

Konferenca Kombëtare e ASHMG 2024:

**SËMUNDJET GJENETIKE - NGA
DIAGNOSTIKIMI TE PARANDALIMI**

Organizuar nga:

Shoqata Shqiptare e Gjenetikës Molekulare Humane

në bashkëpunim me:



Fakulteti i Shkencave të Natyrës
Departamenti i Biologjisë



LIBRI I ABSTRAKTEVE

TIRANË, 26 Prill 2024

Konferenca Kombëtare e ASHMG 2024: SËMUNDJET GJENETIKE - NGA DIAGNOSTIKIMI TE PARANDALIMI

26 Prill 2024

Organizuar nga:
Shoqata Shqiptare e Gjenetikës Molekulare Humane

në bashkëpunim me:



Fakulteti i Shkencave të Natyrës
Departamenti i Biologjisë



SPONSOR



Konferenca Kombëtare e ASHMG 2024:

SËMUNDJET GJENETIKE - NGA DIAGNOSTIKIMI TE

PARANDALIMI

Tiranë, 26 Prill 2024

LIBRI I ABSTRAKTEVE

ISBN 9789928355737

Tiranë, Prill 2024

Konferenca e dytë Kombëtare e Shoqatës Shqiptare të Gjenetikës Molekulare Humane (Albanian Society of Human Molecular Genetics) – ASHMG 2024, zhvillohet në bashkëpunim me Fakultetin e Shkencave të Natyrës, Departamenti i Biologjisë, UT dhe Spitalin Universitar Obstetrik-Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, si dhe me mbështjen e Shoqatës Evropiane të Gjenetikës Humane (ESHG).

Konferenca synon të bashkojë studiues nga academia dhe industria, për të ndarë gjetjet e tyre të fundit për një sërë temash që lidhen me shkencën e gjenetikës.

Qëllimet kryesore të ASHMG 2024 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 burimeve dhe nevojave për implikimin e risive në fushën e gjenetikës molekulare në mjekësi.

Tematikat:

01. Gjenetika riprodhuese
02. Gjenetika Prenatale
03. Çrregullime metabolike
04. Imunologjia dhe Sistemi Hematopojetik
05. 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. Këshillim Gjenetik
14. Edukim Gjenetik

BORDI DREJTUES

Merita XHETANI- Presidente e Bordit

Mirela LIKA- Zv- Presidente e Bordit

Blerta LAZE- Sekretaria dhe Thesari

Majlinda KOTA – Këshilltare

Dorela Kroni – Këshilltare

Kristjana Mano - Këshilltare

KORDINATORE E KONFERENCËS

Prof. Dr. Anila MITRE

KOMITETI HONORIFIK

Prof. Dr. Artan HOXHA – Rektor i Universitetit të 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

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

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

KOMITETI SHKENCOR

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

Prof. As. Dr. Dritan Agalliu, Departamenti i Neurologjisë, Patologjisë dhe Biologjisë Qelizore, Columbia University Irving Medical Center, New York, USA.

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

Acad. Prof. Dr. Anila Hoda, Universiteti Bujqesor i Tiranës,

Prof. Dr. Eliona Demaliaj, Universiteti i Mjekësisë, Tiranë dhe Drejtor Spitali Universitar Obstetrik – Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, Tiranë, Shqipëri.

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

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

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

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

Prof. Dr. Ledjan Malaj, Universiteti i Mjekësisë i Tiranës

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

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

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

KOMITETI ORGANIZATIV

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

Dr. Vera Beca, PhDc, Mjeke mikrobiologe, Spitali Universitar Obstetrik-Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldine”, Tiranë, Shqipëri.

Dr. Suela Leli, PhD, Mjeke laborator, Spitali Universitar Obstetrik-Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldine”, Tiranë, Shqipëri.

Dr. Daniela Nakuçi, PhDc, mjeke histopatologe, Spitali Universitar Obstetrik-Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, Tiranë, Shqipëri.

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

Dr. Fjoralda Bakiri, Kërkuese e Biologjisë molekulare dhe lektore e Biologjisë qelizore, Departamenti i Biologjisë, FSHN, UT

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

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

PËRMBAJTJA:

1. Sindromat hereditare, testimi dhe këshillimi gjenetik në sëmundjet malinje gjinekologjike.
Fatjon Balla, Marinela Lica, Ersilda Dedja -----fq. 1
2. Sfidat e vazhdueshme të testimit gjenetik prenatal dhe neonatal-raste studimore
Besjona Kodra, Mirela Rista-----fq. 2
3. Vlerësimi prenatal citogjenetik përmes metodave invazive dhe jo invazive: detektimi i anomalive kromozomale në SUOGJ “Mbretëresha Geraldinë”
Evis Binaj, Eliona Demaliaj, Marinela Lica, Ersilda Dedja, Alda Marku, Merita Xhetani-----fq. 3
4. Anomalitë kromozomale në humbjet e hershme të shtatzanisë.
Merita Xhetani, Suela Leli, Eliona Demaliaj-----fq. 4
5. Fekondimi in vitro në ndihmë të çifteve me anomali kromozomale
Emi Gliozheni-----fq. 5
6. Evolucion në gjykim dhe trajtim nga pikëpamja e kirurgut në kirurgjine onkoplastike rikonstruktive të gjirit: teknika & device.
Helidon Nina -----fq. 6
7. Konvulsione tek i porsalinduri, lindur nga nëna me infeksion antenatal SARS-CoV-2 : Koagulopathi neonatale post-COVID-19? Rast klinik
Vera Beca, Daniela Nakuci, Mirela Rista-----fq. 7
8. Studim nëpërmjet teknikave molekulare dhe immunologjike i infeksioneve virale të rrugëve të sipërme respiratore në popullatën shqiptare
Anila Mitre-----fq. 8
9. Leukemia Limfoide Kronike nga gjenetika tek trajtimi.
Elsuarta Calliku, Adela Perolla -----fq. 9
10. Inovacione dhe risi në trajtimin e pacientëve me Beta Talasemi.
Manika Kreka, Bledi Kreka, Irena Seferi, Merita Xhetani-----fq. 11
11. Analiza in silico e nsSNP-ve të dëmshme në proteinën e faktorit të rritjes së hepatociteve (HGF): Implikimet për strukturën, funksionin dhe ndërveprimet.
Anila Hoda, Mirela Lika (Çekani)-----fq. 12
12. Modifikimet gjenetike të virusëve onkologjike për trajtimin e kancerit.
Arta Lugaj, Mirela Lika-----fq. 13
13. Analiza e të dhënave metagenomike: sfidat dhe praktikat më të mira.
Eliana Ibrahim-----fq. 14
14. Gjenetika dhe degjenerimi makular me moshën
Merita Rumano-----fq. 15
15. Rëndësia dhe analizimi i testeve prenatale jo invazive në popullatën shqiptare ndër vite
Arlinda Agastra, Oltta Martiko, Erisa Mucaj, Keli Hocevar -----fq. 16
16. RiboScreen -Teknologjia për të identifikuar proteinat ribozomale për arsye terapeutike.
Gazmend Temaj-----fq. 17
17. Baza gjenetike e çrregullimeve të spektrit të autizmit
Hesat Aliu, Qëndresa Luma-----fq. 18

18. Roli i nanoteknologjisë në përmirësimin e mjekësisë gjenomike
Toskë Kryeziu, Venesa Lupçi, Aida Loshaj-Shala, Andreas Zimmer, Mimoza Basholli-Salihu -----fq. 19
19. Njeriu, shoqëria dhe arritjet në gjenomikën e bimëve mjekësore: rruga drejt një jete të shëndetshme
Ani Bajrami, Qemal Shehu, Aida Dervishi -----fq. 20
20. Rëndësia e këshillimit psikologjik në çrregullimet neurozhvillimore
Redona Dudushi, Marsela Robo, Valbona Habili Sauku, Valmira Skëndi, Roland Bani, Alda Meta, Marjeta Dervishi, Arblin Dafa, Yasmen Grace Selba, Silva Ibrahim-----fq. 21
21. Vlerësimi i tre grup kriterëve të përdorura për evidentimin e sindromit obstetrik antifosfolipidik tek femrat e moshës riprodhuese në popullatën shqiptare.
Ina Toska, Rexhep Shkurti, Anila Mitre -----fq. 22
22. Vlëra e dedektimit të delecionit të genit P53 në hemopatitë malinje
Dorina Roko, Anila Laku-Babameto, Adela Perolla, Elsuarta Calliku, Tatjana Caja, Polikron Pulluqi, Alma Cili, Arben Ivanaj-----fq. 23
23. Roli i CA-125 si tregues i rishfaqjes në pacientët me tumor të ovarëve
Edlira Pajenga, Tefta Rexha, Silvana Çeliku -----fq. 24
24. Raportim rasti: Mikrodublikimi 16p13.3 në një pacient 9-vjecar me shenja të spektrit të autizmit
Ina Marku, Besnik Cullhaj, Kristina Sheme-----fq. 25
25. Raportim i Rastit: Disgjenezë gonadale te një person fenotipikisht femër me kariotip 46, XY për shkak të pranisë së mutacionit në gjenin DHX37
Kristina Sheme, Besnik Cullhaj, Ina Marku-----fq. 26
26. Rëndësia e identifikimit me metoda të biologjisë molekulare për tipat e HPV me risk të lartë
Fjoralda Bakiri, Mirela Lika (Çekani)-----fq. 27
27. Përdorimi i nanoteknologjisë në diagnostikimin dhe terapinë gjenetike
Venesa Lupçi, Toskë Kryeziu -----fq. 28
28. Frekuenca e aleleve të 16 lokuseve STR në një kampion të popullatës shqiptare
Ela Zaimi, Merita Xhetani -----fq. 29
29. Gjenetika e kancerit të gjirit të lidhur me gjenet BRCA1 dhe BRCA2 në popullatën shqiptare
Albina Hasa, Blerta Laze, Merita Xhetani -----fq. 30
30. Prevalenca dhe faktorët e rrezikut të infeksionit helicobacter pylori në pacientët me ankesa gastrointestinale në Shqipëri
Gjena Dura, Blegina Arapi, Anila Mitre, Fatbardha Lamaj-----fq. 31
31. Bimët mjekësore dhe sëmundjet kanceroze: rasti i bimëve *Hypericum perforatum* L dhe *Rosa canina* L.
Qemal Shehu -----fq. 32
32. Tumoret adrenale në popullatën shqiptare
Brunilda Mezani, Anila Mitre -----fq. 33
33. Aspektet gjenetike të Hygromës kistike dhe rëndësia e këshillimit gjenetik
Rozeta Shahinaj, Merita Xhetani -----fq. 34

SINDROMAT HEREDITARE, TESTIMI DHE KËSHILLIMI GJENETIK NË SËMUNDJET MALINJE GJINEKOLOGJIKE.

^{1,2}Fatjon Balla, ¹Marinela Lica, ¹Ersilda Dedja

¹Spitali Universitar Obstetrik-Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, Tirana, Albania

²Departamenti i Obstetrik-Gjinekologjisë, Fakulteti i Mjekësisë, Universiteti i Mjekësisë,
Tirana, Albania

Abstrakt

Me termin “sëmundje malinje gjinekologjike”, kuptojmë çdo kancer, që e ka origjinën e tij prej sistemit riprodhues femëror. Sipas të dhënave epidemiologjike incidenca e këtyre sëmundjeve është mbi 3,6 milion në vit, dhe mortaliteti kalon 1,3 milion raste në vit botërisht, duke i kthyer sëmundjet malinje gjinekologjike në një ceshtje të shëndetit publik.

Përlllogaritet së 5-10% e këtyre sëmundjeve kanë natyrë hereditare. Identifikimi në kohë e predispozitës hereditare, mund të ndihmojë në prognozën, trajtimin dhe parandalimin e tyre. Në shumicën e rasteve onkogjinekologët i lidhin këto sëmundje me mutacione përgjegjëse për sindromin e kancerit hereditar te gjirit-ovarit (mutacione te gjeneve BRCA1 dhe BRCA2) apo sindromin Lynch (mutacione te gjeneve MMR). Megjithatë studimet në fushën e gjenetikës kanë identifikuar mutacione të tjera të lidhura me sindroma me të rralla (Cowden Syndrome- PTEN mutation; Peutz-Jeghers Syndrome- STK11 mutation), që duhet të kenë po të njëjten vëmendje nga mjeket klinikistë e gjenetistë.

Këshillimi gjenetik luan rol të rëndësishëm në menaxhimin e këtyre pacienteve, pasi në varësi të gjenit mutant përgjegjës, transmetimit gjenetik te tij, mund të identifikohen familjarët me risk të lart. Bazuar në njohuritë, që tashme kemi mbi onkogjenetikën janë përpiluar strategjitë e mbikqyrjes së këtyre pacienteve, menaxhimit të tyre me trajtime të personalizuar dhe keshillimit te tyre mbi opsionet e konservimit të aftesisë riprodhuese për të ardhmen, të cilat rishikohen në këte studim.

Fjalët kyçe: sëmundje hereditare, sëmundje malinje, këshillim gjenetik.

SFIDAT E VAZHDUESHME TE TESTIMIT GJENETIK PRENATAL. RASTE STUDIMORE

^{1,2}Besjona Kodra, ^{1,2}Mirela Rista

¹ Fakulteti i Mjekësisë, Universiteti i Mjekësisë, Tirana, Albania

²Spitali Universitar Obstetrik-Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, Tirana, Albania

Abstrakt

Zhvillimet e mëdha të ardhura në fushën e gjenetikës dhe përparimi i teknologjisë i vendos punonjësit e fushës së obstetrikës në mënyrë të përditëshme përballë sfidave që lidhen me dijet mjekësore, impaktin në riprodhim të informacioneve të zbuluara, si dhe impaktin social dhe ekonomik.

Qëllimi i hulumtimeve në fushën e gjenetikës nuk është përzgjedhja e fetuseve humane perfekt, por duke zbatuar parimet e etikës në mjekësi, ka qëllim thelbësor informimin e individëve (në rastin kur ata e deshirojnë marrjen e djenisë), mbi risqet që bartin për zhvillimin e një sëmundje apo çrregullimi, si dhe cila është prognoza apo ecuria në rastet kur ajo dihet.

Me rritjen e njohurive në fushën e diagnozës prenatale është rritur proporcionalisht dhe kërkesa për informacione të pacientëve dhe nevoja për këshillim.

Rekomandimi se çfarë lloj testi gjenetik prenatal është më i përshtatshëm për çiftin në pritje të një femije nuk është absolut. Disa nga faktorët riskues për çrregullime gjenetike mund të identifikohen që në takimin e parë, si: mosha e avancuar amtare, histori familjare defektesh monogjenike, një fëmijë i mëparshëm me anomali gjenetike etj. Faktorë të tjerë si shfaqja e anomalive anatomike të diagnostikuara ekografikisht apo vonësës në rritje do të nevojisin me shume kohe dhe avancim të javeve të shtatzenise për tu identifikuar, gjithashtu këto të dhena mund të ndryshojnë rekomandimet për llojin e testimit prenatal me të përshtatshëm: diagnostik apo depistues.

Debatet dhe kundërshtimet në lidhje me testimin diagnostik gjenetik lidhen kryesisht me aspektet etike, nga njëra anë kemi Deklaratën e të Drejtave të Njeriut që parashikon dhenien e informacionit, privatesia, ofrimi i kujdesit të mirë dhe mos diskriminimi etj, ndërsa në anën tjetër, në shumicën e rasteve të testeve pozitive gjenetike për çrregullime gjendemi në situatën ku nuk mund të ofrohet trajtim-kure, pasi nuk ekziston një e tillë. Shpesh çiftet vendosën përpara zgjedhjes për të nderprerë apo jo shtatzeninë, apo në plan afatgjatë para mundësisë së stigmatizimit, diskriminimit, izolimit dhe ndikimit në sigurimin shëndetësor apo në punësim.

Në SUOGJ “Mbretëresha Geraldinë” ofrohet shërbimi i diagnozës gjenetike prenatale për sëmundje të ndryshme qoftë të shpeshta si aneuploiditë kromozomike, e deri në defekte monogjenike. Kemi paraqitur në këtë prezantim dy raste, i pari fetus i diagnostikuar me Trizomi 18 dhe në rastin e dytë Fetus i bartes i mutacionit codon 6 [A>T] HbS në gjenin HBB.

Fjalët kyçe: testim, gjenetik, etika, prenatale.

ANOMALITË KROMOZOMALE NË HUMBJET E HERSHME TË SHTATZANISË

¹Merita Xhetani, ²Suela Leli, ³Eliona Demaliaj

¹Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

²Qendra e Diagnostikës Molekulare dhe Kërkimeve Gjenetike, SUOGJ "Mbretëresha Geraldinë", Tiranë

³Universiteti i Mjekësisë dhe Spitali Universitar Obstetrik - Gjinekologjik "Mbretëresha Geraldinë", Tiranë, Shqipëri

Abstrakt

Analiza gjenetike e produktit të ngjizjes (POC) ka përfitim pasi i jep pacientit një arsye për humbjen e shtatzënisë dhe mund të ndihmojë për të përcaktuar nëse kërkohen hetime ose trajtime të mëtejshme. Kjo mund të jetë me interes në vlerësimin e pacientëve me humbje të përsëritura të shtatzënisë (RPL). Meqenëse testet standarde të kariotipit kanë nevojë për kulturë qelizore të materialit të fetusit të abortuar spontanisht, ne kemi kombinuar teknika molekulare duke përdorur një test QF-PCR dhe MLPA për të shmangur nevojën për kulturë qelizore si një teknikë e gjatë dhe e diskutueshme për saktësinë e diagnozës.

Metodat: Në këtë studim u përfshinë 34 paciente me humbje të shtatzënisë më shumë se 2 herë dhe u analizua gjenomi i indit embrional/fetal. Në varësi të javës së abortit spontan, u hartua protokolle dhe u kombinuan analiza QF-PCR për kromozomet 13, 15, 16, 18, 21, 22, X dhe Y dhe sondat e hibridizimit MLPA (P095 dhe P036).

Rezultatet: Nëpërmjet metodës QF-PCR, anomalitë kromozomale janë gjetur në 52,9% të rasteve; përkatësisht trizomitë me 38,2%, X-monosomitë 11,7% dhe triploiditetë-2,9%. Në testet MLPA u gjetën gjithsej 61.1% mostra me anomali kromozomale, përkatësisht me trizomi, X-monosomi dhe delecione/dublikim në rajonet subtelomerike në ADN gjenomike të izoluar nga POC. Kontaminimi me qelizat e nënës mbetet një çështje problematike.

Përfundime: Kombinimi i metodave molekulare QF-PCR dhe MLPA ka zbuluar shumicën e faktorëve gjenetikë në humbjen e përsëritur të shtatzënisë. Vetëm çiftet me anomali kromozomale strukturore të identifikuar në POC janë rekomanduar për kariotipin prinderor. Këto teknika janë të sakta dhe relativisht të shpejta, por gjithsesi të shtrenjta, ndërkohë që përcaktimi i shkakut gjenetik të humbjes së shtatzënisë është një ngushëllim për çiftin dhe një lehtësim psikologjik.

Fjalët kyçe: aborte spontane, kariotip, anomali kromozomale, QF-PCR.

VLERËSIMI PRENATAL CITOGJENETIK PËRMES METODAVE INVAZIVE DHE JO INVAZIVE: DETEKTIMI I ANOMALIVE KROMOZOMALE NË SUOGJ “MBRETËRESHA GERALDINË”

^{1,2}Evis Binaj, ^{1,2}Eliona Demaliaj, ¹Marinela Lica, ¹Ersilda Dedja,

¹Alda Marku, ^{1,3}Merita Xhetani

¹Spitali Universitar Obstetrik-Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, Tirana, Albania

²Departamenti i Obstetrik-Gjinekologjisë, Fakulteti i Mjekësisë, Universiteti i Mjekësisë, Tirana, Albania

³Universiteti i Tiranës, Departamenti i Biologjisë, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

Abstrakt

Testi prenatal jo-invaziv (NIPT) është një hap i ndërmjetëm midis ekzaminimit të serumit dhe testimit diagnostik invaziv. Ai përfshin analizën e ADN-së së fetusit (cffDNA) e pranishme në mostrën e gjakut të nënës për të përcaktuar mundësinë e aneuploidisë fetale. Për shkak të ndjeshmërisë dhe specifikës së tij të lartë, NIPT ka fituar shpejt popullaritet në të gjithë globin që nga prezantimi i tij në praktikën klinike, duke e bërë atë një alternativë tërheqëse ndaj testeve ekzistuese të shqyrtimit dhe diagnostikimit në përdorim.

Diagnoza prenatale mundëson diagnostikimin e një spektri të gjerë të anomalive gjenetike, mutacioneve, sëmundjeve gjenetike të lidhura me kromozomin X, defekteve të tubit neural, qe para lindjes së fetusit. Në procedurat invazive prenatale përfshihen amniocenteza, marrja e vilusit korionik, kordocenteza. Amniocenteza është aktualisht testi “standard i artë” për marrjen e ADN-së fetale dhe diagnostikimin e trizomisë fetale prenatale, por është invazive dhe ka efekte anësore të lidhura me procedurën.

Në këtë studim diskutohen avantazhet dhe disavantazhet, si dhe komplikacionet e mundshme të këtyre procedurave. Evidentohen kriteret e aplikimit të tyre, dhe analizohen të dhënat epidemiologjike të mbledhura në SUOGJ Mbretëresha Geraldinë.

Fjalët kyç: NIPT, diagnozë prenatale, aneuploidi, amniocentezë.

FEKONDIMI *IN VITRO* NË NDIHMË TË ÇIFTEVE ME ANOMALI KROMOZOMALE

¹Emi Gliozheni

¹Klinika Gliozheni, Tiranë

Abstrakt

Infertiliteti në çift vjen si rrjedhojë e shkaqeve të ndryshme. Ato mund të jenë gjenetike, kongjenitale, faktor të jashtëm ose problematika të lidhura moshën. Në këtë referatë jemi fokusuar në raste të rralla kur teknikat e fekondimit të asistuar ju kanë mundësuar arritjen e një shtatzënie çifteve, që në rrugë natyrale do e kishin totalisht të pamundur. Takimi me gjinekologun, vendosja e diagnozës, bashkëpunimi me gjenetistët dhe biologët për të sqaruar dhe për ti ofruar zgjidhje pacientit si dhe puna e kryer në laboratorin *in vitro* janë hapat që do të shtjellohen në këtë prezantim.

Fjalët kyç: fekondim *in vitro*, anomali kromozomike.

EVOLUCION NË GJYKIM DHE TRAJTIM NGA PIKËPAMJA E KIRURGUT NË KIRURGJINE ONKOPLASTIKE RIKONSTRUKTIVE TË GJIRIT: TEKNIKA & DEVICE

¹Helidon Nina

¹Departamenti i Obstetrik-Gjinekologjisë, Fakulteti i Mjekësisë, Universiteti i Mjekësisë, Tirana, Albania

Abstrakt

Kirurgjia e kancerit të gjirit ka qenë gjatë të gjithë kohës një objekt ndryshimi, ku parimi kryesor ka qenë trajtimi i duhur onkologjik i ndjekur nga aspekti estetik. Referenca më e hershme për trajtimin kirurgjik të kancerit të gjirit mund të gjendet në atë që tani njihet si "Papirusi Kirurgjikal i Edwin Smith", një seri prezantimesh të rasteve mjekësore të shkruara në Egjipt midis viteve 3000 dhe 2500 para krishtit. Në shekujt e tetëmbëdhjetë dhe nëntëmbëdhjetë, disa kirurgë shpallën një qasje më agresive kirurgjikale për trajtimin e këtij kanceri. Jean Louis Petit (1674–1750), drejtor i Akademisë Franceze të Kirurgjisë, është vlerësuar për zhvillimin e konceptit të parë të unifikuar për trajtimin kirurgjik të kancerit të gjirit. Trajtimi kirurgjik modern i kancerit të gjirit e ka origjinën në mesin e shekullit të nëntëmbëdhjetë. Në fund të këtij shekulli, Halsted u emërua në Fakultetin Kirurgjikal të Spitalit Johns Hopkins, ku ai përshkroi mastektominë radikale për trajtimin e kancerit të gjirit. Në vitin 1948, Patey dhe Dyson nga spitali Middlesex në Londër publikuan një raport të shkurtër që përshkruan një modifikim të mastektomisë së Halsted. Pas Luftës së Dytë Botërore, McWhirter në Edinburg mbrojti mastektominë e thjeshtë dhe terapinë me rreze x me tension të lartë në trajtimin e kancerit primar të gjirit. Megjithatë, mjekë të tjerë kishin sugjeruar që radioterapia të përdoret e kombinuar me kirurgjinë për trajtimin e kancerit të gjirit, McWhirter ishte ndoshta zëdhënësi më i artikuluar për këtë modalitet trajtimi. Ai hodhi themelet për përdorimin eventual të radioterapisë në kirurgjinë e ruajtjes së gjirit. Qasja onkoplastike shton sigurinë onkologjike të trajtimit për ruajtjen e gjirit, sepse mund të hiqet një vëllim më i madh i indit të gjirit dhe mund të përftohen kufij më të gjerë kirurgjikale negativë për kancerin. Teknikat onkoplastike sugjerohen veçanërisht për tumoret e mëdha, për të cilët metodat standarde të ruajtjes së gjirit kanë një probabilitet të lartë për të lënë kufij indorë pozitivë të shoqëruara me rrezik të lartë të përsëritjes lokale dhe/ose krijimin e deformimit të papranueshëm të gjirit. Gjithashtu, tani ka një pranim më të gjerë të kirurgjisë rindërtuese të gjirit, si një komponent i rëndësishëm në menaxhimin e përgjithshëm të kancerit të gjirit.

Përfundime: Kirurgjia onkoplastike e gjirit ka marrë një vëmendje të gjerë gjatë disa viteve të fundit, duke tërhequr vëmendjen e kirurgëve të gjirit dhe të plastikës. Shumë gra me kancer gjiri janë të ngazëlyera për mundësinë e heqjes së kancerit të gjirit, mbajtjes së elementeve të rëndësishëm të gjirit si kompleksi thithë-areolar, si dhe rindërtimit të deformimit të pjesshëm të gjirit, të gjitha në një fazë të vetme. Kjo teknikë është baza për konceptin e kirurgjisë onkoplastike të gjirit, e cila ka shkaktuar entuziazëm të fortë gjatë viteve të fundit, si dhe është bërë një komponent i integruar i konsultimit midis pacientëve dhe kirurgëve të tyre.

Fjalët kyçe: kanceri i gjirit, onkoplastika, kirurgjia.

KONVULSIONE TEK I PORSALINDURI, LINDUR NGA NENA ME INFEKSION ANTENATAL SARS-COV-2: KOAGULOPATHI NEONATALE POST-COVID-19? RAST KLINIKA

¹Vera Beca, ¹Daniela Nakuci, ¹Mirela Rista

¹Spitali Universitar Obstetrik-Gjinekologjik 'Mbretërësja Gëralndinë' Tiranë, Albania

Abstrakt

Sfondi: Në 11 mars 2020, Organizata Botërore e Shëndetësisë (OBSH) e shpalli COVID-19 një pandemi. Rreziku i COVID-19 për nënat dhe të porsalindurit është gjerësisht i paeksploruar. Sindroma inflamatore multisistemike neonatale (MIS-N) po raportohet në të gjithë botën për shkak të SARS-CoV-2. MIS-N supozohet të ndodhë tek të porsalindurit, pas një infeksionit aktiv SARS-CoV-2 tek nëna, gjate periudhës prenatale dhe përgjigjes hiperimune të neonatit ndaj antitropave IgG specifike për SARS-CoV-2 të nënës të transferuara në mënyrë transplacentare.

Qëllimi: Ky studim synon të paraqesë dhe të specifikojë tiparet klinike të një foshnjeje të lindur me një Koagulopati refraktare nga nëna të diagnostikuara me COVID-19 dhe menaxhimi i tij në spitalin tone, në kushtet e pandemisë.

Rasti i Studimit: Ne paraqesim një rast dhe karakteristikat klinike të një i porsalindur (lindje në term), të lindur nga nënë me infeksion COVID-19 në periudhën prenatale, i paraqitur me limfopeni, trombocitopeni, proteinë reaktive C (CRP) në nivele të larta, D-dimer, alanine aminotransferazë (ALT), ose nivelet e aspartat aminotransferazës (AST) në nivele të alteruara.

Konkluzion: Si përfundim edhe se testi RT-PCR i kryer tek të porsalindurit në 24 orë të jetës së tij rezultoi negativ, duke përjashtuar sëmundjen aktive, u sugjerohet të gjithë neonatologëve dhe pediatërve që të mbajnë një indeks të lartë dyshimi dhe të marrin në konsideratë mundësinë e post-COVID neonatale. -19 koagulopati në të gjithë të porsalindurit që paraqesin histori të infeksionit të nënës me COVID-19 gjatë shtatzënisë, pas përjashtimit të shkaqeve të zakonshme. Kjo çon në sigurimin e diagnostikimit dhe trajtimit në kohë në epokën e pandemisë

Fjalët kyçe: COVID-19, newborn, COVID-19-associated coagulopathy.

STUDIM NËPËRMJET TEKNIKAVE MOLEKULARE DHE IMUNOLOGJIKE I INFEKSIONEVE VIRALE TË RRUGËVE TË SIPËRME RESPIRATORE NË POPULLATËN SHQIPTARE.

^{1,2}Anila Mitre

¹Fakulteti i Shkencave të Natyrës

²Klinika Intermedika

Abstrakt

Qëllimi 1: Studimi i situatës së infektimit me virusin SARS-CoV-2, nëpërmjet testit PCR Real-Time dhe analizimi i imunitetit natyral të krijuar nga kontakti me virusin në një grup të popullatës shqiptare në periudhën tetë mujore shtator 2020-prill 2021.

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, ndërsa tek grupmoshat, përqindje më të lartë të rasteve pozitive shfaq grupmosha 21-41 vjeç. 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: Hapja e shkollave në 14 shtator dhe ulja e temperaturave në nivele optimale; Festat e fundvitit 2020 dhe shpejtësia e erës në muajin shkurt. Shkalla e imunizimit gjatë periudhës Shtator 2020 -Prill 2021 ka ardhur duke u rritur. 33% e individëve, të cilët u testuan fituan imunizim natyror.

Qëllimi 2: Studimi i situatës të imunizimit mbas vaksinimit ndaj covid-19 me vaksinat Pfizer, Astrazeneca dhe Sinovac të aplikuara ne popullatën shqiptare, varësine e imunizimit nga koha, doza e aplikuar dhe demografia në periudhën shtator 2021-Prill 2022.

Në procesin e vaksinimit 89 % e popullatës është përgjigjur, duke krijuar antitrupa mbas aplikimit te dozës së parë, 93.5% pas aplikimit të dozës së dytë dhe 98% u imunizuan pas dozës së tretë të vaksinës .Imunizimi më i madh pas aplikimit të dozës së parë u arrit në ditën 30-40 ndërsa rënia është e konsiderueshme në ditën 90-100. Imunizimi më i mirë u sigurua nga vakcina Pfizer, ndjekur nga Astrazeneca dhe Sinovac. Ekziston një lidhje midis imunizimit dhe gjinisë, femrat me imunitet më të fortë se meshkujt . 90 ditë mbas aplikimit të dozës së dytë vetëm 20% e popullatës paraqet imunitet të forte.

Qëllimi 3: Studim nëpërmjet testimeve molekulare i infeksioneve Covid 19, Influenza A, Influenza B dhe RSV në një grup të popullatës Shqiptare. Jan 2023-Jan 2024. Covid 19 dhe Influenza A paraqesin numrin më të madh të rasteve të infeksioneve virale respiratore gjatë periudhës 1 vjecare në studim. Covid 19 është i pranishëm në 12 muajt e vitit me numër më të madh të rasteve nga tetori në janar dhe me numër më të vogël të rasteve nga qershori në gusht. Numrin më të madh të rasteve e ka seksi femër. Influenza A është e pranishme në 11 muaj me numër të vogël të rasteve ne stinën e verës dhe me mungesë në muajin qershor. Mbizotëron seksi femër. Influenza B dhe RSV paraqiten me numrin më të vogël të rasteve, ska dallim midis sekseve dhe janë evidentuar vetëm gjatë 6 muajve më të ftohtë të vitit.

Fjalët kyçe: teknika molekulare, teknika imunologjike, infeksione virale, trakt respirator.

LEUKEMIA LIMFOIDE KRONIKE. NGA GJENETIKA TE TRAJTIMI

¹Elsuarta Calliku, ¹Adela Perolla, ²Dorina Roko, ²Anila Laku, Babameto

¹Shërbimi i Hematologjisë, QSUT “Nënë Tereza”

²Shërbimi i Gjenetikës QSUT “Nënë Tereza”

Abstrakt

Leukemia limfoide kronike (LLK) është një sëmundje hematologjike që karakterizohet nga akumulimi i limfociteve B të pjekura në gjak, mëlçi, gjëndra limfatike, dhe palcë kockore. Gjenetika dhe biologjia molekulare kanë luajtur një rol kyç në kuptimin e patogjenezës së LLK dhe në zhvillimin e strategjive të reja terapeutike. Mutacionet në gjenet si TP53, ATM, NOTCH1, SF3B1 dhe BIRC3 janë të lidhura me parashikimin e sëmundjes dhe përgjigjen ndaj trajtimit.

Mbi të gjitha TP53 është një nga gjenet më të studiuara dhe me rëndësi në kontekstin e leukemisë limfoide kronike (LLK), ku funksionon si një faktor kyç për ruajtjen e stabilitetit gjenomik dhe parandalimin e transformimit malinj. Anomalitë në TP53, të tilla si mutacionet dhe/ose fshirja në kromozomin 17p [del(17p)], janë të lidhura me një mbijetesë të ulët dhe një përgjigje të kufizuar ndaj kemoimunoterapisë, duke i bërë ato ndër markuesit më të fortë prediktivë për vendimet rreth trajtimit të LLK. Saktësia e testimit për anomalitë TP53, duke përfshirë edhe del(17p) dhe mutacionet TP53, është thelbësore për të lejuar vendime të përshtatshme të trajtimit, që mund të optimizojnë rezultatet e pacientëve.

Në këtë kontekst, rekomandimet e përditësuara nga ERIC mbi metodologjitë për analizën e mutacionit TP53 ofrojnë udhëzime të qarta për të siguruar që analiza të kryhet në kohë për të gjithë pacientët që kanë nevojë për trajtim dhe që të dhënat të interpretohen dhe raportohen në një mënyrë të qëndrueshme, të standardizuar dhe të saktë. Këto udhëzime janë të rëndësishme jo vetëm për të mbështetur vendimet klinike por edhe për të ndihmuar në përcaktimin e strategjive më të mira të trajtimit për pacientët me LLK që përballen me anomali të TP53.

Këto studime dhe rekomandimet nga ERIC në lidhje me TP53 theksojnë rëndësinë e një kuptimi të thellë të ndikimit të TP53 në LLK për të përmirësuar qasjet e trajtimit dhe për të menaxhuar më mirë këtë sëmundje.

Teknologjitë e reja si sekuenca e gjeneratës së ardhshme kanë lejuar identifikimin e alterimeve genomike të mëparshme të panjohura. Këto zbulime kanë çuar në përdorimin e terapive të synuara që shënjestrojnë shtigje biologjike specifike, duke përfshirë inhibitorët e kinazës tyrosine të Brutonit (BTK), inhibitorët e BCL-2, dhe antitruapat monoklonalë.

Next-generation sequencing (NGS) është një teknologji e rëndësishme që ka revolucionarizuar analizën gjenetike në leukeminë limfoide kronike (LLK), duke ofruar mundësinë për të identifikuar variacionet gjenetike që luajnë një rol në patogjenezën dhe përgjigjen ndaj trajtimit të LLK. Shtjellimi i variacioneve gjenetike përmes NGS ka lejuar identifikimin e mutacioneve të rëndësishme prognostike dhe prediktive dhe ka kontribuar në personalizimin e qasjes terapeutike për pacientët me LLK.

Sutton në 2020 me bashkëpunorë kryen një analizë komparative të paneleve të NGS për detektimin e mutacioneve në LLK në një studim të përbashkët nga ERIC. Ky studim theksoi që pavarësisht metodologjisë së përdorur, panelet e NGS ofrojnë një qasje të besueshme për profilizimin e mutacioneve në një sërë gjenesh që janë të rëndësishme për LLK. Ky gjetje është e rëndësishme për standardizimin e analizës gjenetike në LLK dhe për optimizimin e vendimmarrjes klinike bazuar në profilin gjenetik të pacientëve.

Tausch me bashkëpunorë në 2020 vëzhguan rolin prognostik dhe prediktiv të mutacioneve gjenetike në LLK përmes një studimi fazë III të quajtur COMPLEMENT1. Ata zbuluan se mutacionet në gjenet TP53, SF3B1, dhe NOTCH1 ishin të lidhura me një progres më të shpejtë të sëmundjes dhe një përgjigje më të dobët ndaj trajtimit, duke konfirmuar rolin e tyre si markera të rëndësishme për përcaktimin e strategjisë së trajtimit.

Implementimi i NGS në praktikën klinike për LLK ofron një qasje të detajuar për identifikimin e mutacioneve që mund të ndikojnë në zgjedhjen e trajtimit dhe parashikimin e rezultateve për pacientët, duke i drejtuar drejt një qasjeje më të personalizuar dhe efektive të menaxhimit të sëmundjes.

Avancimet në menaxhimin klinik përfshijnë përmirësimin e vlerësimit prognostik bazuar në leziona gjenetike dhe ndërtimin e strategjive të reja terapeutike që synojnë rrugët biologjike kritike. Era e mjekësisë personalizuar në LLK përmbledhet në identifikimin dhe përdorimin e faktorëve gjenetikë dhe molekularë për të drejtuar zgjedhjen e terapisë, me qëllim përmirësimin e rezultateve për pacientët.

Fjalët kyçe: leukemia limfoide kronike, gjenetika, TP53, Next generation sequencing, terapia e personalizuar.

INOVACIONE DHE RISI NË TRAJTIMIN E PACIENTËVE ME BETA TALASEMI

¹Manika Kreka, ²Bledi Kreka, ¹Irena Seferi, ³Merita Xhetani

¹Universiteti i Mjekësisë, Fakulteti i Mjekësisë, Tiranë

²Qendra Spitalore Universitare “Nënë Tereza”, Tiranë

³Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

Abstrakt

Hemoglobinopatitë janë çrregullime të sintezes së hemoglobinës. Ato janë sasiore dhe cilësore. Afërsisht 7% e popullsisë globale është mbartëse e këtij mutacioni njëgjënik. Në këtë grup vendin më të rëndësishëm e përbëjnë pacientët me Beta Talasemia Major dhe Intermedia, zgjidhja shëndetësore për të cilët përbën një sfidë të vazhdueshme.

Shqipëria është një vend me endemicitet të lartë për çrregullimet e hemoglobinës. Beta Talasemia Major dhe Intermedia karakterizohet në shumicën e rasteve nga hemoliza kronike dhe nevoja e vazhdueshme për transfuzione me masë eritrocitare. Kategorizohen si sëmundje të rralla gjenetike, njëgjënike, me transmetim strikt Mendelian, autozomal recesiv. Ndonëse parandalimi ka sjellë minimizimin e rasteve të reja, shtimi i jetëgjatësisë, i cili është padyshim sukses, sjell pashmangshmërisht një peshë në shëndetin publik të pupullatës.

Sot, shtimi i jetëgjatësisë i atribuohet disa faktorëve sidomos tipizimit të mirë të transfuzioneve të administruara nga pacientët (masë eritrocitare) sipas protokolleve standarde evropiane. Nga ana tjetër, terapia ferrokelante orale me tolerancë dhe efikasitet shumë të mirë në shumicën e rasteve, ka rritur mbijetesën dhe ka shmangur komplikacionet (kjo kur administrohet si duhet me komplaincë të mirë nga pacienti).

Ende nuk mund të flasim për shërim absolut nga hemoglobinopatitë. Quket i tille vetëm kur arrihet të realizohet për pacientin Transplanti i palcës Kockore ose Transplanti me qeliza Staminalë (Burimore) nga donator i pajtueshëm sipas sistemit HLA.

Konkluzione: Pas Transfuzionit të gjakut, agjentët farmakologjikë (kelatorët) përbëjnë elementin e dytë të rëndësishëm për të përmirësuar mbijetesën dhe cilësinë e jetës së pacientëve me talasemi e drepanocitozë. Era e kelatorëve të rinj, e cila ka filluar do të vijojë duke dhënë mundësinë për të qenë të personalizuar sipas moshës e faktorëve të tjerë, të dhënave të specifikimeve genomike etj.

Klasa e re në rritje e barnave e cila mund të reduktojë marrjen e RBC (masës eritrocitare pure red blood cell) duke minimizuar komplikacionet e mbingarkesës së hekurit. Të miratuara janë Luspatercept dhe Sotacertept.

Terapia genike do të jetë terapia shëruese për pacientët me Talasemi dhe hemoglobinopati të tjera dhe tashmë flasim për terapi të miratuara nga FDA.

“Kënaqësia e standardit më të lartë të arritshëm të shëndetit është një nga të drejtat themelore e çdo qenieje njerëzore, pa dallim”

Fjalët kyçe: hemoglobinopatitë, beta talasemia, kelatorë.

ANALIZA *IN SILICO* E NSSNP-VE TË DËMSHME NË PROTEINËN E FAKTORIT TË RITJES SË HEPATOCITEVE (HGF): IMPLIKIMET PËR STRUKTURËN, FUNKSIONIN DHE NDËRVEPRIMET

¹Anila Hoda, ²Mirela Lika (Çekani)

¹Universiteti Bujqësor i Tiranës, Fakulteti i Bujqësisë dhe Mjedisit

²Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

Abstrakt

Faktori i rritjes së hepatociteve (HGF) luan një rol kryesor në rregullimin e proceseve qelizore si rritja, lëvizshmëria dhe morfogjeneza duke u lidhur me receptorin e tij. Identifikimi i polimorfizmave jo-sinonimë të nukleotideve të veçantë (nsSNPs) brenda gjenit HGF, të cilët mund të ndryshojnë strukturën dhe funksionin e proteinave është thelbësor për të kuptuar implikimet e mundshme në shëndet dhe ndikimin në sëmundje. Në këtë studim, u përdorën një sërë mjeteve bioinformatike dhe metoda *in silico* për të vlerësuar efektet e dëmshme të nsSNP-ve në HGF.

Ndër mjetet e përdorur përfshihen SIFT, SNP&GO dhe PolyPhen2, në diskriminim midis nsSNP-ve potencialisht të dëmshme dhe varianteve neutrale. Për më tepër, u vlerësua stabiliteti i proteinave duke përdorur I-Mutant, MUpro dhe iStable, si dhe u parashikuan ndryshimet funksionale dhe strukturore përmes mjeteve si MutPred2, Maestro dhe DUET. Analiza strukturore u mundësua përmes HOPE dhe Mutation3D, me modelimin 3-D të kryer nëpërmjet serverit SWISS-MODEL për proteinat e tipit të egër dhe mutant.

Gjetjet tona evidentuan pesë nsSNP si veçanërisht të dëmshme brenda gjenit HGF. Ndërveprimet gjen-gjen evidentojnë rëndësinë e HGF në rrugë të ndryshme dhe bashkë-shprehje, duke theksuar më tej rëndësinë e tij në proceset qelizore. Rrjetet e ndërveprimit protein-proteinë treguan marrëdhënie të ndërlikuara, me 11 nyje që përbëjnë rrjetin.

Gjithashtu, vlerësimi i stabilitetit të proteinave tregoi që nsSNP-të e identifikuarat çojnë në ulje të stabilitetit. Sidoqoftë, është e rëndësishme të theksohet se vërtetimi eksperimental dhe studimet e asociimit në të gjithë gjenomin (GWAS) janë të domosdoshme për të konfirmuar ndikimin e këtyre nsSNP-ve.

Si përfundim, analiza gjithëpërfshirëse *in silico* ofron njohuri të vlefshme për ndryshimet e mundshme strukturore dhe funksionale të shkaktuara nga nsSNP në gjenin HGF. Këto gjetje kontribuojnë në një kuptim më të thellë të biologjisë së HGF dhe mund të ndihmojnë në studimet e ardhshme eksperimentale dhe studimet klinike që synojnë të sqarojnë rolin e varianteve të HGF në ndjeshmërinë dhe patogjenezën e sëmundjes.

Fjalët kyçe: mjete bioinformatike; mutacione; stabiliteti i proteinave; ndërveprimi gjen-gjen; Modelimi i homologjisë 3D.

MODIFIKIMET GJENETIKE TË VIRUSEVE ONKOLITIKE PËR TRAJTIMIN E KANCERIT

¹Arta Lugaj, ¹Mirela Lika

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

Abstrakt

Viruset onkolitike (VO), paraqesin një qasje inovative në trajtimin e kancerit, në saj të aftësive të tyre për tu replikuar dhe lizuar qelizat tumorale, duke shmangur shkatërrimin e qelizave normale fqinje. Potenciali onkolitik i këtyre viruseve është rritur më tej duke i modifikuar gjenetikisht VO-të, me qëllim për të dhënë rezultate në uljen e metastazave. Në këtë mënyrë është arritur të përmirësohet aftësia e tyre për të shkatërruar drejtpërdrejtë qelizat kancerogjene, për të ndryshuar mikromjedisin e masës tumorale si edhe për të aktivizuar përgjigjen imune kundrejt tumorit. Duke patur parasysh këta faktorë, viruset përzgjidhen dhe modifikohen për të ulur jo vetëm patogjenicitetin në qelizat normale, por edhe përgjigjen imune antivirale duke parandaluar pastrimin viral në organizëm.

Viruset onkolitike (VO) përfaqësojnë një rrugë premtuese në terapinë e kancerit, veçanërisht duke u përdorur si agjentë targetues në organizëm. Pavarësisht suksesit sesi këto VO përdoren në trajtime të pavarura, ato paraqesin efikasitet të lartë kur kombinohen me mënyra të tjera trajtimi ose edhe me VO të ndryshme. Ku mund të përmendim strategjinë e kombinimit të VO-ve me kimioterapinë që ndihmon në kapërcimin e disa kufizimeve të terapive konvencionale, si edhe kombinime të llojeve të ndryshme të viruseve onkolitike me njëri tjetrin, që mund të çojnë në efekte sinergjike.

Si psh. kombinimi i herpesvirusit dhe adenovirusit në trajtimin e kancerit pankreatik. Herpesvirusi mund të modifikojë mikromjedisin e tumorit, duke dobësuar potencialisht mbrojtjen e qelizave kancerogjene dhe lehtësuar si penetrimin e adenovirusit edhe rritjen e aktivitetit litik të tij, të shoqëruar me shkatërrimin e qelizave tumorale. Këto viruse jo vetëm që infektojnë dhe lizojnë qelizat tumorale, por i prezantojnë ato edhe si antigjene. Ky veprim i dyfishtë promovon një përgjigje imune specifike që shkatërron drejtpërdrejtë tumoret dhe aktivizon një kujtesë imune afatgjatë kundër kancerit.

Fjalët kyçe: viruse onkolitike (VO), imunoterapia, qelizë tumorale, patogjenicitet.

ANALIZA E TË DHËNAVE METAGJENOMIKE: SFIDAT DHE PRAKTIKAT MË TË MIRA

¹ **Eliana Ibrahim**

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

Abstrakt

Të dhënat metagjenomike i referohen informacionit gjenetik të mbledhur nga një mjedis i caktuar që përmban një komunitet të mikroorganizmave, duke përfshirë baktere, viruse, dhe mikroorganizma të tjerë. Procesi i mbledhjes dhe analizimit të të dhënave metagjenomike përfshin marrjen e mostrave nga mjedise të ndryshme (tokë, ujë, ose organizma të gjallë), nxjerrjen e ADN-së totale nga këto mostra, sekuencimin e ADN-së, dhe më pas analizimin e të dhënave të sekuencuara. Analiza e të dhënave metagjenomike synon të kuptojë dhe të analizojë strukturën, kompozicionin dhe funksionet e komuniteteve mikrobike në trupin e njeriut dhe mjedisin e tyre natyror duke shërbyer si një instrument i rëndësishëm për të kuptuar ndikimin e tyre në shëndetin e njeriut. Analiza e të dhënave metagjenomike po shihet me një interes të madh nga komunitetin shkencor, për shkak të sfidave të ndryshme që paraqet ky proces siç janë kompleksiteti i të dhënave, natyra kompozicionale e të dhënave, normalizimi dhe standardizimi, si dhe mungesa e standardeve të përbashkëta për mbledhjen, analizën dhe raportimin e të dhënave. Për të adresuar këto sfida një fokus i veçantë po i kushtohet zhvillimit të algoritmave të bazuar në inteligjencën artificiale për analizën e të dhënave dhe përmirësimin e infrastrukturës për ruajtjen dhe ndarjen e tyre. Ky prezantim synon të ndajë me komunitetin shkencor sfidat e kësaj fushe dhe praktikat më të mira që përdoren sot për të analizuar të dhënat metagjenomike.

Fjalët kyçe: të dhëna metagjenomike, statistika moderne, inteligjenca artificiale, mikrobioma njërëzore.

FAKTORËT GJENETIKË, SISTEMI I KOMPLEMENTIT DHE DEGJENERIMI MAKULAR ME MOSHËN

¹Merita Rumano

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

Abstrakt

Degjenerimi makular i lidhur me moshën (DMM) është një nga shkaqet kryesore të humbjes dhe dëmtimit të pakthyeshëm të shikimit, veçanërisht në moshat e mëdha. Ai është një çrregullim degjenerativ progresiv që prek makulën dhe që manifestohet në dy forma, të njohura si DMM e thatë dhe DMM e lagësht (neovaskulare).

Hulumtime të shumta kanë hedhur dritë mbi përfshirjen e sistemit të komplementit dhe faktorëve gjenetikë në patogjenezën e DMM. Zbulimet e kryera dhjetëvjeçarim e fundit mbi variantin gjenetik mjaft të zakonshëm (p.Y402H) që lidhet me faktorin H (FH) të komplementit, ka ndryshuar tërësisht qasjen mbi mënyrën se si sistemi i komplementit modulon progresin e sëmundjes. Studime të shumta gjenetike, kanë identifikuar variante të ndryshme gjenetike që lidhen me përbërës të ndryshëm biokimikë apo proteina rregullatore të rrugës alternative të aktivizimit të komplementit, siç janë FH, FB, C3 dhe C9. Nga studime të shumta është evidentuar tashmë, roli kyç i çrregullimit të sistemit të komplementit dhe sasia e rritur e C3 në qarkullim, në inflamacionin e retinës dhe progresin e DMM. Për këtë arsye inhibitorët e sistemit të komplementit janë parë si një zgjidhje shumë e mirë në parandalimin dhe trajtimin e kësaj patologjie. Në mënyrë të veçantë, inhibitorët e C3, janë mjaft premtues në trajtimin e pasojave të dëmshme proinflatore të hiperaktivizimit të komplementit në indin e retinës. Inhibitorët e komplementit janë aktualisht qasja më premtuese në provat klinike për trajtimin e DMM dhe Atrofisë Gjeografike.

Si konkluzion, njohja më e thellë e lidhjeve gjenetike dhe mekanizmat biokimikë që lidhen me sistemin e komplementit do të ndihmojë në zhvillimin e terapive më efektive dhe në identifikimin e ndërhyrjeve parandaluese për DMM-në në të ardhmen.

Fjalët kyçe: faktorët gjenetikë, DMM, sistemi i komplementit.

RËNDËSIA DHE ANALIZIMI I TESTEVE PRENATALE JO INVASIVE NË POPULLATËN SHQIPTARE NDËR VITE

^{1,2} Arlinda Agastra, ^{1,2} Olta Martiko, ^{1,2} Erisa Mucaj, ² Keli Hocevar

¹ ADN Clinic – “Genetic Screening & Diagnosis” Tiranë

² GenePlanet d.o.o – Lubljanë, Slloveni

Abstrakt

Zhvillimet në fushën shkencore të gjenetikës dhe avancimi në teknologji në dy dekadat e fundit kanë mundësuar vendosjen e hershme të diagnozës duke ofruar alternativa më efektive edhe në periudhën para lindjes. Testet jo-invasive prenatale të bazuara në ADN e lirë fetale (NIPT) kanë sjellë një inovacion të madh në analizën prenatale për aneuploiditë fetale. Testet NIPT janë teste depistimi, të cilat mund t'i ofrohen çdo gruaje shtatzënë, pavarësisht nga mosha apo rreziku i paracaktuar dhe bazohen në analizën e fragmenteve të ADN-së jashtëqelizore fetale derivuar nga placenta e nënës (cfDNA).

Studimi merr në konsideratë gratë shtatzëna të popullatës Shqipëtare prej vitit 2018-2023 të cilat i janë nënshtruar testimit jo invaziv prenatal. Në total janë analizuar 3263 gra shtatzëna . Informacionet e referuara janë bazuar në sigurinë e lartë të ruajtjes dhe përpunimit së të dhenave në EU (GDPR).

Rezultatet tregojnë se mosha mesatare e pacientëve që vendosin të kryejnë testin NIPT është ulur vitet e fundit nga 35 vjeç në 2018 në 29 vjeç në 2023. Duke marrë parasysh tendencën e rritjes së moshës së nënës në planifikimin familjar , mund të konkludojmë se ndërgjegjësimi për rëndësinë e testimit NIPT po konsiderohet edhe tek popullatat me rrezik të ulët.

Nga statistikat shihet se mosha gestacionale e kryerjes së testit është 12 javë. Në statistikat e përgjithshme, vumë re se pjesa me e madhe e grave shtatzëna që vendosin të kryejnë NIPT e kombinojnë gjithashtu me teste të tjera të depistimit prenatal (PAP-A & Alpha Test).

Statistikat në Shqipëri në periudhën kohore 2018-2023 treguan se rreth 1,4% e rezultateve të testit NIPT rezultuan me risk të lartë për një nga anomalitë kromozomale të testuara. Testet NIPT janë teste “screening” për këtë arsye të gjitha rezultatet me risk të lartë për secilën nga anomalitë përfshirë mikrodelecionet duhet të konfirmohen me teste diagnostike si amniocenteza ose vilocenteza.

Fjalët kyçe: NIPT, cfDNA, analizë prenatale.

RIBOSCREEN -TEKNOLOGJIA PËR TË IDENTIFIKUAR PROTEINAT RIBOZOMALE PËR ARSYE TERAPEUTIKE

¹Gazmend Temaj

¹College UBT, Faculty of Pharmacy

Abstrakt

RiboScreen është teknologjia e cila shërben për të identifikuar proteinat e dëshiruara në lëkurë përmes një ekzaminimi të ribozomeve të specializuara nëpër mes dy hapave, procesi përfshin përdorimin e ribozomeve të specializuara të cilat mund të përmirësojnë në mënyrë selektive sintezën e proteinave. Kjo qasje shfrytëzon aftësitë unike të ribozomeve të specializuara për të moduluar prodhimin e proteinave në mënyrë shumë efikase. Duke përdorur teknologji të avancuara si analiza krio-EM me një grimcë të vetme, etiketimi metabolik dhe etiketimi izobarik, studiuesit mund të përcaktojnë sasinë e mjaftueshme të proteinave themelore ribozomale dhe përbërjes heterogjene brenda qelizave. Për më tepër, studimet kanë treguar se ribozomet e specializuara inxhinierike, të krijuara përmes qarqeve gjenetike dhe duke përfshirë polipeptide të ndryshme, ofrojnë një mekanizëm premtues për rritjen e prodhimit së proteinave të dëshiruara.

Screening-u i ribozomeve të specializuara për shprehjen e proteinave në indin lëkuror përfshin një proces të përpiktë të identifikimit të objektivave specifike të cilat mund të manipulohen për të rritur sintezën e proteinave në qelizat e lëkurës. Kjo qasje inovative prek funksionet e ndryshme të ribozomeve, duke theksuar rolin e tyre si rregullatorë të gjithanshëm të ekspresionit të gjeneve dhe prodhimit të proteinave. Nëpërmjet përdorimit të sistemeve funksionalisht ortogonale të ribozomeve dhe ribozomeve të projektuara, studiuesit synojnë të kapërcejnë sfida të tilla si ritmet e reduktimit të sintezës së proteinave me defekt (mutante) dhe monitorimet të cilat janë të lidhura me ribozomet e modifikuar.

Si përmbledhje, screening-u i ribozomeve të specializuara me dy veprime të tilla si rritja e ekspresionit të proteinave të lëkurës përfshin një strategji të sofistikuar që përfiton nga vetitë unike të ribozomeve të specializuara për të përmirësuar sintezën e proteinave në mënyrë selektive. Duke kombinuar teknologjitë më të fundit dhe ribozomet e projektuara, për studiuesit po hapin rrugën për përparime të reja në modulimin e shprehjes së proteinave të lëkurës.

Fjalët kyçe: RiboScreen, ribozome të projektuara, terapi.

BAZA GJENETIKE E ÇRREGULLIMEVE TË SPEKTRIT TË AUTIZMIT

¹Hesat Aliu, ¹Qëndresa Luma

¹Departamenti i Biologjisë, Fakulteti i Shkencave Matematike Natyrore, MK

Abstrakt

Çrregullimet e Spektrit të Autizmit (ÇSA) është një term i gjerë që përdoret për të përshkruar persona që karakterizohen nga një gjendje e veçantë, neurozhvillimore e cila shkakton vështirësi në aftësitë e tyre sociale, komunikim dhe sjellje. Duke pasur parasysh kompleksitetin e këtij çrregullimi si dhe faktin që simptomat dhe ashpërsia e tyre nuk është e njejtë tek të gjithë personat, në manifestimin e tij ndikojnë më shumë se një faktorë. Gjatë dekadave të fundit, janë realizuar shumë studime për të identifikuar faktorët etiologjikë të autizmit. Është zbuluar se faktorët gjenetikë dhe mjedisorë janë të përfshirë të dy në patogjenezën e kësaj gjendje. Që nga viti 1977 kur u zbulua për herë të parë se gjenet kontribuojnë në shfaqjen e kësaj gjendje heterogjene, epiqendra e shumë studiuesve ka qenë dhe vazhdon të jetë ende zbulimi i asaj baze që kontribuon në manifestimin e saj. Gjatë dekadës së fundit, teknologjitë gjenomike kanë mundësuar përparim të shpejtë në identifikimin e gjeneve të rrezikuara për (ÇSA). Krahas këtij progresi në vendet e zhvilluara të botës që është arritur prej kohësh, në vendin tonë ka ende hamendësime se çfarë është autizmi, cilat janë faktorët që ndikojnë në shfaqjen e tij si dhe bindja se autizmi nuk mund të trashëgohet ai thjeshtë ndodhë.

Qëllimi i këtij punimi është njohja e autizmit si gjendje, në veqanti ne jemi të interesuar për bazën gjenetike dhe gjenomike të gjeneve të cilat janë të përfshira në shkaktimin ose nxitjen e ndryshimeve gjenetike që qojnë në një manifestim të tillë.

Përmes metodës së analizës teorike kemi shfrytëzuar literatura adekuate për temën, punime shkencore dhe profesionale në fushën përkatëse nga PubMed, Google Scholar, Reasearch Gate dhe National Library of Medicine për të përshkruar karakteristikat e autizmit, historinë e hulumtimeve të para gjenetike, metodat nga më të hershmet deri tek ato më moderne me të cilat është përcaktuar heterogjeniteti gjenetik dhe shkaqet e autizmit. Së dyti, në përputhje me kushtet dhe mundësitë tona, ne zgjodhëm të përdorim metodën familjare, si një metodë përmes së cilës mendojmë se do të arrijmë rezultate për të dëshmuar trashëgueshmërinë e çrregullimeve të spektrit të autizmit.

Fjalët kyçe: çrregullimet e spektrit të autizmit, gjenetika, gjenet, trashëgimia.

ROLI I NANOTEKNOLOGJISË NË PËRMIRËSIMIN E MJEKËSISË GJENOMIKE

^{1,2,3}Toskë Kryeziu, ¹Venesa Lupçi, ¹Aida Loshaj-Shala, ³Andreas Zimmer,

¹Mimoza Basholli-Saliu

¹Universiteti i Prishtinës, Fakulteti i Mjekësisë, Prishtinë, Kosovë

²Universiteti i Trakya, Fakulteti i Inxhinierisë, Departamenti i Inxhinierisë Ushqimore,
Edirne, Turqi

³Universiteti i Graz, Instituti i Shkencave Farmaceutike, Graz, Austri

Abstrakt

Hyrje: Ndërsa Mjekësia synon të ofrojë trajtime të personalizuara bazuar në profile gjenetike, integrimi i Nanoteknologjisë ofron një potencial transformues. Kjo sinergji mund të përmirësojë ndjeshëm saktësinë diagnostikuese dhe rezultatet terapeutike, duke shënuar një epokë të re në trajtimet mjekësore.

Qëllimi i studimit: Ky prezantim synon të sqarojë aplikimet inovative të Nanoteknologjisë në Mjekësinë gjenomike, duke u fokusuar në zhvillimin dhe optimizimin e nanosistemeve për diagnostikimin gjenetik dhe terapi. Vëmendje e veçantë jepet mbi nanoformulimet që përmirësojnë biodisponueshmërinë dhe saktësinë e targetimit të mjeteve të redaktimit të gjenomeve dhe agjentëve terapeutikë.

Metodat: Vlerësojmë dhe rishikojmë avancimet e fundit në nanosistemet shpërndarëse, përfshirë liposomet dhe nanoemulsionet, për transportimin e materialit gjenetik. Studime e realizuara nga ne për këto nanosisteme dhe nga literatura theksojnë mekanizmat e përmirësuar të çlirimit dhe përmirësim të efekteve përmes këtyre nanoteknologjive.

Rezultatet: Rezultatet paraprake nga studimet tona dhe të literaturës sugjerojnë përmirësime të konsiderueshme në efikasitetin e terapive të mundësuar nga Nanoteknologjia. Inovacionet si sistemet e transportit të nanopartikulave të targetuara kanë demonstruar potencial në trajtimin e çrregullimeve trashëguese dhe kancereve me bazë gjenetike. Sfidat në zbatimin e Nanoteknologjisë për Mjekësinë gjenomike përfshijnë pengesat rregullatore, dhe sigurimin e sigurisë dhe efikasitetit afatgjatë. Diskutimi do të mbulojë strategjitë për tejkalimin e këtyre pengesave dhe implikimet të implementimit të gjerë të këtyre teknologjive.

Përfundimet: Nanoteknologjia jo vetëm që përmirëson aftësitë e Mjekësisë gjenomike por gjithashtu zgjeron horizontin për aplikimet e saj. Integrimi i vazhdueshëm i këtyre fushave është me rëndësi për avancimet e ardhshme në kujdesin shëndetësor, duke ofruar shpresë për strategji trajtimi më të personalizuara dhe më efektive për çrregullimet gjenetike.

Fjalët kyçe: nanoteknologji, mjekësi gjenomike, nanosistem.

NJERIU, SHOQËRIA DHE ARRITJET NË GJENOMIKËN E BIMËVE MJEKËSORE: RRUGA DREJT NJË JETE TË SHËNDETSHME

¹Ani Bajrami, ²Qemal Shehu, ³Aida Dervishi

¹Muzeu i Shkencave të Natyrës “Sabiha Kasimati”, Universiteti i Tiranës

²Departamenti i Biologjisë, Universiteti i Tiranës

³Departamenti i Bioteknologjisë, Universiteti i Tiranës

Abstrakt

Bimët kanë një repertor të gjerë përdorimi, si për ushqyerje, qëllime shëronjëse apo efekte shpirtërore e simbolike. Në mënyrë të veçantë, bimët mjekësore kanë vlerë terapeutike, dhe qëndrojnë në themel të prodhimit të barnave të ndryshme. Në ditët e sotme, të kuptuarit dhe vlerësimi gjenetik i bimëve mjekësore, përmes teknologjive të avancuara të sekuencimit, paralelisht me analizën bioinformatike, ka ndihmuar shkencëtarët të përftojnë më shumë të dhëna mbi gjenomën e shumë bimëve mjekësore. Gjithashtu, aplikimi i metodave me bazë bioteknologjike (BBBMs), që shfrytëzohen për shumimin e bimëve mjekësore si dhe kulturat qelizore të bimëve (PTC), i dhanë dorë përmirësimit të mëtejshëm të metodave. Në këtë trajtesë, ne do të marrim në konsideratë, rëndësinë që kanë arritjet e sotme të gjenomikës së bimëve mjekësore për shëndetin e njeriut dhe shoqërinë njerëzore. Në vijim, do të trajtojmë arritjet e fundit në sekuencimin e gjenomës së bimëve mjekësore përmes teknologjive të sekuencimit. Promovimi i gjenomikës së bimëve mjekësore dhe qasja multi-omike, kontribuon në njohjen e biosintezës së metaboliteve sekondar të bimëve si dhe zhvillimin e barnave, në dobi të përmirësimit të shëndetit të njeriut dhe mirëqënies së shoqërive njerëzore në tërësi, sot dhe në të ardhmen.

Fjalët kyçe: njeriu, shëndeti, bimë mjekësore, gjenomika, sekuencimi i gjenomës.

RËNDËSIA E KËSHILLIMIT PSIKOLOGJIK NË ÇRREGULLIMET NEUROZHVILLIMORE

¹Redona Dudushi, ²Marsela Robo, ³Valbona Habili Sauku, ⁴Valmira Skëndi, ¹Roland Bani, ⁴Alda Meta, ¹Marjeta Dervishi, ⁵Arblin Dafa, ⁶Yasmen Grace Selba, Silva Ibrahim

¹Instituti i Shëndetit Publik

²Agjensia Kombëtare e Kërkimit Shkencor dhe Inovacionit

³Universiteti i Tiranës

⁴Qendra Universitare “Nënë Tereza”

⁵Universiteti i Mjekësisë

⁶Kolegji Universitar i Dublinit

Abstrakt

Çrregullimet neurozhvillimore (NDD) janë një kategori çrregullimesh shëndetësore që shfaqen në fazat e hershme të zhvillimit të sistemit nervor të fëmijës. Këto çrregullime njihen për dëmtimet që shkaktojnë në fushat njohëse, emocionale, sociale dhe sjellore. Këto dëmtime mund të shkaktohen në më shumë se një nga fushat e listuara më sipër. Studimet kanë treguar për patogjenezën komplekse të këtyre çrregullimeve. Faktorët e riskut për zhvillimin e çrregullimeve neurozhvillimore janë të shumta si trashëgimia, sëmundjet infektive, traumat fizike, mjediset para lindjes, kequshqyerja, etj. Në vitet e fundit është rritur prevalenca dhe fokusi mbi çrregullimet neurozhvillimore. Kjo e lidhur ngushtë me zhvillimet në shkencë dhe teknologji në lidhje me diagnostikimin; trajtimin dhe mbështetjen e personave që jetojnë çrregullimeve neurozhvillimore, e cila ka cuar në uljen e vdekshmërisë, rritjen e jetëgjatësisë dhe përmirësimin e cilësisë së jetës. Në këto kushte kjo ka ndryshuar dhe prespektivën e të perceptuarit të personave që jetojnë me çrregullime neurozhvillimore, duke e lëvizur fokusin nga mbijetesa në rritjen e mirëqënies së përgjithshme të tyre. Diagnostikimi i hershëm për çrregullime neurozhvillimore është i rëndësishëm për fillimin e hershëm të suportit psiko-emocional. Këshillimi psikologjik është mjet mbështetës në trajtimin e çrregullimit. Këshillimi psikologjik ndihmon individët e prekur dhe të afektuar të kenë një të kuptuar sa më të plotë mbi çrregullimin specifik neurozhvillimor, ndihmon në kontrollin e emocioneve, në qëndrueshmëri dhe përmirësimin në fushën njohëse dhe rritjen e aftësive të tyre të përgjithshme, të cilat nxisin ndërveprimet e tyre ndërpersonale.

Rezultatet: Këshillimi psikologjik është një mjet i rëndësishëm për të mbështetur psiko-emocionalisht personat që jetojnë dhe janë të afektuar nga çrregullimet neurozhvillimore, duke u përpjekur të minimizojë tensionin psikik, i cili është shkaktar për shtimin e parehatisë emocionale. Këshillimi psikologjik ndihmon në hartimin e strategjive për menaxhimin sa më të mirë të simptomave psiko-fizike, duke ofruar një mjedis të sigurt dhe inkurajues.

Fjalët kyçe: këshillim psikologjik, çrregullime neurozhvillimore, tension psikik.

VLERËSIMI I TRE GRUP KRITEREVE TË PËRDORURA PËR EVIDENTIMIN E SINDROMIT OBSTETRIK ANTIFOSFOLIPIDIK TEK FEMRAT E MOSHËS RIPRODHUESE NË POPULLATËN SHQIPTARE

¹ Ina Toska, ¹Rexhep Shkurti, ¹Anila Mitre

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

Abstrakt

Sindromi antifosfolipidik është një çrregullim autoimun sistemik i karakterizuar nga prezenca klinike e episodeve trombotike dhe komplikacioneve obstetrike tek femrat si dhe nga prania e antittrupave antifosfolipidë në gjak.

Qëllimi i këtij punimi është të kryejmë vlerësimin e sindromit obstetrik antifosfolipidik në grup popullatën në studim sipas kriterëve të reja të 2023 vendosur nga Kolegji Amerikan i Reumatologjisë dhe EULAR dhe t'i krahasojmë rezultatet me kriteret ekzistuese Sapporo dhe Sydney.

Kritere të ndryshme janë përdorur për vlerësimin e sindromit antifosfolipidik në vite. Sipas kriterit Sapporo (i cili është më i hershmi), klasifikohet si subjekt me APS pacienti që manifeston të paktën një kriter klinik dhe një kriter laboratorik ku përfshihet titër mesatar apo i lartë i antittrupave kardiolipinë dhe antikoagulaza e lupusit pozitive. Kriteret e rishikuara Sydney lënë të pandryshuar kriterin klinik, por shtuan testimin laboratorik për antittrupat β -glukoproteinë IgM/IgG të konfirmuara këto edhe pas 12 javësh nga testimi primar. Ndryshimet e fundit nga ACR dhe EULAR, tentojnë të realizojnë një klasifikim më specifik, duke vlerësuar si kriteret klinike dhe ato laboratorike me një peshë të caktuar dhe nevojiten të pakten 3 pikë nga kriteri klinik dhe 3 pikë nga kriteret laboratorike për klasifikim si APS.

Në këtë studim janë përfshirë 71 femra me kriter klinik abort rekurent në trimestrin e parë, suspect për APS, që janë testuar për antittrupat anti-cardiolipinë IgM/IgG, β 2-glukoproteinë IgM/IgG dhe antikoagulazen e lupusit (LAC). Nga analizimi i mostrave kanë rezultuar pozitive për antittrupat Anti-cardiolipinë IgM 4.2%, β 2-GP IgM 12.6% dhe 40.8% pozitive për antikoagulazen e lupusit (LAC). Ky grup studimi është klasifikuar sipas tre grup kriterëve respektive. Nëse do të zbatohet kriterin Sapporo 2 paciente janë kandidatë për APS, sepse krahas kriterit klinik kanë pozitive ACA IgM dhe LA, ku njëra nga pacientet rikonfirmohet për LA pozitiv dhe ACA IgM pozitive pas 6 javësh. Zbatimi i kriterit Sydney klasifikon si kandidatë për APS 9 paciente, ku 3 prej tyre janë rikonfirmuar për β -2 GP IgM, LA dhe ACA IgM pozitive pas 12 javësh. Nëse do të zbatohen kriteret e fundit ACR/EULAR grupi në studim nuk do të mund të klasifikojë asnjë individ si kandidat për APS me të dhënat e deritanishme, pasi kriteri abort i përsëritur në trimestrin e parë vlerësohet më 1 pikë nga 3 që janë minimalisht të nevojshme për kriterin klinik.

Në përfundim, duke qënë se kemi numër të vogël rastesh nuk mund të dalim ende në përfundime. Jemi duke punuar shumë fort me të gjitha klinikat gjinekologjike për të bërë pjesë të studimit edhe kritere të tjera klinike obstetrike që vlerësohen me më tepër pikë sipas kriterëve të vendosura së fundmi, në mënyrë që të evidentojmë sa më saktë rastet me sindrom obstetrik antifosfolipidik.

Fjalët kyçe: sindrom antifosfolipidik, antikoagulaza e lupusit, anti-cardiolipin, β -glucoprotein etj.

VLERA E DEDEKTIMIT TE DELECIONIT TE GJENIT P53 NE HEMOPATITE MALINJE

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

¹Fakulteti 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: Hemopatitë malinje janë neoplazi të indeve hematopoietike, të karakterizuara nga një çrregullim në shumimin dhe diferencimin qelizor, të cilat kontribuojnë ndjeshëm në sëmundshmërinë dhe vdekshmërinë e pacienteve. Dedektimi i delecionit të gjenit p53 me tekniken e hibridizimit me fluoreshence ka dhënë një ndihmë të veçantë në diagnostikimin, prognozën dhe menaxhimin klinik të pacientëve të prekur nga forma të ndryshme të tumoreve malinje hematologjike. Delecioni i gjenit p53 krijon një instabilitet në gjenomen e këtyre pacienteve duke u konsideruar si një biomarker prognostik negativ mjaft i rëndësishëm.

Qëllimi: Qëllimi i këtij studimi është dedektimi i delecionit të gjenit p53 duke dhënë vlerë në përcaktimin e diagnozës, trajtimin, prognozën dhe monitorimin e pacientëve me hemopati malinje si: Leukoze Akute Mieloblastike (LAM), Leukoze Limfoblastike Kronike (LLC), Mielodisplazi (MDS), Mielomë Multiple dhe Limfome.

Rezultatet: Është marrë në studim një grup prej 65 pacientësh me çrregullime të njohura hematologjike, duke përfshirë 2 (3%) LAM, 37 (56,9%) LLC, 16 (24,6%) MDS, 7 (10,7%) Mielome Multiple dhe 3 (4,6%) paciente me Limfome të diagnostikuara klinikisht nga Shërbimi i Hematologjisë në QSU “Nënë Tereza” Tiranë. Analiza e hibridizimit me fluoreshence nga gjaku periferik për dedektimin e delecionit p53 është kryer në Laboratorin e Citogjenetikës Molekulare të Shërbimit të Laboratorit Gjenetik.

Delecioni i gjenit p53 u identifikua në 15/37 (40,5%) të pacienteve me LLC, 1/2 (50%) të pacienteve me LAM, 3/16 (18,7%) të pacienteve me Mielodisplazi, 3/7 (42,8%) të pacienteve me Mielome Multiple dhe në 1/3 (33,3%) të pacienteve me Limfome. Prania e këtij delecionit tregoi një rëndësi të veçantë prognostike për ndjekjen terapeutike të këtyre pacienteve me mjekime të personalizuar.

Konkluzione: Për shkak të frekuencës së lartë të mutacionit të gjenit p53, grupi i pacienteve me hemopati malinje është një “target grup” i synuar për strategji të personalizuar terapeutike.

Ekzaminimi i citogjenetikës molekulare për dedektimin e gjenit p53 ka pasur një ndikim të rëndësishëm në vendosjen e diagnozës dhe menaxhimin klinik të pacienteve me hemopati malinje duke arritur rezultate shumë të mira në mjekimin e tyre ose duke modifikuar dozën e mjekimeve mbajtëse sipas protokolleve të caktuara.

Fjalët kyçe: Hibridizimi Fluoreshent In Situ, hemopati malinje, sonda fluoreshente, delecion p53, prognoze.

ROLI I CA-125 SI TREGUES I RISHFAQJES NË PACIENTËT ME TUMOR TË OVAREVE

¹Edlira Pajenga, ²Tefta Rexha, ³Silvana Çeliku

¹Departamenti i Biologjisë, Fakulteti i Shkencave të Natyrës, Universiteti i Elbasanit “A. Xhuvani”, Shqipëri.

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

³Shërbimi i Gjinekologjisë, Spitali Onkologjik “Nënë Tereza”, Tiranë, Shqipëri

Abstrakt

CA 125 e njohur si mucin 16 ose MUC16 është një glikoproteinë e madhe membranore që i përket familjes së mucinave e cila përdoret si markues tumoral i kancerit ovarian. Studimi aktual synon të përcaktojë nëse nivelet e CA-125 mund të përdoren për të identifikuar ecurinë si tregues alternativ i rikthimit të tumorit për të shmangur trajtimin e panevojshëm të pacientëve që nuk kanë sëmundje të përsëritura dhe ekzaminime të panevojshme imazherike. Ky punim retrospektiv përfshin 71 pacientë me tumor të ovareve (TO) të trajtuar në QSUT midis 1 janarit 2009 dhe 1 janarit 2010 të ndjekur deri në maj 2016. Pacientët që përfunduan terapinë parësore u trajtuan sipas protokollit rutinë të ndjekjes, duke regjistruar historinë mjekësore, ekzaminimin fizik dhe testet CA-125 në çdo vizitë pasuese. Përqendrimet në serum të CA-125 në pacientët që zhvilluan TO të përsëritur (mesatare, 339.86 U/ml; deviacioni standart, 274.4 U/ml) ishin dukshëm në nivel më të lartë se niveli më i lartë CA-125 i regjistruar gjatë ndjekjes në pacientët që nuk zhvilluan sëmundje të përsëritur (mesatarja, 69.9 U/ml; vlerat kufi, 11 U/ml deri në 261 U/ml; $p < 0,001$). Ndërsa, stadi i tumorit nuk shoqërohet me vlerat e Ca-125 në individët që u përsëritet tumori ($p < 0,005$). Rritja e niveleve të CA-125 në serum është një indikator i hershëm i rikthimit klinik në kancerin ovarian dhe përdorimi i niveleve të CA-125 në drejtimin e terapisë të pacientëve mund të zgjasë kohëzgjatjen e mbijetesës së të sëmurëve.

Fjalët kyçe: tumori i ovareve, CA-125, markues i tumorit, rishfaqja.

RAPORTIM RASTI: MIKRODUBLIKIMI 16P13.3 NË NJË PACIENT 9-VJECAR ME SHENJA TË SPEKTRIT TË AUTIZMIT

¹Ina Marku¹, ¹Besnik Cullhaj, ¹Kristina Sheme

¹GeniusLab, Tiranë

Abstrakt

Hyrje: Mikrodublikimet 16p13.3 përfshijnë praninë e materialit gjenetik shtesë në kromozomin 16, duke ndikuar në aspekte të ndryshme të zhvillimit dhe shëndetit. Ky mikrodublikim është emërtuar "sindromë emergjente" sepse është identifikuar vetëm kohët e fundit - në 2010; vetëm 26 individë të prekur janë raportuar në literaturën mjekësore; dhe shumica e tyre kanë dyfishime shumë më të mëdha se geni CREBBP që mendohet të jetë shkak i sindromës. Ndërsa manifestimet specifike të këtij mutacioni mund të ndryshojnë, ai shpesh shfaqet me vonesa zhvillimore dhe probleme të sjelljes. Qëllimi: Nënvizimi i rëndësisë së identifikimeve të mutacioneve gjenetike që ndihmojnë në terapitë dhe trajtimet e personalizuara.

Rasti klinik: Ne paraqesim rastin e një mashkulli 9-vjeçar që demonstroi mungesë përqendrimi, vonesa në zhvillimin e të folurit dhe vështirësi në gjellitje dhe përtypje për shkak të një qiellze të zhvilluar jo plotësisht. Prindërit dyshonin për çrregullime të spektrit të autizmit (ASD) për shkak të sjelljes jo të zakonshme të fëmijës, i cili ndiqte dhe terapi zhvillimi. Testet laboratorike dhe kariotipi tradicional rezultuan normal. Kryerja e kariotipit molekular identifikoi mikrodublikimin 16p13.3 (41498_2728569), i cili përfshinte disa gjene OMIM, si psh. TBC1D24, ATP6VOC, AMDHD2, CEMP, PDPK1 etj.

Përfundime dhe diskutime: Identifikimi i mikrodublikimeve 16p13.3 tek individët, edhe në mungesë të veçorive të dukshme fenotipike, është vendimtar për zgjedhjen e strategjive të përshtatshme të ndërhyrjes dhe trajtimit. Në raste si ai i paraqitur, ku simptomat mbivendosen me ato të ASD, testimi gjenetik mund të sigurojë trajtim të personalizuar për pasojat e anomalive gjenetike specifike të pranishme, duke përmirësuar stilin e jetesës për individët e prekur dhe në terma afatgjatë.

Fjalët kyçe: Mikrodublikime 16P13.3, çrregullime të spektrit të autizmit (ASD).

RAPORTIM I RASTIT: DISGJENEZA GONADALE TE NJË PERSON FENOTIPIKISHT FEMËR ME KARIOTIP 46, XY PËR SHKAK TË PRANISË SË MUTACIONIT NË GJENIN DHX37

¹Kristina Sheme, ²Besnik Cullhaj, ¹Ina Marku

¹Genius Lab

Abstrakt

Hyrje: Disgjeneza gonadale është një çrregullim gjenetik, si pasojë e gabimeve gjatë ndarjes qelizore ose modifikimeve në materialin gjenetik, duke çuar në mungesën e zhvillimit të pjesshëm ose të plotë të gonadeve. Gjenotipet e disgjenezës gonadale janë ose 46, XX ose 46, XY.

Qëllimi: Qëllimi i këtij raportimi është të theksojë rëndësinë e kariotipizimit për të detektuar çrregullimet kromozomale seksuale, si një mënyrë për të ofruar informacion të rëndësishëm në menaxhimin mjekësor, këshillimin gjenetik dhe për të kuptuar faktorët gjenetikë bazë që kontribuojnë në sëmundjet seksuale.

Rasti klinik: Në klinikë paraqitet rasti i një vajze 17-vjeçare, e cila kërkoi vëmendje mjekësore për shkak të mungesës së ciklit menstrual (amenorrhoea). Vajza kishte karakteristika femërore, pa asnjë tipar maskulizimi. Mjeku i rekomandoi kryerjen e kariotipit tradicional, i cili zbuloi se kishte të pranishëm një kariotip 46, XY, pra kariotipin e një mashkulli. Analizimi i mëtejshëm i mostrës nëpërmjet teknikës së Next-Generation Sequencing, identifikoi një mutacion (NP_116045.2: p. Arg308Gln) në gjenin DHX37, një gjetje e rrallë e lidhur me disgjenezën ovariane. Ky rast thekson sfidat diagnostike në raste të zhvillimit atipik seksual dhe sëmundjeve që lidhen me to, dhe thekson rolin kritik të testimit gjenetik në zbulimin e etiologjive të fshehura. Kuptimi i rasteve të tilla është thelbësor për menaxhimin klinik të duhur dhe këshillimin gjenetik.

Përfundime: Sot mjekësia përballet me sfida të mëdha për diagnostifikimin e saktë të sëmundjeve/sindromave të rralla për pacientët të cilët paraqesin simptoma klinike komplekse. Testet gjenetike tashmë po luajnë një rol thelbësor, duke bërë të mundur të kuptojmë ndërtimin gjenetik të një individi e duke sjellë revolucion në menaxhimin dhe diagnostikimin e sëmundjeve.

Fjalët kyçe: disgjeneza gonadale, mutacion, gjeni DHX37.

RËNDËSIA E IDENTIFIKIMIT ME METODA TË BIOLOGJISË MOLEKULARE PËR TIPAT E HPV ME RISK TË LARTË

¹Fjoralda Bakiri, ¹Mirela Lika (Çekani)

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

Abstrakt

Human Papillomavirus (HPV) përfaqëson një nga viruset seksualisht të transmetueshëm më të përhapur në të gjithë botën. Deri më sot janë identifikuar mbi 150 tipa HPV, ku të paktën 40 prej tyre infektojnë traktin anogjenital. Në dekadat e fundit është përcaktuar se tipat HPV onkogjenë shkaktojnë në 99.7% të rasteve kancer të cerviksit (cc). Ky i fundit renditet i dyti, mbas kancerit të gjirit, për sa i përket vdekshmërisë në botë. Tipat e HPV onkogjenë ose me risk të lartë që shkaktojnë kancer cerviksi janë: HPV16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, 66, 68. Infeksioni i vazhdueshëm me tipat e HPV me risk të lartë është një shkak i domosdoshëm, por jo i mjaftueshëm i këtij kanceri, i cili zhvillohet gjatë një periudhe të gjatë kohore nëpërmjet lezioneve pararendëse, të cilat mund të zbulohen me depistim citologjik. Duke qenë se HPV nuk mund të rritet në kulturat indorore, identifikimi i saktë i tij mbështetet në teknikat e biologjisë molekulare. Teknikat e biologjisë molekulare për HPV bazohen në zbulimin e ADN-së së tipeve të HPV-ve me risk të lartë, në mostrat vaginale dhe / ose të qafës së mitrës. Në vendet më të zhvilluara, testimi me teknikat e biologjisë molekulare për HPV është duke u përfshirë si test primar depistimi në programet e parandalimit të kancerit të qafës së mitrës. Këto teknika përdoren për tre qëllime kryesore: së pari, për diagnostikimin e infeksionit të HPV tek femrat që rezultojnë me ASC-US (Atypical Squamous Cells of Undetermined Significance), në mënyrë që të përcaktohet se cilat paciente do t'i nënshtrohen kolposkopisë; së dyti, për ndjekjen e femrave me citologji anormale të cerviksit, të cilat në kolposkopinë/biopsinë fillestare kanë rezultuar negative; së treti, përdoren për studime epidemiologjike dhe për provat e vaksinës, ku si qëllim kanë të sigurojnë informacion maksimal për përhapjen e HPV në popullatë dhe për të monitoruar ecurinë e infeksionit.

Fjalët kyçe: HPV, kanceri i cerviksit, teknikat e biologjisë molekulare, tipa me risk të lartë.

PËRDORIMI I NANOTEKNOLOGJISË NË DIAGNOSTIKIMIN DHE TERAPINË GJENETIKE

¹Venesa Lupçi, ^{1,2,3}Toskë Kryeziu

¹Universiteti i Prishtinës, Fakulteti i Mjekësisë, Prishtinë, Kosovë

²Universiteti i Trakya, Fakulteti i Inxhinierisë, Departamenti i Inxhinierisë Ushqimore, Edirne, Turqi

³Universiteti i Graz, Instituti i Shkencave Farmaceutike, Graz, Austri

Abstrakt

Hyrje: Nanoteknologjia ka revolucionarizuar fushën e mjekësisë, duke ofruar metodologji të reja dhe të avancuara për diagnostikimin dhe terapinë gjenetike. Integrimi i Nanoteknologjisë mund të rrisë saktësinë dhe efikasitetin e trajtimeve të personalizuara, duke shënuar një hap të rëndësishëm përpara në Mjekësinë gjenomike.

Qëllimi i Studimit: Ky studim synon të vlerësojë efikasitetin e Nanoteknologjive në diagnostikimin dhe terapinë e sëmundjeve gjenetike, duke u përqendruar në përmirësimin e metodave ekzistuese dhe zbulimin e aplikimeve të reja të Nanoteknologjisë. Studimi gjithashtu shqyrton potencialin e nanosistemeve për të përmirësuar biodisponueshmërinë dhe targetimin e terapive gjenetike.

Metodat: U Analizuan të dhënat nga literatura aktuale dhe eksperimentet paraklinike-klinike për të vlerësuar përdorimin e nanopartikulave, dendrimerëve, nanoemulsioneve dhe liposomëve në transportimin dhe çlirimin e barnave gjenetike. U përdoren modele *in vitro* dhe *in vivo* për të matur efikasitetin e çlirimit të barnave dhe të dhënat morrën në konsideratë stabilitetin dhe sigurinë e nanosistemeve.

Rezultatet: Rezultatet tregojnë një përmirësim të ndjeshëm në saktësinë e diagnostikimit dhe efektivitetin e terapive gjenetike, falë përdorimit të naosistemeve. Nanosistemet e shqyrtuara kanë treguar potencial të lartë në minimizimin e efekteve anësore dhe në përmirësimin e targetimit të terapive në qeliza ose inde të caktuara.

Përfundimet: Përdorimi i Nanoteknologjisë në diagnostikimin dhe terapinë gjenetike ofron mundësi transformativë për Mjekësinë gjenomike. Avancimet e mëtejshme dhe integrimi i Nanoteknologjisë do të mundësojnë trajtime më të personalizuara dhe më efikase për sëmundjet gjenetike, duke zgjeruar kufijtë e Mjekësisë moderne.

Fjalët kyçe: nanoteknologji, mjekësi gjenomike, nanosisteme.

FREKUENCA E ALELEVE TË 16 LOKUSEVE STR NË NJË KAMPION TË POPULLATËS SHQIPTARE

^{1,2}Ela Zaimi, ^{3,4}Merita Xhetani

¹Instituti i Policisë Shkencore, Tiranë, Shqipëri

²Albanian University, Tiranë, Shqipëri

³Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

⁴Qendra e Diagnostikës Molekulare dhe Kërkimeve Gjenetike, Spitali Universitar Obstetrik Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, Tiranë, Shqipëri

Abstrakt

Frekuenca alelike përfaqëson shpeshinë e pranisë së një aleli të caktuar në popullatë dhe popullatat e ndryshme paraqesin vlera të ndryshme të frekuencave alelike. Frekuencat alelike ndryshojnë me kalimin e kohës nën efektin e faktorëve të tillë si seleksionimi natyror, drifti gjenetik, migrimet dhe mutacionet. Seleksionimi natyror mund të favorizojë disa alele në raport me të tjerat. Studimet në kampionime të mëdha popullatash tregojnë vlera më të sakta të frekuencave alelike krahasuar me kampionet e vegjël të cilët nuk mund të konsiderohen përfaqësues të popullatës në studim. Qëllimi i këtij studimi ishte përcaktimi i frekuencave alelike të 16 lokuseve STR në një kampion të popullatës shqiptare dhe përlllogaritja e parametrave statistikore.

Ekstraktimi i ADN-së u realizua nga kampione pështyme (mostra reference) marrë nga një kampion prej 2000 individësh të popullatës shqiptare. PCR u realizua me kitin NGM Select™ i cili amplifikon 16 lokuse STR që janë D3S1358, vWA, D16S539, D2S1338, D8S1179, D21S11, D18S51, D19S433, TH01, FGA, D10S1248, D22S1045, D2S441, D1S1656, D12S391 dhe SE33. Sekuencimi kapilar u realizua në aparatit Genetic Analyzer 3500.hid me polimerin POP4. Vlera të përafërta të PD (power of discrimination) u përfatuan nga përpunimet statistikore, por lokusi me vlerën më të lartë të PD rezultoi SE33 me 0.9928. Ky lokus paraqet gjithashtu vlerën më të lartë të PIC (polymorphism information content), ndërsa vlera më e vogël u detektua në lokusin D22S1045. Sa i takon parametrin përjashtues PE (power of exclusion), përsëri vlera më e lartë është përfatur në lokusin SE33 dhe më e ulëta në lokusin D10S1248.

Ky studim u realizua në një kampion të 2000 individëve të palidhur gjenetiki për të përcaktuar frekuencat alelike të popullatës shqiptare dhe parametrat statistikore që përdoren në fushën forenzike. Ky është i pari publikim sa i takon përlllogaritjeve për parametrat forenzikë të popullatës shqiptare dhe rezultatet treguan se këto lokuse janë të përshtatshëm për përdorimet në fushën e identifikimit kriminalistik dhe studime të gjenetikës së popullatave.

Fjalët kyçe: frekuencat alelike, STR, parametra statistikore, popullat.

GJENETIKA E KANCERIT TË GJIRIT TË LIDHUR ME GJENET BRCA1 DHE BRCA2 NË POPULLATËN SHQIPTARE

¹ Albina Hasa, ²Blerta Laze, ³Merita Xhetani

¹Fakulteti i Shkencave Mjekësore Teknike, Universiteti i Mjekësisë

²Departamenti i Biologjisë, Universiteti “Ismail Qemali”, Vlorë

³Departamenti i Biologjisë, Fakulteti i Shkencave të Natyrës, Universiteti i Tiranës

Abstrakt

Kanceri i gjirit është kanceri më i shpeshtë tek femrat dhe kanceri i dytë më i shpeshtë në botë. Numri më i madh i rasteve të këtij kanceri vërehet tek gratë me moshë mbi 50 vjeç, por mund të haset edhe në moshë më të reja. Kjo sëmundje mund të prekë edhe meshkujt, por rreziku tek këta të fundit është rreth 100 herë më i ulët. Shkaku i saktë i manifestimit të kancerit të gjirit nuk dihet ende. Studimet e shumta kanë sugjeruar që faktorët gjenetikë, mjedisorë, si edhe stili i jetesës mund të ndikojnë në rritjen e rrezikut për kancerin e gjirit. Gjithashtu, për individët që kanë histori familjare të këtij kanceri është shumë i rëndësishëm studimi i gjeneve predispozuese për zhvillimin e kësaj sëmundjeje. Ndërkohë, zbulimi i hershëm i mbartësve të mutacioneve për këto gjene, mund të luajë një rol kyç në parandalimin e kancerit të gjirit. Për shkak se kjo sëmundje ka një prevalencë të lartë në gjysmën e popullsisë në botë, është shumë i rëndësishëm edhe ekzaminimi i mutacioneve të raportuara në gjenet shkaktare të kancerit të gjirit, në pacientët që vuajnë nga kjo sëmundje. BRCA 1 dhe BRCA 2 janë dy gjene thelbësore që sigurojnë riparimin e ADN-së duke ruajtur qëndrueshmërinë e gjenomës. Studime të shumta sugjerojnë se variantet e gjeneve BRCA janë shumë të dëmshme, duke shkaktuar rritje të rrezikut për kancerin e gjirit dhe vezores.

Në Shqipëri incidenca e kancerit të gjirit është më e ulët se në vendet e Bashkimit Europian dhe më e lartë se në vendet e Medheut Lindor. Por, në vendin tonë prirja për kancerin e gjirit ka qenë në rritje gjatë tre dekadave të fundit, kryesisht për shkak të ndryshimeve në stilin e jetesës. Në këtë punim do të diskutohet në lidhje me vlerësimin e shpeshtisë së kancerit të gjirit, izolimin e grupit target, analizën e varianteve patogjene, karakterizimin e mundshëm të varianteve missense në domenin BRCA me strukturë të njohur, si edhe klasifikimin e varianteve që shkaktajnë efekt fenotipik të panjohur. Në këtë mënyrë do të sigurohet një databazë të dhënash për popullatën shqiptare në lidhje me variacionin e gjeneve BRCA.

Fjalët kyçe: BRCA1, BRCA2, mutacione, kanceri i gjirit.

PREVALENCA DHE FAKTORËT E RISKUT TË INFEKTIMIT ME HELICOBACTER PYLORI NË PACIENTËT ME SHQETËSIME GASTROINTESTINALE NË NJË GRUP TË POPULLATËS SHQIPTARE

¹Gjena Dura, ²Blegina Arapi, ³Anila Mitre, ¹Fatbardha Lamaj

¹Laboratori i Mikrobiologjisë Intermedica Center, Tiranë

²Njësia Vendore e Kujdesit Shëndetësor (NjVKSH), Tiranë

³Fakulteti i Shkencave të Natyrës, Universiteti i Tiranës

Abstrakt

Qëllimi: *Helicobacter pylori* (*H. pylori*) është një infeksion bakterial i zakonshëm i indit epitelial të stomakut, që shkakton anomali gastrointestinale duke përfshirë gastritin kronik dhe kancerin e stomakut. *H. pylori* mund të infektojë njerëzit në çdo moshë dhe të dy gjinitë. Qëllimi i këtij studimi ishte vlerësimi i prevalencës së *H. pylori* në pacientët me ankesa të ndryshueshme gastrointestinale dhe faktorët e mundshëm të riskut që lidhen me këtë infeksion.

Materiali dhe Metoda: Gjatë periudhës Janar-Dhjetor 2023 kemi analizuar 2191 mostra fece të ardhur në Laboratori Mikrobiologjik, Intermedica Center nga pacientë me shqetësime gastrointestinale ku mjeku klinikist dyshon për infektim nga *H.pylori*. Pacientët janë femra (56.64%, n=1241) dhe meshkuj (43.36%, n=950) të grupmoshave të ndryshme nga 2-86 vjeç. Statusi i infeksionit me *H. pylori* u përcaktua duke përdorur testin e përcaktimit të Ag për *H. pylori* në feçe (HPF). HPF është një test jo-invaziv që ndihmon në diagnostikimin e infeksionit *H. pylori* dhe në përcaktimin e prognozës së pacientit pas terapisë për çrrenjosjen e infeksionit nga *H. pylori*. Në vlerësimin e pozitivitetit të infeksionit me *H. pylori* janë marrë parasysh mosha, gjinia, faktorët e riskut klinik, kushtet sociodemografike dhe higjienike.

Rezultatet: Studimi ynë tregoi se pozitiviteti me *H. pylori* ishte 38.42% (842 nga 2191). Pozitiviteti me *H. pylori* te femrat ishte 53.8% (n=453) dhe te meshkujt 46.2% (n=389). U vërejt një diferencë në normat e pozitivitetit midis grupmoshave 2-15 vjeç me pozitivitet 0,05%, 16-29 vjeç me 28,6%, 30-49 vjeç me 37,2% dhe 50-86 vjeç me 34,15%. Nuk kishte asnjë ndryshim statistikisht domethënës midis pozitivitetit të *H. pylori* dhe diagnozës me kancer të stomakut ($p = .980$) apo anomalive të rënda gastrointestinale. U vërejt një korelacion domethënës midis rritjes së numrit të anëtarëve të familjes dhe statusit të ulët socio-ekonomik dhe pozitivitetit të *H. pylori* ($p < .001$). Jetesa në zonat rurale dhe periferike ka korelacion të drejtë me pozitivitetin e *H. pylori* krahasuar me jetesën në qytet.

Konkluzionet: Rezultatet tona konfirmojnë ekzistencën e infeksionit me *H. pylori* në pacientë të rajone të ndryshme gjeografike në Shqipëri me një pozitivitet 38,42%. Shkalla e pozitivitetit vërehet dukshëm më e ulët në moshën 2-15 vjeç dhe më e lartë në grupmoshën aktive 30-49 vjeç. Pozitiviteti ishte më i madh në femra sesa në meshkuj por jo me ndryshim shumë madh. Infeksioni me *H. pylori* mbetet problem i lidhur ngushtë me kushtet socio-ekonomike dhe higjeno-sanitare. Rezultatet tona janë të rëndësishme për të zhvilluar strategji parandaluese infektimit me *H. pylori*.

Fjalët kyçe: *H. pylori*, testi i antigenin të *H. pylori* në feçe (HPF), shqetësimet gastrointestinale.

BIMËT MJEKËSORE DHE SËMUNDJET KANCEROZE: RASTI I BIMËVE *Hypericum perforatum L dhe Rosa canina L.*

¹Qemal Shehu

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

Abstrakt

Bimët mjekësore janë përdorur ndër shekuj prej shoqërive njerëzore, në kohë dhe vende të ndryshme, në mbarë botën. Cilësitë ose karakteristikat e tyre parandaluese dhe shëruese jo vetëm janë njohur dhe vlerësuar prej njerëzve por dhe kanë qënë pjesë integrale e sistemeve tradicionale mjekësore. Në dhjetëvjeçarët e fundit, njohja dhe vlerësimi i cilësive të bimëve mjekësore ka marrë përmasa të reja, të përputhshme me zhvillimet shkencore e teknologjike të shekullit tonë. Në këtë kuptim, cilësitë antikanceroze të bimëve të tilla mjekësore si *Hypericum perforatum L* dhe *Rosa canina L* kanë marrë vëmendje prej shkencëtarëve dhe industrisë farmaceutike. Krahas vetive ose cilësive antioksidante, anti-inflamatore, anti-mikrobike, anti-diabetike e kështu me rradhë, efektet citotoksike të këtyre dy bimëve, që gjejnë përdorim të gjerë dhe në vendin tonë, janë identifikuar dhe shërbejnë si fanarë për studime të mëtejshme në lidhje me sëmundjet kanceroze. Në këtë punim, do të merren në konsideratë studimet më të fundit lidhur më cilësitë parandaluese dhe shëruese të dy bimëve mjekësore të sipërpërmendura. Gjithashtu, do të trajtohen edhe efektet e tyre në proceset e rritjes së pakontrolluar qelizore si dhe apoptozën.

Fjalët kyçe: bimë mjekësore, *Hypericum perforatum L*, *Rosa canina L*, shëndeti, sëmundjet kanceroze

TUMORET ADRENALE NË POPULLATËN SHQIPTARE

¹Brunilda Mezani, ²Anila Mitre

¹Western Balkans University, Tiranë

²Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

Abstrakt

Tumoret beninje ose malinje në strukturën e gjëndrave mbiveshkore shkaktojnë një sërë sindromash të hipersekrecionit ose hiposekrecionit në varësi të vendndodhjes së tumorit. Këto përfshijnë mbisekrecion të aldosteronit (sindroma Conn), kortizolit (sindroma Cushing) ose androgjeneve (sindroma androgjenitale) dhe feokromocitomën sekretim të adrenalines ose noradrenalines.

Në këtë punim vlerësojmë rëndësinë e testimit të parametrave biokimik klinike, patologjike në evidentimin dhe monitorimin e patologjive të gjëndres mbiveshkore. Metodika e punës për realizimin e këtij punimi, përfshin një larmi aktivitete në aspektin teorik dhe praktik, në përputhje me objektivat e studimit.

Teknika laboratorike e përdorur për kryerjen e testeve diagnostikuese janë HPLC (Kromatografia likuide me performace të larte, Kemiolumineshenca, elektrokemiolumineshenca ELISA. Ky punim do të zhvillohet duke marrë në shqyrtim paciente dhe grup kontrolli, referuar diagnostikimit work –up për kancerin adrenal.

Grupet që do zhvillohen me teknikat e mesiperme janë: Përgatitja hormonale e tepërt e glukokortikoidit (minimumi 3 nga 4 testet); prekurorët steroidë dhe steroidet seksualë; teprica mineralokortikoid;teprica e katekolaminës dhe pamjet imazherike.

Ky është një studim pilot dhe ne presim që përmes tij të kuptojmë më mirë faktorët që ndikojnë në zhvillimin, prognozën duke kontribuar në trajtimin e këtyre çrregullimeve.

Fjalët Kyçe: gjëndër adrenale, tumor, aldosteron, kortizol, katekolamin.

ASPEKTET GJENETIKE TË HYGROMËS KISTIKE DHE RËNDËSIA E KËSHILLIMIT GJENETIK

^{1,2}Rozeta Shahinaj, ^{3,4}Merita Xhetani

¹Universiteti i Mjekësisë Tiranë

²Spitali Universitar Obstetrik Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë” Tiranë

³Universiteti i Tiranës, Fakulteti i Shkencave të Natyrës

⁴Qendra e Diagnostikës Molekulare dhe Kërkimeve Gjenetike, Spitali Universitar Obstetrik Gjinekologjik “Mbretëresha Geraldinë”, Tiranë, Shqipëri

Abstrakt

Hygroma cistike është një keqformim kongenital i sistemit limfatik. Ajo karakterizohet nga struktura cistike simetrike bilaterale të mbushura me limfë të vendosura zakonisht në regjionin oksipital të qafës së fetusit në 75% të rasteve) Gjithashtu ato mund të jenë të pranishme në zonën axilare në 20% të rasteve dhe në 5% të rasteve mund të vendosen në murin e kraharorit, murin e barkut dhe në ekstremitetet. Prevalenca është 1 në 800 shtatzëni ose 1 në 8000 lindje të gjalla. Sindromat gjenetike gjenden në rreth 40% të rasteve me hygromë kistike. Më të zakonshmet janë sindroma Noonan (autozomale dominante: hygroma cistike, hipertelorizem, stenoza pulmonare, FGR), sindroma Multiple-ptygium (autosomale recesive: hygromat cistike, kontraktime në të gjitha artikulacionet, mikrocefali. dhe micrognathia), sindroma Fryns (autosomale recesive: anoftalmia, facial cleft, mikrognatia, ventrikulomegalia, hernie diafragmale) dhe sindroma Neu-Laxova (autosomale recesive: hipertelorizëm, mikrocefali, agenezia e corpus callosum, kontraktura të ekstremiteteve, FGR).

Anomalitë kromozomale, gjenden në rreth 50% të rasteve, kryesisht sindroma Turner, ose trisomia 21, 18 dhe 13. Në 10% të rasteve kur kariotipi i fetusit është normal, dhe hygroma është një gjetje e izoluar prognoza është më e mirë.

Këshillimi gjenetik është i rëndësishëm në strategjinë e menaxhimit të kësaj sëmundje sepse ndihmon prindërit të kuptojnë shkaqet e mundshme gjenetike të hygromës cistike, mundësinë e përsëritjes, opsionet e ndryshme të testimit diagnostik në dispozicion, të tilla si kampionimi i vileve korionike (CVS) dhe amniocenteza. Këshillimi gjenetik ndihmon prindërit të kuptojnë përfitimet, kufizimet dhe rreziqet e mundshme që lidhen me këto teste, duke i ndihmuar ata të marrin vendime të informuara në lidhje me testimin para lindjes.

Fjalët kyçe: hygroma cistike, këshillim gjenetik, trisomi.