiro Drushku- Dekan i Fakultetit të Shkencave të Natyrës, FSHN, UT

Prof. Dr. Zyri Bajrami – Anëtar nderi në Bordin Drejtues të Shoqatës Shqiptare të Gjenetikës Molekulare Humane

Prof. Dr. Tefta Rexha – Profesor në Fakultetin e Shkencave të Natyrës, Universiteti i Tiranës

Prof. Dr. Genc Sulçebe – Anëtar i Seksionit të Gjenetikës dhe Bioteknologjisë në Akademinë e Shkencave të Shqipërisë

KOMITETI SHKENCOR

Prof. Dr. Mirela Lika, Profesor dhe kërkuese e imunologjisë dhe Drejtuese e Grupit mësimitor kërkimor Gjenetikë - Mikrobiologji në Departamentin e Biologjisë, FSHN, UT, Shqipëri.

Prof. Dr. Majlinda Lako, Gjenetiste, kërkuese në Mjekësinë regjenerative, Universiteti i Newcastle, Instituti i Bioshkencave, Qendra Ndërkombëtare për Jetën, Central Parkway, Mbretëri e Bashkuar.

Prof. Dr. Dhurata Bozo, Përgjegjëse e Departamentit të Kërkimeve në Aktivitetin Fizik, Shëndetin dhe Rekreacionin, Universiteti i Sporteve të Tiranës, Shqipëri.

Prof. Dr. Natale Capodicasa, Profesor i Mikrobiologjisë, Drejtor i Laboratorit të Sëmundjeve të Rralla Gjenetike MAGI BALKANS, Tiranë, Shqipëri

Prof. Dr. Ledjan Malaj, Profesor i Bioteknologjisë Farmaceutike, Universiteti i Mjekësisë, Tiranë.

Prof. Dr. Artan Trebicka, Profesor i Biokimisë, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT

Prof. As. Dr. Silva Bino, Profesor dhe kërkuese në Sëmundjet Infektive, Universiteti i Mjekësisë i Tiranës dhe Instituti i Shëndetit Publik, Tiranë, Shqipëri.

Prof. As. Dr. Merita Xhetani, Lektore dhe Kërkuese e Gjenetikës dhe Gjenetikës Molekulare Humane, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Prof. As. Dr. Anila Mitre, Lektore dhe kërkuese e Biologjisë molekulare, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Prof. As. Dr. Eliona Demaliaj, Universiteti i Mjekësisë, Tiranë dhe Drejtor Spitali Universitar Obstetrike Gjinekologji “Mbretëresha Geraldine”, Tiranë, Shqipëri.

Prof. As. Dr. Irena Seferi, Kërkuese dhe Lektore në Transfuziologji, Universiteti i Mjekësisë i Tiranës dhe Qendra Kombëtare e Transfuzionit të Gjakut.

Prof. As. Dr. Helidon Nina, Drejtor mjekësor Spitali Onkologjik, Qendra Spitalore Universitare Nënë Tereza, Tiranë, Shqipëri.

Prof. As. Dr. Manika Kreka, Lektore dhe kërkuese, Universiteti i Mjekësisë i Tiranës dhe Pediatre Onkohematologe, Qendra Spitalore Universitare Nënë Tereza.

Prof. As. Dr. Etleva Hamzaraj, Lektore dhe kërkuese e Mikrobiologjisë, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Prof. As. Dr. Hesat Aliu, Profesor i gjenetikës në Fakultetin e Shkencave Natyrore dhe Matematikës, Universiteti i Tetovës, Maqedoni e Veriut.

Prof. As. Dr. Lila Shundi, Kërkuese në Sëmundjet Infektive, Përgjegjëse e laboratorit të Biologjisë molekulare, Instituti i Shëndetit Publik, Tiranë, Shqipëri.

Prof. As. Dr. Erjona Abazi, Kërkuese në Sëmundjet Infektive, Instituti i Shëndetit Publik, Tiranë, Shqipëri.

Prof. As. Dr. Merije Elezi, Profesor i imunogjenetikës në Fakultetin e Shkencave Natyrore dhe Matematikës, Universiteti i Tetovës, Maqedoni e Veriut.

Prof. As. Dr. Fahri Gavazaj, Profesor i Gjenetikës në Kolegjin e Shkencave Mjekësore "REZONANCA", Prishtinë, Kosovë.

Dr. Batjona Benewitz, Kërkuese në Martin Luther University Halle-Wittenberg, Gjermani.

Dr. Adela Perrolla, Hematologe ,Qendra Spitalore Universitare Nënë Tereza dhe lektore Universiteti "Zoja e Këshillit të Mirë", Tiranë, Shqipëri.

Dr. Ilir Alimehmeti, mjek epidemiolog dhe endokrinolog, kërkues shkencor, Zv.Dekan i Fakultetit të Mjekësisë, Universiteti i Mjekësisë Tiranë,

Dr. Majlinda Kote, Kërkuese në Sëmundjet Infektive, Instituti i Shëndetit Publik, Shqipëri.

Dr. Iris Hasibra, Kërkuese në Sëmundjet Infektive, Instituti i Shëndetit Publik, Tiranë, Shqipëri.

Dr. Blerita Brati, Kërkuese në Sëmundjet Infektive, Instituti i Shëndetit Publik, Tiranë, Shqipëri.

Dr. Brunilda Vila, Kërkuese në Sëmundjet Infektive, Instituti i Shëndetit Publik, Tiranë, Shqipëri.

KOMITETI ORGANIZATIV

Prof.As. Dr. Merita Xhetani, Lektore dhe Kërkuese e Gjenetikës dhe Gjenetikës Humane, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Dr. Anita Berberi, Akademia e Shkencave të Shqipërisë.

Akad. Neki Frashëri, Akademia e Shkencave të Shqipërisë.

Dr. Blerta Laze, Lektore dhe kërkuese e Gjenetikës në Universitetin e Vlorës.

Dr. Fjoralda Bakiri, Kërkuese e Biologjisë molekulare dhe Lektore e Citologjisë Humane, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Dr. Ledja Vasjari, Lektore dhe Kërkuese e Fiziologjisë, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Dr. Arta Lugaj, Lektore dhe Kërkuese e Virusologjisë, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Dr. Ariol Rama, Lektor dhe Kërkues i Gjenetikës së popullatave, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT.

Dr. Ani Bajrami, Kërkuese dhe lektore e Antropologjisë, Muzeu i Shkencave, FSHN, UT.

Dr. Dorina Roko, Biologe, Gjenetiste, Shërbimi i Gjenetikës Mjekësore, QSUNT, Tiranë.

Dr. Enkelejda Prifti, Obstetër Gjinekologe, Spitali Universitar Obstetrikë Gjinekologji “Koço Gliozheni”, Tiranë.

Dr. Emi Gliozheni, Biologe, Embriologe, Klinika “Koço Gliozheni”, Tiranë, Shqipëri.

Dr. Naile Koleci, Biologe molekulare, Qendra Universitare Freiburg, Departamenti Hematologji-Onkologji, Freiburg, Gjermani.

Dr. Marsilda Memaj, Biologe molekulare dhe mësuese në Maarif Schools, Tiranë.

Dr. Enilda Malaj, Biologe molekulare, Tiranë.

Dr. Ervin Marku, Biolog molekular, Gjeneticist joklinik, Specialist në diagnostikë laboratorike, Tiranë.

Ph.D. Rinalda Proko, Biologe molekulare, Fayetteville, Arkansas, USA.

Dr. Dorela Kroni, Mjekësi Transfuzive, Klinika StemGen Partners dhe Eurofins Genoma SRL, Rome, Itali.

Msc. Selma Dyca, Studente në Master i Shkencave në “Biologji molekulare dhe Gjenetikë” në Universitetin e Pavia, Itali.

Msc. Kristiana Mano, Biologe molekulare, Klinika Gjinekologjike “Koço Gliozheni”, Tiranë.

Msc. Arjela Cjapi, Biologe molekulare, Pentagene, Tiranë.

Msc. Agli Mirdita, Studente e doktoraturës në Biologji qelizore dhe molekulare, Milano, Itali.

Msc. Noel Petrela, Student në Master i Shkencave në “Gjenetikë dhe biologji molekulare” në Universitetin e Bordosë, Bordeaux, Francë.

Msc. Ela Zaimi, eksperte e ADN-së, Gjenetiste, Instituti i Policisë Shkencore, Tiranë.

Msc. Armanda Deda, eksperte e ADN-së, Gjenetiste, Instituti i Policisë Shkencore, Tiranë.

Msc. Stilian Doraci, Biolog molekular, Tiranë.

Msc. Erjona Rama, Biologe molekulare, Mësuese e Biologjisë, Kolegji Turgut Ozal, Tiranë.

Msc. Raisa Kreci, Lektore, Universiteti “Fan Noli”, Korçë.

ASHMG 2022

PËRMBAJTJA:

1. Using patient specific retinal pigment epithelium cells to design therapeutic strategies for Age related Macular Degeneration.
Majlinda Lako-----fq.1
2. Development of new drugs (small molecules) for cure of rare genetic diseases-example from epidermolysis bullosa
Gazmend Temaj, Denis Beluli-----fq.2
3. Aplikimi i teknologjisë se Hibridizimit Fluoreshent In Situ (FISH) në diagnostikimin dhe monitorimin e pacienteve me hemopati malinje.
Dorina Roko, Anila Laku-Babameto, Arben Ivanaj, Tatjana Caja, Polikron Pulluqi, Adela Perolla, Alma Cili, Elsuarta Calliku -----fq.3
4. Roli i gjenetikes në terapinë target të neoplazive hematologjike – prezantim rasti.
Adela Perolla, Dorina Roko, Anila Babameto-----fq.5
5. Analiza gjenetike për diagnozën prenatale të aneuploidive përmes MLPA; përvoja e parë Shqiptare.
Merita Xhetani, Brikena Parllaku, Eliona Demaliaj-----fq.6
6. Studim nëpërmjet testimit molekular të infeksionit Covid 19 në një grup të popullatës Shqiptare.
Anila Mitre-----fq.7
7. Çfarë mund të ndodhë gjatë moshimit të individit me sëmundjen e Drepanocitozës? A mund ta parandalojmë?!
Manika Kreka, Eleni Nastas , Bledi Kreka, Irena Seferi, Anila Godo-----fq.8
8. Diagnoza molekulare me analizatorin gjenetik 'SeqStudio' në Sherbimin e Laboratorit të Gjenetikës.
Besmira Basholli, Anila Babameto-Laku, Manika Kreka, Aida Bushati, Irena Kasmi, Flogerta Alia-----fq.9
9. Kolesterolit dhe ripozicionimi i medikamenteve për trajtimin e gliomave infiltruese të trugut të trurit.
Noel Christo Petrela-----fq.10
10. Fekondimi i asistuar dhe analiza gjenetike e embrioneve para implantimit (PGS). Si realizohet dhe cilat janë avantazhet.
Emi Gliozheni-----fq.11
11. Identifikimi i mutacioneve të faktorëve të koagulimit të gjakut (Faktor V, Faktor II dhe MTHFR), nëpërmjet metodës “Reverse Dot Blot” te gratë me patologji të poliabortivitete.
Ela Zaimi-----fq.12
12. Nga gjenet te kultura: Paleogjenomika dhe evolucioni i njeriut
Ani Bajrami-----fq.13
13. Sekuencimi i mostrave pozitive në SARS CoV-2 me teknikën Next Generation Sequencing në Republikën e Kosovës gjatë muajve shkurt dhe mars të vitit 2022, analizimi dhe krahasimi i varianteve qarkulluese.
Blend Jerliu, Nazmi Mehmeti, Zana Deva, Albulena Miftari, Aferdita Kurti-----fq.14

14. Karakterizimi i mekanizmit të vetë-rezistencës së antibiotikut Dityromycin, produkt i species *Streptomyces*.
Retina Çapuni, Attilio Fabbretti, Anna Maria Giuliadori, Roberto Spurio-----fq.15
15. Dashuria për Gjenetikën lind herët; Si ta bëjmë tërheqëse në nivelin e shkollës së mesme.
Marsilda Qyli-----fq.16
16. Analizat e ndërveprimeve midis CD160 në qelizat NK dhe HLA-G të shprehura nga qelizat trofoblastike.
Arta Lugaj, Artan Trebicka, Mirela Lika (Çekani)-----fq.17
17. Roli i nucleic acid test (NAT) në dedektimin e viruseve të transmetuara gjatë transfuzionit në krahasim me metodën serologjike (CMIA).
Brunilda Dakavelli, Irena Seferi, Merita Xhetani-----fq.18
18. Tipizimi i Human Papillomavirus dhe rezultatet citologjike nga PAP-testi në pacientët e paraqitur në laboratorin “Genius”.
Ina Marku, Besnik Çullhaj, Erisa Kola, Kristina Sheme, Migena Keçi-----fq.19
19. Dedektimi i *Streptococcus mutans* në pështymë përmes teknikës së biologjisë molekulare PCR.
*Fjoralda Bakiri, Merita Xhetani, Brikena Parllaku, Sindi Karaboja, Mirela Lika(Çekani)*fq.20
20. Krahasimi i tre teknikave imunologjike për detektimin e antitropave anti- citomegalovirus IgM në gratë shtatzëna.
Blerta Laze, Anila Mitre.....fq.21

USING PATIENT SPECIFIC RETINAL PIGMENT EPITHELIUM CELLS TO DESIGN THERAPEUTIC STRATEGIES FOR AGE RELATED MACULAR DEGENERATION

¹Majlinda Lako

¹Biosciences Institute, Faculty of Medical Sciences, Newcastle University, Newcastle upon Tyne, United Kingdom

Abstract

Age-related macular degeneration (AMD) is the most common cause of blindness, accounting for 8.7% of all blindness globally. Vision loss is caused ultimately by apoptosis of the retinal pigment epithelium (RPE) and overlying photoreceptors. Treatments are evolving for the wet form of the disease; however, these do not exist for the dry form. Complement factor H polymorphism in exon 9 (Y402H) has shown a strong association with susceptibility to AMD resulting in complement activation, recruitment of phagocytes, RPE damage, and visual decline. We have derived and characterized induced pluripotent stem cell (iPSC) lines from two subjects without AMD and low-risk genotype and two patients with advanced AMD and high-risk genotype and generated RPE cells that show local secretion of several proteins involved in the complement pathway including factor H, factor I, and factor H-like protein 1. The iPSC RPE cells derived from high-risk patients mimic several key features of AMD including increased inflammation and cellular stress, accumulation of lipid droplets, impaired autophagy, and deposition of "drüsen"-like deposits.

We show that Y402H-AMD-patient-specific retinal pigment epithelium (RPE) cells are characterized by a significant reduction in the number of melanosomes, an increased number of swollen lysosome-like-vesicles with fragile membranes, Cathepsin D leakage into drusen-like deposits and reduced lysosomal function. The turnover of C3 is increased significantly in high-risk RPE cells, resulting in higher internalization and deposition of the terminal complement complex C5b-9 at the lysosomes. Inhibition of C3 processing via the compstatin analogue Cp40 reverses the disease phenotypes by relieving the lysosomes of their overburden and restoring their function. These findings suggest that modulation of the complement system represents a useful therapeutic approach for AMD patients associated with complement dysregulation.

Keywords: age-related macular degeneration, apoptosis, eye, necrosis, retinal pigment epithelium

DEVELOPMENT OF NEW DRUGS (SMALL MOLECULES) FOR CURE OF RARE GENETIC DISEASES-EXAMPLE FROM EPIDERMOLYSIS BULLOSA

¹Denis Behluli, ¹Gazmend Temaj

¹ Faculty of Pharmacy, College UBT, 10000 Prishtina, Kosovo

Abstract

Hereditary diseases such as Epidermolysis bullosa (EB) is caused by mutation of approximately 16 different genes who are involved in the maintenance of the structure and function of dermo-epidermal adhesion in epithelia, and in many cases, it is fatal for patients affected. Epidermolysis bullosa is characterized by blistering of the skin and mucous membranes. Blistering can cause minor trauma and are painful. The prevalence of EB in the United State is 8.2 per million live births. Complication may include esophageal narrowing, squamous cell skin cancer, and the need for amputations. Some types of EB are autosomal dominant while others are autosomal recessive. There are four main types: Epidermolysis bullosa simplex (EBS), Dystrophic epidermolysis bullosa (DEB), Junctional epidermolysis bullosa (JEB), and Kindler syndrome (KS).

The ribosome is ribonucleoprotein complex organelle which is responsible for protein synthesis, and its synthesis is highly coordinated; this is shown in involvement of many macromolecules' components.

JEB is mainly caused by premature termination codon (PTC) mutations in the skin anchor protein LAMB3 (laminin subunit beta-3) gene. The ribosome as a complex organelle is responsible for translation of LAMB3PTC mRNA aborts protein synthesis at the PTC signal, with production of a truncated, nonfunctional protein. XX et al., report on the development of drugs targeting ribosomal protein L35 (rpL35), a ribosomal modifier for customized increase in production of full-length Lamb3 protein from a LAMB3PTC mRNA. The same authors suggest that Atazanavir and artesunate are the main drug candidate which can bind to ribosomal protein rpL35 and now may tested for their potential to trigger a rpL35 ribosomal switch to increase production of full-length Lamb3 protein from a LAMB3PTC mRNA for targeted systemic therapy in treating JEB.

APLIKIMI I TEKNOLOGJISË SE HIBRIDIZIMIT FLUORESHENT IN SITU (FISH) NE DIAGNOSTIKIMIN DHE MONITORIMIN E PACIENTEVE ME HEMOPATI MALINJE

¹Dorina Roko, ¹Anila Laku-Babameto, ²Arben Ivanaj, ²Tatjana Caja, ²Polikron Pulluqi,
²Adela Perolla, ²Alma Cili, ²Elsuarta Calliku

¹ Fakulteti i Mjekësisë, Qendra Spitalore Universitare “Nënë Tereza”,
Shërbimi i Laboratorit të Gjenetikës, Tiranë

² Fakulteti i Mjekësisë, Qendra Spitalore Universitare “Nënë Tereza”,
Shërbimi i Hematologjisë, Tiranë

Abstrakt

Hyrje: Analiza e Hibridizimit Fluorescent In Situ (FISH) është një teknikë e ndjeshme, specifike dhe e besueshme për identifikimin e anomalive gjenetike të fituara si humbja e një rajoni kromozomik të shoqëruar me çrregullime hematologjike, translokacionet reciproke midis gjeneve specifike, shkëputjet kromozomike, aneuploidite etj. Kjo teknike shërben si për të ndihmuar në diagnostikimin e një sëmundje gjenetike ashtu edhe në parashikimin e rezultateve prognostike.

Qëllimi: Qëllimi i këtij studimi është përdorimi i sondave FISH të BCR/ABL, AML1/ETO, PML/RARA, IGH/MYC, P53 etj për të percaktuar diagnozën, trajtimin, prognozën dhe monitorimin e pacienteve me Leukoze Mieloidë Kronike (LMC), Leukoze Akute Mieloblastike (LAM), Leukoze Limfoblastike Kronike (LLC), Leukoze Limfoblastike Akute (LLA), Mielodisplazi (MDS), Mielomë Multiple dhe Limfomë.

Rezultatet: Është marrë në studim një grup prej 88 pacientësh me çrregullime të njohura hematologjike, duke përfshirë 47 (54,40%) LMC, 7 (7,95%) LAM, 14 (15,9%) LLC, 4 (4,54%) LLA, 9 (10,22%) MDS, 5 (5,68%) të sëmurë me Mielome Multiple dhe 2 (2,27%) të sëmurë me Limfomë të diagnostikuar klinikisht nga Shërbimi i Hematologjisë në QSU “Nënë Tereza” Tiranë dhe më pas analiza FISH nga gjaku periferik është kryer në Laboratorin e Citogjenetikës Molekulare të Shërbimit të Laboratorit Gjenetik.

Në studimin tonë, analiza FISH ofroi një metodë të shpejtë dhe të besueshme për përcaktimin e translokacioneve specifike si t(9;22) në 13 (27,65%) pacientë me LMC, t(8;14) në 1 (7,14 %) pacient me LLC, t(15;17) në 1 (14,28%) pacient me LAM dhe 1 (25%) pacient me LLA të cilat kanë treguar një rëndësi të konsiderueshme prognostike për ndjekjen terapeutike të këtyre pacientëve. Delecioni 17p u identifikua në 3 (21,42%) pacientë me LLC dhe në 1 (11,11%) pacient me MDS i cili lidhet me inaktivizimin e gjenit p53, supresor të tumorit malinj. Nga analiza e citogjenetikës konvencionale dhe FISH një pacient me LAM u identifikua me trisomi 8, trizomi 21 dhe tetrazomi 21. Çrregullimet e numrit të kromozomeve lidhen me prognozë jo të mirë dhe me mbijetesë të ulët për këtë grup pacientësh.

Si përfundim, rezultatet tona konfirmuan se teknika FISH është mjaft e çmuar në përcaktimin e anomalive kromozomike të lidhura me tumoret malinje hematologjike dhe gjithashtu luan një rol të rëndësishëm në monitorimin e përgjigjes ndaj terapisë.

Fjalë kyçe: Hibridizimi Fluoreshent In Situ, çrregullime hematologjike, BCR/ABL, translokacione reciproke, prognoze.

ASHMG 2022

ROLI I GJENETIKES NË TERAPINË TARGET TË NEOPLAZIVE HEMATOLOGJIKE – PREZANTIM RASTI

¹Adela Perolla, ²Dorina Roko, ²Anila Babameto,

¹Shërbimi i Hematologjisë, QSUT “Nënë Tereza”

²Departamenti i Gjenetikës, QSUT “Nënë Tereza”

Abstrakt

Terapia molekulare target ka marrë një hov të madh drejt një progresi të shpejtë në trajtimin e sëmundjeve malinje hematologjike. Në pacientët me Leukemi Mieloide Kronike, përdorimi i Inhibitorëve të tirozinë kinazës (LMC) ka sjelle një përmirësim sensacional të mbijetesës së përgjithshme të këtyre pacientëve. Në 2012 dy studime CONFORT I dhe CONFORT II treguan qarte efikasitetin, sigurinë dhe mbi të gjitha mbijetesën e pacientëve që u trajtuan me Ruxolitinib edhe ky një kinasë inhibitor I përdorur në pacientët me Mielofibrozë.

Përdorimi I all-trans retinoic acidit (ATRA), në pacientët me Leukemi Akute Promielocitare i ktheu këta pacientë në të mbijetuar nga një sëmundje praktikisht vdekjeprurëse.

Dhe dita-ditës target terapia po evoluon gjithnjë e më tej, duke u bërë jo vetëm target por edhe e personalizuar.

Për të ilustruar këto hapa gjigantë drejt kurimit të kancerit kemi prezantuar nje rast me Neoplazi mieloproliferative që është transformuar mbas 20 vitesh nga Trombocitoze esenciale në Mielofibrozë dhe njëkohesisht prezantonte në analizat gjenetike mutacionin e JAK2 dhe praninë e BCR/ABL, si edhe të një pacienti të diagnostikuar me Leukemi Akute Promielocitare dhe koagulim intravascular të disseminur që iu fillua terapia me ATRA dhe që aktual është në remission komplet që prej 2013.

Si konkluzion, mbështetur në zbulimet gjenetike dhe në terapitë target kurimi i kancerit nuk është më një ëndërr.

ANALIZA GJENETIKE PËR DIAGNOZËN PRENATALE TË ANEUPLOIDIVE PËRMES MLPA; PËRVOJA E PARË SHQIPTARE.

^{1,2}Merita Xhetani, ¹Brikena Parllaku, ²Eliona Demaliaj

¹Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

²Qendra e Diagnostikës Molekulare, Spitali Universitar Obstetrik - Gjinekologjik
“Mbretëresha Geraldinë”, Tiranë

Abstrakt

Testimi i aneuploidive molekulare ka një përfitim të madh tek gratë shtatzëna me rrezik të shtuar të anomalive kromozomale, duke ndihmuar në marrjen e vendimeve në kohë rreth shtatzanisë në rast të identifikimit të anomalive. Ky studim u krye në Qendrën e Diagnostikës Molekulare, SUOGJ “Mbretëresha Geraldinë”. Në këtë studim u përfshinë 11 gra shtatzëna të moshës 30 – 40 vjeç. ADN u ekstraktua me kitin QIAamp DNA Mini nga lëngu amniotik.

Analiza MLPA u krye duke përdorur SALSA MLPA Probemix P095 për aneuploidi sipas udhëzimeve të prodhuesit (MRC- Holande). Ky probemix përmban 36 sonda MLPA: 8 sonda për çdo kromozom 13, 18, 21 dhe X dhe 4 sonda për kromozomin Y. Denatyrimi i ADN-së dhe hapat e hibridizimit të miksit të sondave MLPA gjatë natës u pasuan nga lidhja dhe amplifikimi i sondës të nesërmen. Produktet e përforcuara u analizuan duke përdorur analizatorin gjenetik Seq Studio (Applied Biosystems, USA). Numrat e kopjeve të kromozomeve u përcaktuan duke analizuar madhësinë dhe zonën e pikut për secilën sondë MLPA. Rezultatet u interpretuan duke përdorur softuerin Coffalyser.Net (MRC-Holland). Raportet prej < 0.75, 0.75 deri në 1.30 dhe > 1.3 u konsideruan për të treguar përkatësisht delecion, normale dhe dyfishim.

Kjo teknikë tregoi rezultate të besueshme dhe të sakta në 98% të mostrave, ndërsa vetëm në 1 mostër ishte rezultat i papërcaktuar ku u sugjerua FISH. Nuk rezultoi asnjë rezultat fals-pozitiv.

MLPA është një analizë e shpejtë, e thjeshtë dhe e besueshme për shqyrtimin e aneuploidive në amniocitet direkt pa kultura paraprake dhe njëkohësisht një teknikë kosto efiçente për vendin tonë.

Fjalë kyçe: MLPA, diagnozë prenatale, aneuploidi të zakonshme,

STUDIM NËPËRMJET TESTIMIT MOLEKULAR TË INFEKSIONIT COVID 19 NË NJË GRUP TË POPULLATËS SHQIPTARE

¹Anila Mitre

¹Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

Abstrakt

Virusi SARS-CoV-2 i shfaqur në Dhjetor të vitit 2019, përfshiu edhe një vend të vogël si Shqipëria, duke patur një përhapje në masë në vitet 2020-2021. Organizata Botërore e Shëndetësisë (WHO) publikoi shqetësimin e shëndetit publik, që kërcënohej prej koronavirusit të ri ndërkombëtarisht. Për të patur sa më shpejtë informacion rreth sëmundjes infektuese, menjëherë filloi izolimi, diagnostikimi dhe trajtimi i individëve të infektuar. Klinika INTERMEDICA u përfshi në identifikimin, monitorimin dhe studimin e imunizimit në periudhën tetë mujore Shtator 2020 – Prill 2021. Fillimisht puna nisi me kryerjen e testimit të pranisë të virusit SARS CoV – 2 me teknikën PCR në persona të ndryshëm që do të udhëtonin, do të kishin takime pune apo do kontaktonin me të afërm në moshë.

Metodika: Në studim u përfshinë raste nga gjithë Shqipëria në sajë të laboratoreve bashkepunuese ndaj këtë mund ta konsiderojmë si testim në popullatë (Personat e sëmurë kryenin testim nëpërmjet 127. Individët e paraqitur në klinikë kanë qënë të ndryshëm, duke nisur që nga ata pa simptoma pra, në gjëndje të mirë shëndetësore, ata me simptoma në formë të moderuar (dukshëm të infektuar), persona me simptoma të rënduara dhe gjithashtu raste tepër urgjente. Materiali merrej përmes rrugëve nazofaringiale dhe orofaringiale përmes një tamponi steril. Pas pranimit në laborator të mostrës u krye ekstraktimi i materialit gjenetik përmes kitit QIAamp Mini Viral RNA Kit, më pas pregatitja e mastermiksit (MasterMix), përmes kitit EURORealTime SARS COV 2 dhe leximi në aparatit cobas z 480. Mbas matjeve analizat u sistemuan në tabela dhe ju nënshtruan përpunimit statistikor. Grupimi dhe analiza e të dhënave për tamponët u realizua me anë të programit SPSS. Të dhënat e tamponëve u grupuan në dy grupe, sipas moshës dhe gjinisë. Për secilin grup u kryen llogaritjet për mesataren, devijacionin standard, koeficientin e variacionit, vlerën minimale dhe maksimale, kuartilet Q1 dhe Q3 si dhe mesoren. Pas këtyre llogaritjeve u analizua nëse këto të dhëna i binden shpërndarjes normale. U analizua në secilën prej grupeve frekuenca e rasteve pozitive për të identifikuar grupmoshën dhe gjininë më të prekur. Për analizën e tamponave u përdorën gjithashtu dhe dy lloje analizimesh statistikore analiza faktoriale dhe ajo cluster.

Rezultatet: Gjatë periudhës tetë mujore u testuan 56385 individë prej të cilëve rezultuan pozitiv 7.45%. Në grupin në studim kemi një numër më të lartë të meshkujve me rezultat testi pozitiv krahasuar me femrat. Nëse do të analizojmë rastet pozitive sipas grupmoshave kemi një shpërndarje jo të rregullt të rasteve, duke rezultuar me përqindje më të lartë të rasteve pozitive grupmosha 21-41 dhe përqindje më të vogël grupmosha 0-20. Nga analiza kohore e përhapjes së virusit arrijmë në përfundimin se ka patur dy pike me numrin më të lartë të rasteve pozitive dhe këto ju përkasin dy muajve nëntor dhe shkurt. Faktorët që kanë ndikuar në këto dy pike kanë qënë: shpejtësia e erës dhe hapja e shkollave në 14 shtator dhe festat e fundvitit 2020.

ÇFARË MUND TË NDODHË GJATË MOSHIMIT TË INDIVIDIT ME SËMUNDJEN E DREPANOCITIZËS? A MUND TA PARANDALOJMË?!

¹Manika Kreka*, ²Eleni Nastas, ²Bledi Kreka, ¹Irena Seferi, ¹Anila Godo

¹Universiteti i Mjekësisë

²Qendra Spitalore Universitare “Nënë Tereza”, Tiranë

Abstrakt

Hyrje: Drepanocitoza është një anemi e lindur kronike hemolitike, me transmetim strikt njëgjenik autozomal recesiv. Eritrocitet e drapëzuara iniciojnë një proces të pandalshëm vazo-okluzioni dhe hemolize, të cilat cojnë në një rreth vicioz nëse nuk ndërhyhet në kohë e me mënyrat e duhura. Episode të tilla mund të cojnë në fenomene iskemike, dhimbje e nekrozë organore.

Të dhënat e fundit tregojnë se në këtë proces përfshihen edhe leukocitet e trombocitet dhe procesi fillon nga up-rregullimi i P-selektinës që kontribuon në zhvillimin e një kaskade ndërveprimesh bio-kimike. Drepanocitoza duhet të konsiderohet një sëmundje që kërkon terapi me model të personalizuar

Qëllimi: Paraqitja e një tabloje të sëmundjes drepanocitare dhe konsideratat tona klinike e terapeutike.

Rezultatet: Me synim arritjen e një trajtimi optimal, monitorojmë cdo shenjë e simptomë, cdo tregues laboratorik sipas një protokollit të mirëpërcaktuar.

Moshimi në vetvete ka pasojat fiziologjike tek çdo individ i shoqërisë, më i ndjeshëm tek individit me drepanocitozë. Infarktët e përsëritura të patrajtuara në organet jetike, dëmtojnë deri në invaliditet çdo organ. Terapia ferrokelaante siguron mbijetesë të gjatë deri në moshën 60 vjeçare (në 77% të subjekteve) 37% e pacientëve mbi 18 vjeç manifestojnë kriza vazo-okluzive (VOC) që kërkojnë trajtim spitalor, edhe pse marrin trajtim me transfuzione gjaku e hydroxycarbamide. Komplanca me ferrokelaantët siguron një jetesë më cilësore (Ferritinemia < 1000 ng/ml). Era e re e barnave biologjike si crizanlizumab etj., duket që do të ndikojë në ndodhjen e episodeve më të rralla të VOC-ve.

Përfundimet: Të kuptuarit më të mirë dhe monitorimi më i saktë i ngjarjeve drepanocitare do të na ndihmojë në menaxhimin e jetës së individëve me këtë problematikë shëndetësore, me synim reduktimin e krizave drepanocitare.

DIAGNOZAT MOLEKULARE NË SHËRBIMIN E LABORATORIT TË GJENETIKËS ME ANALIZATORIN GJENETIK SEQSTUDIO

¹Besmira Basholli, ^{1,2}Anila Babameto-Laku, ¹Flogerta Alia, ²Aida Bushati,
³Manika Kreka, ⁴Irena Kasmi

¹Shërbimi i Laboratorit të Gjenetikës, QSUNT

²Fakulteti i Mjekësisë, Tiranë, Shqipëri

³Qendra e Hemoglobinopative, QSUNT

⁴Shërbimi i Pneumoalergologjisë, QSUNT

Abstrakt

Qëllimi i Studimit: Qëllimi është aplikimi i teknikave molekulare diagnostikuese për një diagnozë të shpejtë dhe të saktë për sëmundjet me shpeshësi më të lartë në popullatën shqiptare si β -talasemia, Fibroza kistike (CF), Distrofia Muskulare Duchenne/Becker (DMD/DMB) dhe sindromet nga mikrodelecionet.

Metodat: Për herë të parë në Shërbimin e Laboratorit të Gjenetikës e bë identifikimi i mutacioneve të β -Talasemisë dhe FC me metodën SNaPshot (Single Nucleotid Polymorphism) në analizatorin gjenetik SeqStudio. Pas ekstraktimit automatik të ADN-së u krye amplifikimi i fragmenteve me interes, të gjeneve HBB dhe CFTR, nëpërmjet PCR-së dhe më pas u realizua reaksioni SnapShot. Fragmentet e ADN-së u analizuan nëpërmjet elektroforezës kapilare automatike dhe më pas u krye interpretimi me softwar-in GeneMapper.

Për përcaktimin e delecioneve në DMD/DMB dhe mikrodelecioneve në 31 sindrome kromozomike u aplikua teknika MLPA (Multiplex Ligation dependent Probe Amplification).

Rezultatet: Në 10 pacientë të analizuar me tekniken SNaPshot për panelin e mutacioneve të β -talasemisë, mutacionet më të shpeshta ishin IVS-I-110 (G->A), Codon 39 (C->T) e IVS-I-6 (T->C). Me këtë teknikë u analizuan dhe 5 pacientë për panelin e mutacioneve të FC, ku mutacioni më shpeshtë ishte F508del. Me teknikën MLPA u analizuan 4 pacientë të suspektur për DMD dhe 3 pacientë të suspektuar për sindromë mikrodeletive. Nga këta, 2 pacientë rezultuan me delecion të kodonit 44 e 17 të gjenit DMD dhe 1 pacient me delecion 15q11. Rastet e suspektuara për β -talasemi dhe FC në të cilat mutacioni i dytë në heterozigotët e përbere nuk përfshihet në panelet e SnapShot si dhe rastet që nuk rezultuan të kenë delecion në DMD/DMB do i nënshtrohen sekuencimit të gjenit me metodën SANGER.

Përfundimi: Me aplikimin e teknikave SnapShot dhe MLPA arrihen rezultate të besueshme, të shpejta dhe kostoefektive për kryerjen e diagnoses molekulare të sëmundjeve me shpeshësi më të lartë në popullatën shqiptare.

Fjalët kyçe: Diagnozatat molekulare, SNaPshot, MLPA, SANGER

KOLESTEROLI DHE RIPOZICIONIMI I MEDIKAMENTEVE PËR TRAJTIMIN E GLIOMAVE INFILTRUESE TË TRUNGUT TË TRURIT

¹Noel Christo PETRELA

¹Methods and Innovations for Research in Pediatric Cancers (MIRCADE), BoRdeaux
Institute of on Cology (BRIC), U1312 National Institute of Health and Medical Research
(INSERM), Université de Bordeaux

Abstrakt

Gliomat infiltruese të trungut të trurit (DIPG për Diffuse Intrinsic Pontine Gliomas) janë tumorë malinjë pediatrik që mbajnë mutacionin karakteristik H3K27M (Srikanthan et al., 2021). Terapia aktuale konsiston në një radioterapi standarde, e cila nuk përmirëson ndjeshëm jetën e pacientëve, duke krijuar kështu një nevojë urgjente për opsione të reja terapeutike.

Në studime të mëparshme, ekipi nxorri në pah efikasitetin e GSK126, inhibitor i EZH2, në modele qelizore të DIPG (Rahal et al., 2022, p. 2). Për më tepër, nëpërmjet metodave proteomike, u vu re që qelizat e trajtuara me këtë medikament paraqisnin nivele të larta të proteinave që marrin pjesë në homeostazin e kolesterolit. Mendohet se kjo përbën një strategji rezistenceje të qelizave ndaj GSK126. Duke kombinuar GSK126 me një statinë, u arrit një efekt sinergjik i rëndësishëm. Paralelisht, ekipi kreu një screening farmakologjik dhe u seleksionuan 10 medikamente që mund të ripozicionohen për trajtimin e DIPG.

Qëllimi i këtij punimi është së pari të verifikohen të dhënat e proteomikës mbi efektin e GSK126 në homeostazin e kolesterolit, nëpërmjet metodave të gjenetikës molekulare. Së dyti, të përcaktohet IC50 e medikamenteve të screening-ut, duke përdorur kultura qelizore 3D. Së fundmi, të studjohet nëse disa nga këto medikamente kanë një efekt në homeostazinë e kolesterolit duke përdorur metodat e gjenetikës molekulare, me qëllim për ti kombinuar në të ardhmen me statina.

Duke përdorur RT-qPCR dhe Western Blot, u arrit të vihet re një rritje në shprehjen e 5 gjeneve të homeostazisë së kolesterolit. Të gjithë medikamentet kishin një IC50 më të vogël se 10 μ M, dhe 5 nga to kishin një IC50 më të vogël se 30 nM. Tre nga medikamentet u testuan për një efekt tek homeostazia e kolesterolit, por nuk u vu re asnjë efekt statistiki domethënës.

Në vazhdim të këtyre rezultateve duhet të studjohet efekti i medikamenteve të tjera mbi kolesterolin, të kryhen kombinime 2 e nga 2 midis medikamenteve më efikase, si dhe të testohen këto kombinime në modele shtazore. Në përfundim të këtij projekti do të jetë e mundur që të propozohet një terapi e re për DIPG, me shpresën për të përmirësuar jetën e pacientëve.

FEKONDIMI I ASISTUAR DHE ANALIZA GJENETIKE E EMBRIONEVE PARA IMPLANTIMIT (PGS). SI REALIZOHET DHE CILAT JANË AVANTAZHET.

¹Emi Gliozheni

¹Klinika Gliozheni, Tiranë

Abstrakt

Qëllimi i studimit: Përshkrimi i teknikave të fekondimit të asistuar deri në krijimin e embrioneve *in vitro* dhe shpjegimi i mëtejshëm i procedurave përgatitore për realizimin e analizës gjenetike të embrioneve në çiftet me indikacione për t'ju nënshtruar *Prenatal Genetic Screening* (PGS) dhe avantazhet që sjell realizimi i kësaj analize në shkallën e implantimit dhe përqindjen e suksesit të cikleve *in vitro*.

Rezultatet: PGS mundëson një klasifikim të avancuar të cilësisë embrionale, ul numrin e transfertave që duhet të kryejnë çiftet për të arritur një shtatzëni, rrit përqindjen e implantimit dhe ul përqindjen e aborteve që vjen si rrjedhojë e aneuploidive embrionale.

Përfundimet: PGS ndihmon në arritjen e një shtatzënie e cila finalizohet me lindjen e një fëmije tek çiftet që i nënshtrohen fekondimit *in vitro* duke mundësuar transferimin e embrioneve euploidë. Shkalla e implantimit e embrioneve të biopsizuar rritet krahasuar me përqindjen e pritshme të suksesit për rastin specifik që mund të varet nga: grupmosha ku bën pjesë gruaja, cilësia e materialit seminal apo aborte të mëparshme të përsëritura. PGS përbën gjithashtu një avantazh të padiskutueshëm kur kemi të bëjmë me raste si sëmundjet e lidhura me kromozomin X duke parandaluar lindjen e djemve të cilët do të ishin të sëmurë nga prania e gjeneve recesive në kromozomin X që trashëgojnë nga nëna.

IDENTIFIKIMI I MUTACIONEVE TË FAKTORËVE TË KOAGULIMIT TË GJAKUT (FAKTOR V, FAKTOR II DHE MTHFR), NËPËRMJET METODËS “REVERSE DOT BLOT” TE GRATË ME PATOLOGJI TË POLIABORTIVITET.

¹Ela Zaimi

¹Instituti i Policisë Shkencore, Tiranë

Abstrakt

Ky studim u realizua në Qendrën e Diagnostikës Molekulare dhe Kërkimeve Gjenetike (QDMKGJ), pranë Spitalit Obstetrik Gjinelokogjik “Mbretëresha Geraldinë”, duke marrë shtysë nga rastet e paraqitura pranë kësaj qendre, për të gjetur shkaqet e mundshme të poliabortivitetit. Për këtë arsye, në këtë studim u përfshinë 20 gra, të gjitha me më shumë se dy aborte. Për realizimin e studimit u përdor testi i trombofilisë që përmbledh mutacionet FV Leiden R506Q, FV H1299R, FV Y1702C, FII G20210A, MTHFR C677T. Nga studimi rezultuan 17 individë (gra) heterozigotë, nga të cilat 15 për mutacionin MTHFR C677T dhe 2 për mutacionin FV H1299R si dhe 2 gra homozigotë për mutacionin MTHFR C677T. Frekuenca e alelit për mutacionin MTHFR C677T paraqitet shumë e lartë në krahasim me popullatën normale, duke na sugjeruar një implikim të këtij faktori në problemet e poliabortivitetit.

Testi i përdorur për identifikimin e mutacioneve të Faktorit V, II dhe MTHFR nëpërmjet metodës reverse-dot blot është një test tepër i saktë dhe efikas duke përdorur si standart krahasues metodën e sekuencimit direkt të ADN-së. Në të gjitha rastet e kampioneve të analizuara me metodën reverse-dot blot kishte korrespondence të plotë me mutacionet e gjetura me metodën e sekuencimit direkt tek po këto kampione.

Metoda reverse-dot blot është një metodë alternative preçize dhe efektive që mund të përdoret për identifikimin e mutacioneve në tre faktorët e koagulimit të gjakut Faktor V, Faktor II dhe MTHFR.

NGA GJENET TE KULTURA: PALEOGJENOMIKA DHE EVOLUCIONI I NJERIUT**¹Ani Bajrami**¹Muzeu i Shkencave të Natyrës “*Sabiha Kasimati*”, Universiteti i Tiranës**Abstrakt**

Me zhvillimin e paleogjenomikës në këto dhjetëvjeçarët e fundit është hedhur dritë mbi mozaikun e marrëdhënieve filogjenetike mes paraardhësve tanë dhe njeriut të sotëm. Sekuencimi i gjenomës së paraardhësve të njeriut i detyrohet teknologjive të zhvilluara të ditëve tona; marrëdhëniet dhe krahasimi mes njeriut, Neandertalëve dhe Denisovanëve u bënë të njohura përmes ekstraktimit të ADN-së së hershme (*aADN*). Nga ana tjetër, mënyrat e jetesës së paraardhësve tanë, ku përfshihen edhe zhvendosjet apo popullimi i zonave të reja, veçanërisht Neandertalit, që ka jetuar nga 450 deri 30 mijë vite më parë në Evropë dhe Azi, po shpërfaqen gradualisht.

Në këtë punim do të trajtohen shkurtimisht historia e paleogjenomikës në lidhje me evolucionin e njeriut dhe kontributi i saj në njohjen e tipareve kulturore si dhe tipet e grupeve sociale, që karakterizuan kushërinjtë tanë të afërt gjenetikisht, Neandertalët dhe Denisovanët. Qasja paleogjenomike pritet që në të ardhmen të gjejë përgjigjen e gjëagjzës që i ka munduar prej kohësh studiuesit: Çfarë e bën të veçantë njeriun?

Fjalë kyçe: paleogjenomika, kultura, gjene, evolucionin e njeriut, Neandertali.

SEKUENCIONIMI I MOSTRAVE POZITIVE NË SARS COV-2 ME TEKNIKEN NEXT GENERATION SEQUENCING NË REPUBLIKËN E KOSOVËS GJATË MUAJVE SHKURT DHE MARS TË VITIT 2022, ANALIZIMI DHE KRAHASIMI I VARIANTEVE QARKULLUESE.

¹Blend Jerliu, ¹Nazmi Mehmeti, ¹Zana Deva, ¹Albulena Miftari, ¹Aferdita Kurti

¹Instituti Kombëtar i Shëndetësisë Publike të Kosovës

Abstrakt

Qëllimi i Studimit: Të njohim variantet qarkulluese dhe situatën epidemiologjike të pandemisë COVID-19 në Republikën e Kosovës, ta paraqesim rëndësinë e sekuencionimit dhe rolin që ka kjo teknikë molekulare në hulumtimet dhe studimet e gjenomit të virusit SARS CoV-2, ti paraqesim metodat krahasuese të gjenomës, perpunimin e mostrave, dhe analizimin e sekuencave në platformën BaseSpace. Po ashtu të paraqitet rëndësia e profesionistëve në këtë fushë.

Metoda: Sekuencionimi i gjeneratës tjetër është bërë duke përdorur aparaturën Miseq nga Illumina. Teknika ka 4 hapa: përgatitjen e librarive, gjenerimi i ‘cluster’, sekuencimi dhe analizimi i të dhënave. Përgatitja e librarive është bërë duke përdorur kitin NEBnext, ndërsa analizimi i të dhënave në platformën Basespace, nextclade dhe pangolin.

Rezultatet: Janë sekuencionuar 17 mostra pozitive në virusin SARS CoV-2 dhe variantet qarkulluese në territorin e Republikës së Kosovës gjatë muajve shkurt dhe mars janë 4 mostra me Linage BA 1; 8 mostra BA 2 dhe 4 mostra BA 1.1 nga të cilat 9 kanë si clade variantin Omicron 21K; dhe 8 të tjera omicron 21L. Analizuar sekuencat e gjeneve E, M, N, ORF dhe S me platformën BaseSpace, Nextclade nga ku në mostrat e testuar kemi 36 delecione të nukleotideve, 15 delecione të amino acideve, 50 zëvendësime të nukleotideve krahasuar me referencën dhe 41 zëvendësime të amino acideve krahasuar me referencën. Variantet qarkulluese në Kosovë ishin BA.1. e cila u zëvendësua në muajin mars me BA.2

Përfundimet: Variantet BA.1 dhe BA.1.1 ishin variantet qarkulluese gjatë muajit shkurt në Kosovë dhe botë ishte detektuar në 135 shtete në fillim të muajit shkurt dhe 69 shtete në muajin shkurt me variantin BA.2, BA.2 gjatë muajit mars në mostrat e sekuencionuara ishte prezent në 80% duke e zëvendësuar variantin BA.1 dhe BA1.1 të cilët ishin prezent në muajin shkurt. Për BA.1 dhe BA1.1 clade ish omicron 21K, ndërsa për BA.2 omicron 21L. NGS ka pasur një rëndësi të madhe në njohjen e gjenomës së varianteve qarkulluese gjatë pandemisë Covid-19.

Fjalët kyçe: Next Generation Sequencing, Covid-19, Gjenoma, variante, Bioinformatikë.

KARAKTERIZIMI I MEKANIZMIT TË VETË-REZISTENCËS SË ANTIBIOTIKUT DITYROMYCIN, PRODUKT I SPECIES STREPTOMYCES

¹Retina Çapuni, ¹Attilio Fabbretti, ¹Anna Maria Giuliadori, ¹Roberto Spurio.

¹Laboratori i Gjenetikës, Universiteti i Camerinos, Itali dhe qendra CIC bioGune, Derio, Spanjë.

Abstrakt

Qëllimi i studimit: Dityromycin është një antibiotik i prodhuar si një metabolit sekondar nga specia (sp.) e gjinise *Streptomyces* lloji AM-2504. Struktura kristaline e dityromycinës në kompleks me ribosomin bakterial 70S ka treguar se targeti i këtij antibiotiku është proteina S12 e nënjësisë së vogël ribosomale 30S. Qëllimi i këtij studimi ka qenë investigimi i aparatit të translacionit si dhe të gjeneve përgjegjëse për to, të llojit prodhues *Streptomyces sp.* AM-2504, për të kuptuar mekanizmin e vetë-rezistencës ndaj antibiotikut dityromycin.

Rezultatet: Mekanizmi i vetë-rezistencës së *Streptomyces sp.* lloji AM-2504 ndaj dityromycinës shkaktohet nga një modifikim specifik i ribosomës së tyre. Në vecanti, nga zëvendësime të 2 aminoacideve, të ndodhura në një zonë shumë të konservuar të proteinës S12, që përfaqësojnë zonën e kontaktit me antibiotikun. Këto mutacione shkaktojnë një humbje domethënëse të afinitetit të dityromycinës me nënjësinë 30S ribosomale, duke e mbrojtur kështu bakterin prodhues nga efekti toksik i antibiotikut.

Përfundimet: Përveç përshkrimit të detajuar, për herë të parë, të mekanizmit të vetë-rezistencës bazuar në një proteinë ribosomale të mutuar, ky punim tregon gjithashtu se këta determinant molekular të rezistencës së dityromycinës të identifikuar në *Streptomyces sp.* mund të transferohen edhe tek ribosomet e *Escherichia coli*, ku shkaktojnë të njëjtin mekanizëm rezistence ndaj këtij antibiotiku.

DASHURIA PËR GJENETIKËN LIND HERËT: SI TA BËJMË GJENETIKËN TËRHEQËSE NË NIVELIN E SHKOLLËS SË MESME?

¹Marsilda Memaj

¹ Western Balkans University

Abstrakt

Gjenetika është një nga pjesët më të bukura të biologjisë dhe po ashtu ndër më të vështirat pasi është më pak e prekshme prej nxënësve. Kjo e vështirëson më tepër të kuptuarin e saj në nivelin e shkollës së mesme. Eksperimentet dhe njohuritë e para rreth saj merren qysh në shkollën 9-vjecare e vazhdojnë të thellohen më tej në nivelin e shkollës së mesme. Mënyrat të cilat mund të përdoren nga mësuesit për ta bërë më të prekshme qasjen e saj janë nga më të ndryshmet. Ato mund të jenë të bazuara tek teknologjia si për shembull simulimet e ndryshme, prezantimet në ppt apo materiale të ndryshme në pdf por ka edhe mënyra të tjera të cilat lidhen me praktikimin e njohurive teorike si ajo në laborator ku nxënësit mund të realizojnë eksperimente të ndryshme siç është ai i ekstraktimit të ADN-së nga bananja etj. Por gjithashtu nxënësit mund të realizojnë edhe aktivitete rreth gjenetikës të cilat mund të shpalosin kreativitetin e tyre si dhe të përforcojnë edhe më tepër njohuritë e marra. Kështu ata mund të krijojnë projekte të lidhura me tematika të ndryshme të gjenetikës. Nxënësit mund të marrin pjesë në konkurse të ndryshme brenda dhe jashtë shkollës duke përfocuar kështu edhe më tepër njohuritë e marra. Ata gjithashtu mund të jenë pjesë e klubeve të biologjisë duke i dhënë prioritet gjenetikës. Kështu ata krijojnë një rrjetëzim njohurish që i lejon të thellojë edhe më tepër informacionin rreth saj. Nga eksperiencia e mësimdhënies ndër vite të dhënat tregojnë që kapitulli i gjenetikës përthithet më lehtë me anë të përdorimit të programeve të ndryshme të simulimit pasi duke parë vidjo të tilla nxënësit arrijnë ‘të shohin’ atë se çfarë ndodh në nivel gjenetik në qelizë. Kjo i lehtëson atyre procesin e përthithjes dhe të kuptuarit të mekanizmave gjenetik në nivel qelizor.

Fjalë kyçe: Gjenetika, nxënës, biologji, kreativitet, simulim.

ANALIZAT E NDËRVEPRIMEVE MIDIS CD160 NË QELIZAT NK DHE HLA-G TË SHPREHURA NGA QELIZAT TROFOBLASTIKE

¹Arta Lugaj, ¹Artan Trebicka, ¹Mirela Lika (Çekani)

¹Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës, Departamenti i Biologjisë

Abstrakt

Bashkëekzistenca e dy individëve alogjenë nënë dhe fetus gjatë shtatzënisë është ende një problem shkencor i pazgjidhur. Nga pikëpamja e nënës, fetusi është një organizëm semialogjenik dhe mund të sulmohet nga sistemi imunitar i nënës. Rregullimi imunologjik funksionon në nivel lokal dhe sistematik. Çrregullimet e tij mund të shkaktojnë probleme të rënda si lindja e parakohshme, shkëputja e membranave, preeklampsia apo edhe vdekja e fetusit dhe aborti.

Qelizat Natyrore Killer (NK) janë qelizat imunokompetente mbizotëruese në mitër gjatë shtatzënisë. Qelizat NK janë limfocite mononukleare, kryesisht citotoksike dhe sekretojnë citokina dhe faktorë të rritjes. Ato shprehin sinjale ndërmjetësuese të receptorëve frenues dhe aktivizues, ekuilibri i të cilëve mund të përcaktojë funksionet efektore të qelizës NK. Molekulat jo-klasike MHC të klasës I mendohet se shtypin imunitetin e nënës, duke u lidhur me receptorët e NK dhe qelizave të tjera imune deciduale dhe në këtë mënyrë ulin citotoksicitetin. Këto molekula janë HLA-C, HLA-E dhe HLA-G.

Qëllimi ishte të krahasoheshin efektet e heshtjes së shkaktuar nga interferenca ARN (ARNi) të shprehjes HLA-G në qelizat trofoblastike dhe të shprehjes CD160 në qelizat NK në bashkëkulturë. Të gjitha eksperimentet u kryen në linjat qelizore. Metodot e planifikuara: Kultura dhe zgjerimi i linjës qelizore NK92 dhe linja qelizore e koriokarcinoma Jeg-3 si një model për një qelizë me prejardhje nga trofoblasti që shpreh HLA-G.

Rezultati: ARNi u përdor “për të heshtur” CD160 në qelizat NK92 dhe HLA-G në qelizat Jeg-3. Heshtja u krye me anë të transfektimit me sekuenca specifike të vogla të ARN-së (siRNA). Përmes këtyre metodave u zbulua efikasiteti i heshtjes me anë të citometrisë së rrjedhës.

ROLI I NUCLEIC ACID TEST (NAT) NË DEDEKTIMIN E VIRUSEVE TË TRANSMETUARA GJATË TRANSFUZIONIT NË KRAHASIM ME METODËN SEROLOGJIKE (CMIA)

¹Brunilda Dakavelli, ¹Irena Seferi, ²Merita Xhetani

¹ Qendra Kombëtare e Transfuzionit të Gjaktut, Tiranë

²Fakulteti i Shkencave të Natyrës, Universiteti i Tiranës, Shqipëri

Abstrakt

Hyrje: Duke patur parasysh limitimin e teknikave serologjike, variabilitetin antigjenik dhe transmetimin e mundshëm të viruseve gjatë periudhës dritare është implementuar teknologjia e testimit të acidit nukleik (NAT), e cila është metodologjia më e avancuar për identifikimin e sëmundjeve virale. Kjo teknologji dedekton dhe identifikon në kohë reale Hepatitin B, C dhe HIV.

Qëllimi: Një studim krahasues i metodës serologjike (CMIA) dhe teknologjisë molekulare (NAT), identifikimi i dhuruesve në periudhën dritare diagnostike dhe përcaktimi i prevalencave të Hepatitit B, C dhe HIV.

Metodologjia: Ky studim retrospektiv cross-sectional u krye nga analizimi i rezultateve në regjistrat e laboratorit të serologjisë dhe NAT-it përgjatë 18 muajsh, Janar 2021- Qershor 2022. Janë marrë në shqyrtim 34281 dhurues në total, të cilët janë testuar individualisht me metodën CMIA (Chemiluminiscent Microparticle Immunoassays, Abbot Architect) për HbsAg, anti-HCV dhe HIV Ag/Ab dhe me NAT (RT-PCR, Cobas 6800) dhe TMA (Procleix Ultra Elite Assay, Grifols).

Rezultatet: Nga 34281 testime, 1805 dhurues kanë rezultuar reaktiv për Hepatitin B, C dhe HIV. Prevalenca e agjentëve infektivë me serologji gjatë kësaj periudhe ka qenë e lartë, 3.7% rezultuan HbsAg reaktiv, 0.78% anti-HCV reaktiv, 0.18% HIV reaktiv. Vetëm 0.037% me HIV janë Western Blot pozitivë. Vërehet një ndryshim i rëndësishëm statistikor midis rezultatit primar dhe atij konfirmues për HIV ($p < 0.05$). 6.1 dhurues në 1000 dhurime rezultuan NAT reaktive, ku 4.9/1000 janë HBV-DNA reaktive pas procedurës së diskriminimit. Një ndryshim i rëndësishëm statistikor u gjet në krahasimin e këtyre dy metodave për Hepatitin B ($p < 0.001$). Nuk ka rezultuar asnjë rast HCV-RNA, HIV-RNA NAT-Reaktiv.

Përfundimi: Në këtë studim konkluduar se teknologjia NAT është më specifike dhe sensitive krahasuar me metodën CMIA në dedektimin e infeksioneve virale, veçanërisht për Hepatitin B Okult. Gjithsesi, këto janë metoda komplemetare me njëra-tjetrën dhe rrisin sigurinë e komponentëve të gjaktut nga TTI.

Fjalët kyçe: NAT, TTI, HIV, HCV, HBV, CMIA, RT-PCR, TMA

TIPIZIMI I HUMAN PAPILOMAVIRUS DHE REZULTATET CITOLOGJIKE NGA PAP-TESTI NË PACIENTËT E PARAQITUR NË LABORATORIN “GENIUS”

¹Ina Marku, ²Besnik Çullhaj, ²Erisa Kola, ¹Kristina Sheme, ¹Migena Keçi

¹Departamenti i Gjenetikës, Genius Lab

²Genius Lab

Abstrakt

Hyrja: Human Papillomavirus është një nga infeksionet më të zakonshme seksualisht të transmetueshme (STI). Ai bën pjesë në familjen e Papillomaviridae dhe klasifikohet në dy kategori: risk i ulët i HPV-së (LR-HPVs) i cili zhvillon lythas anogjenitale dhe lëkurore, dhe risk i lartë i HPV-së (HRHPVs) i cili zhvillon kancer të ndryshëm orofaringeal dhe anogjenital.

Qëllimi: Ky studim ka për qëllim të përcaktojë gjenotipet më të shpeshta të HPV-së gjatë periudhës Janar 2019-Tetor 2022, dhe të studiojë një lidhje të mundshme midis metodës molekulare për HPV-në dhe diagnozës citologjike të Pap test-it.

Rezultatet: Nga analizimi i 159 rasteve të paraqitura në klinikë u konstatua se 61.64% rezultuan pozitiv ndaj HPV-së. Grupmosha më e infektuar me HPV është ajo nën 30 vjeç, ndërsa më pak të infektuar janë grupmosha mbi 41 vjeç. Veçoritë e studimit janë 2 raste të shfaqura me karcinoma skuamoze të cilat i përkasin grupmoshës mbi 41 vjeç. Gjenotipi më i përhapur është HPV16 (17.6%), ndjekur nga HPV18 (11.3%) dhe HPV31 (9.4%), ndërsa gjenotipet më pak të përhapur janë HPV44 (1.3%) dhe HPV54 (0.6%). Ekzaminimet citologjike cervikale (PAP-test) konstatuan që në gjenotipin HPV16 diagnoza më e shpeshtë është LSIL (58.3%), e ndjekur nga HPV18 (25%) dhe HPV31 (16.7%). Në gjenotipet më pak të përhapur si HPV44 (LR-HPV) u vu re vlerësim me ASCUS në 7.7% të rasteve në studim.

Përfundimet: Infektimi në moshë të re me HPV dhe shfaqja e karcinomës skuamoze në moshë të vonshme tregon rëndësinë e diagnostikimit të hershëm me metodat molekulare për të parandaluar zhvillimin e kancerit cervical.

DEDEKTIMI I *STREPTOCOCCUS MUTANS* NË PËSHTYMË PËRMES TEKNIKËS SË BIOLOGJISË MOLEKULARE PCR

¹Fjoralda Bakiri, ¹Merita Xhetani, ¹Brikena Parllaku,

¹Sindi Karaboja, ¹Mirela Lika (Çekani)

¹Departamenti i Biologjisë, Fakulteti i Shkencave të Natyrës, Universiteti i Tiranës

Abstrakt

Qëllimi i këtij punimi ka qenë detektimi i *Streptococcus mutans* në pështymë në një grup studentësh të Fakultetit të Shkencave të Natyrës përmes teknikës së PCR. Zgavra e gojës është një mjedis dinamik që pëson luhate të mëdha dhe të shpejta në pH, disponueshmërinë dhe burimin e lëndëve ushqyese, tensionin e oksigjenit, temperaturën dhe osmolalitetin. Aftësia e *Streptococcus mutans* për të mbijetuar në një mjedis të tillë i atribuohet aftësisë së tij për të prodhuar acide si dhe glukane nga karbohidratet, duke e implikuar në etiologjinë dhe përparimin e kariesit të dhëmbëve. Detektimi i *Streptococcus mutans* përmes përdorimit të metodave të shpejta, të ndjeshme dhe specifike është shumë i rëndësishëm për diagnostikimin e hershëm dhe vlerësimin efektiv të rrezikut të një individi për kariesin dentar.

Në këtë studim kanë marrë pjesë vullnetarisht 30 studentë, të moshës 18-20 vjeç, ku mosha mesatare është 19.07 vjeç, me një deviacion standart 0.57. Nga analizimi mostrave të pështymës na rezultoi se 86.7% (26/30), SE =0.033, 95%CI (83.7%-89.7%), e tyre ishin pozitiv për *S. mutans*.

Nga analiza e testit χ^2 për të parë lidhjen midis variablave të marrë në studim dhe pranisë së *S. mutans* nuk na rezultuan lidhje të besueshme. Nga ana tjetër, edhe pse kampioni i marrë në studim ishte i vogël, vu re një lidhje e besueshme midis gjinisë dhe vajtjes tek dentistit ($p=0.0$) dhe shpeshtisë së shkuarjes tek dentist ($p=0.01$), duke dëshmuar kështu se studentet femra janë më të kujdeshme në kujdesin e tyre dentar krahasuar me studentët meshkuj.

PCR, si një metodë e biologjisë molekulare, rezultoi mjaft efikase e ndjeshme dhe e shpejtë për detektimin e *Streptococcus mutans* nga pështyma.

Fjalët kyçe: *Streptococcus mutans*, pështyma, karies dentar, studentë, PCR.

KRAHASIMI I TRE TEKNIKAVE IMUNOLOGJIKE PËR DETEKTIMIN E ANTITRUPAVE ANTI- CITOMEGALOVIRUS IGM NË GRATË SHTATËZËNA

¹Blerta Laze, ²Anila Mitre

¹Departamenti i Biologjisë, Fakulteti i Shkencave Teknike dhe Natyrore, Universiteti “Ismail Qemali”, Vlorë, Shqipëri

²Departamenti i Biologjisë, Fakulteti i Shkencave të Natyrës, Universiteti i Tiranës, Tiranë, Shqipëri

Abstrakt

Qëllimi: Vlerësimi i teknikave ECL, ELISA dhe ELFA për një diagnozë të hershme të infeksioneve të shkaktuara nga *citomegalovirusi* në gratë shtatzëna. Në diagnostikën mjekësore është e nevojshme të përcaktohen teknikat më të ndjeshme për detektimin e këtij patogjeni, në kuadër të së cilës është zhvilluar ky studim. Kjo është shumë e rëndësishme për shkak të infeksioneve të shumta fetale që mund të shkaktojë *citomegalovirusi*.

Metodat: 200 mostra, të marra nga gratë shtatzëna në tre mujorin e parë të tyre, janë testuar me teknikat ECL, ELISA dhe ELFA për detektimin e antittrupave anti- cytomegalovirus IgM. Më pas, është realizuar përpunimi statistikor i të dhënave, si dhe janë llogaritur vlerat e ndjeshmërisë dhe specificitetit për secilën teknikë.

Rezultatet: Teknika ECL rezultoi me vlerat më të larta të ndjeshmërisë dhe të specificitetit (98%-100%), ndërsa teknika ELISA (e aplikuar në aparatën Chorus) rezultoi me vlerat më të ulta të ndjeshmërisë dhe të specificitetit (86.7%-97.3%).

Përfundime: Përpunimi i rezultateve konfirmoi rëndësinë e përdorimit të teknikës ECL për një diagnozë të hershme të infeksioneve të shkaktuara nga Citomegalovirusi në gratë shtatzëna. Megjithatë, për qëllime diagnostike, rezultatet duhet të shoqërohen me ekzaminime të tjera mjekësore dhe me historinë mjekësore të pacienteve.

Fjalë kyçe: ECL; ELISA; ELFA; *Citomegalovirus*; ndjeshmëri; specificitet.