

Ekzaminimi i kërkuar

BAZË BAZË PLUS KARIOTIPI KARIOTIPI PLUS SCREENING TOTAL

PACIENTI

Emër _____
Mbiemër _____
Data e lindjes _____ / _____ / _____
Rruga _____
CAP _____ Qyteti _____
Shteti _____
Nr. Telefoni _____
Email _____

Duke firmosur këtë modul, deklaroj se kam lexuar e kuptuar konsensusin me informim më poshtë. Deklaroj se kam pasur mundësi që t'i bëj mjekut tim pyetje lidhur me mundësitë relative dhe risqet e mundshme të ekzaminimit, duke marrë përgjigje të kënaqshme. Jam e ndërgjegjshme se do ishte me vënd kërkesa për një konsulencë gjenetike profesionale para dhe pas realizimit të ekzaminimit. Jam gjithashtu në dijeni të mundësisë për të vizituar sitin web www.fetaldna.it për të marrë informacione të detajuara, të cilat lidhen me azhornimet e fundit teknike ose mjekësore lidhur me ADN fetale. Jam e ndërgjegjshme që informacionet e përfutuara nga websiti www.fetaldna.it nuk e zëvendësojnë konsulencën mjekësore, vendosjen e diagnozës apo trajtimin.

Data _____ / _____ / _____
Firma e Pacientes _____

MJEKU / LABORATORI

Emri i mjekut _____
Mbiemri i mjekut _____
Nr. tel të mjekut _____
Laboratori / Qendra Klinike-Diagnostike të cilat i përkëtojnë _____

Rruga _____
CAP _____ Qyteti _____
Email _____
Data _____ / _____ / _____
Firma e Mjekut
Që ka marrë konsensusin _____

SHTATZWNIA

Pariteti _____
Gravidanza Unike
 Gemelare Monokoriale
 Gemelare Bikoriale
Data e menstruacioneve të fundit _____ / _____ / _____
Moshë e shtatzwnisë në ditën që merret gjaku _____ JAVE _____ DITE _____

Gravidancw Spontane ART homolog ART heterolog (mosha e donatorit)
Pesha _____ Gjatësia _____
Anamneza klinike _____

KONSENSUSI ME INFORMIM
INFORMACIONE TË PËRGJITHSHME

Pas leximit të plotë të konsensusit me informim aktual, deklaroj se kam kuptuar plotësisht informacionet e përgjithshme të përmendura më poshtë për të gjitha ekzaminimet depistuese në treg që njihen me emrin NON INVASIVE PRENATAL TEST (NIPT), ose si cfDNA test.

- NIPT është një ekzaminim depistues, i cili analizon fragmentet e lira të ADN që qarkullojnë në gjakun amtar, të cilat mund të jenë fragmente të lira të ADN fetale ose derivate të cfADN nga trofoblasti (struktura qelizore që formon placentën). Këto fragmente të ADN në më të shumtën e rasteve janë pjesë përbërëse e ADN fetale. NIPT është një ekzaminim depistues i aftë për të vlerësuar riskun që ka fetusin për të mbartur një anomalë kromozomike. NIPT ka një përqindje shumë të ulët të falls negativiteti dhe pozitiviteti, e cila në literaturën ndërkombëtare raportohet nga 0,1-0,3% të rasteve.
- Pranohet me siguri nga shkencat mjekësore dhe nga udhërrëfyesit mjekësore, se diagnoza e saktë vendoset në sajë të ekzaminimeve invazive të diagnozës prenatale (Amniocenteza dhe Vilocenteza). Kështu që duhet të jeni plotësisht të informuar se rezultatet e këtij ekzaminimi nuk garantojnë saktësinë diagnostike.
- NIPT është një ekzaminim i bazuar në analizën molekulare të realizuar si nëpërmjet Sekuencimit të Gjeneratës së Re, ashtu edhe nëpërmjet PCR digjitale. Literatura Ndërkombëtare lidhur me metoda të tilla të NIPT është kaq shumë e gjerë sa që nuk mund të përfshihet në konsensusin aktual. Për të dhëna më të shumta do të keni në dispozicion MEDLINE ndërkombëtar (es. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>).
- Pavarësisht se NIPT realizohet me anë të teknikave molekulare më inovative, mund të ndodhë që mund të mos e japë një rezultat dhe në këto raste lind e nevojshme përsëritja e ekzaminimit. Kjo mund të ndodhë në 1% të rasteve sipas literaturës.
- NIPT, në përputhje me çka thuhet në Udhërrëfyesit Ndërkombëtarë, nuk duhet të realizohet as në rastet e një translucence nukale të rritur (mbi 3 mm), as në rastet e hidropsit fetal apo të higromës (në këto rastet indikohet vilocenteza ose amniocenteza). Përdorimi i NIPT në rastet kur dyshohet një patologji fetale e caktuar, duhet të kërkohet vetëm pas një kërkesë të mirëdetajuar nga mjeku kurues në bazë edhe të moshës gestacionale.
- Në rastet kur ekzaminimi depistues jep një rezultat patologjik, kjo gjë duhet të konfirmohet me anë të diagnozës prenatale invazive (Amniocentezë / Vilocentezë). Procedura të tilla do të programohen për t'u bërë në Qendrën tonë në Romë plotësisht pa asnjë kosto, si për teknikën e marrjes së materialit, ashtu edhe ekzaminimin gjenetik.
- Koha që duhet për të dhënë rezultatin, varion në sajë të ekzaminimit të kërkuar dhe mund të jetë më e gjatë në rastet e problemeve teknike apo në rastet kur kërkohen ekzaminime më të detajuara.

KONSENSUSI ME INFORMIM ZGJEDHJA E EKZAMINIMIT QË DO REALIZOHET

Më poshtë deklaroj se kam marrë informacion të bollshëm për sa i përket llojit të testit depistues NIPT të zgjedhur nga unë/ne, të përcaktuar në kutinë përkatëse dhe të nënshkruar fund.

Ekzaminimi bazë i ADN fetale thellohet ekskluzivisht në format më të shpeshta të anomalive kromozomike, si **sindroma Down** (Trizomia e kromozomit 21), trizomia 18 ose **sindroma Edwards** dhe trizomia 13 ose **sindroma Patau**, ashtu siç përshkruhet në udhërrëfyesit aktualë. Edhe pse ky ekzaminim realizohet sipas teknikës së Sekuencimit të Gjeneratës së Re dhe i bëhet një kontroll me PCR digitale, bëhet fjalë (si për të gjitha llojet e NIPT) gjithmonë për një test depistues dhe jo diagnostikues. Ky test duhet të kompletohet sipas Udhërrëfyesve, me ekzaminimin ekografik të translucencës nukale dhe përbën një ekzaminim që është superior në krahasim me ekzaminimet tradicionale biokimike që bëhen në tremujorin e parë (për shembull Bi/Test etj).

Në formularin e kërkuar mund të kërkohet edhe gjinia fetale, POR ky ekzaminim nuk i përfshin anomalitë e kromozomeve seksuale. Për lo screening Për depistimin e çrregullimeve të tjera kromozomike duhet të kërkohen lloje të tjera të NIPT. Po e theksojmë përsëri se diagnoza e saktë vendoset me anë të ekzaminimeve invazive (Amniocentezë/Vilocentezë).

Koha e marrjes së përgjigjes është 5 ditë pune, por kjo kohë mund të jetë më e gjatë në rastet e vështirësive teknike për analizimin e ADN ose në rastet e ripërsëritjes së ekzaminimit.

Jemi të ndërgjegjshëm se realizohet nëpërmjet teknologjisë molekulare më të re, mund të mos e japë një rezultat ose mund të lindë e nevojshme përsëritja e ekzaminimit (në rreth 1% të rasteve sipas literaturës). Kjo mund të ndodhë edhe në rastet kur përqindja e ADN së përfutur është e ulët (në përgjithësi më pak se 4%). Në këto raste është me vënd të kryhet një diagnozë invazive duke qënë se sasia e ulët e ADN fetale në gjakun amtar mund të jetë tregues i një risku të rritur për anomali kromozomike.

Dua të informohem për gjininë fetale? PO JO

Firma / Firmat
E konfirmimit

Firma e mjekut
Që ka marrë konsensusin

Ekzaminimi Bazë Plus i ADN fetale thellohet në 3 aneuploiditë kromozomike kryesore ku përfshihen ato të kromozomeve 21, 18, 13 dhe të kromozomeve seksuale X dhe Y duke përcaktuar kështu edhe gjininë fetale. Çdo individ ka 2 kopje të secilit kromozom dhe me termin aneuploidi nënkuptohen anomalitë numerike të kromozomeve. Me termin TRIZOMI nënkuptohet që për një kromozom të caktuar ekzistojnë 3 kopje në vend të 2 kopjeve. Me termin MONOZOMI nënkuptohet se për një kromozom të caktuar ka vetëm një kopje kromozomi, në vend të dy kopjeve që duhet të ketë normalisht. Aneuploiditë e ekzaminuara me anë të ADN fetale janë më të rëndësishmet dhe ato që hasen më shpesh.

TRIZOMIA E KOROMOZOMIT 21, është aneuploidia më e shpeshtë dhe nënkupton praninë e një kopjeje më shumë të kromozomit 21. Kjo sindrom njihet si sindroma Down me një incidencë prej rreth 1/650 të lindur dhe paraqet formën më të shpeshtë të vonësës mendore;

TRIZOMIA E KROMOZOMIT 18, është aneuploidia e dytë më e shpeshtë dhe që ka të bëjë me praninë e një kopjeje më shumë të kromozomit 18. Kjo sindromë ndihet si sindroma Edwards dhe shoqërohet me një risk të rritur për të abortuar. Incidenca e këtij sindromi është vlerësuar rreth 1/5000 të lindur.

TRIZOMIA E KROMOZOMIT 13, shkaktohet nga prania e një kopjeje më shumë në kromozomin 13 dhe njihet si sindroma Patau. Shoqërohet me një risk të rritur për abort; të porsalindurit paraqesin gjëndje të ndryshme patologjike që janë shpesh shkak i vdekjeve gjatë periudhës së foshnjërisë. Incidenca vlerësohet rreth 1/16000 të lindur.

ANEUPLOIDITË E KROMOZOMEVE SEKSUALE, janë anomali që prekin kromozomet seksuale XY dhe mund të shkaktojnë tek neonati vështirësi të artikullimit, vështirësi motore dhe/ose të të kuptuarit. Aneuploidia më e shpeshtë është **SINDROMA TURNER** ose **MONOZOMIA** e **LIDHUR ME KORMOZOMINX**, e cila prek gratë që kanë vetëm një kopje të kromozomit X dhe incidenca është rreth 1/2700 të lindur. Aneuploiditë të tjera që mund të zbulohen me ADN fetale janë Trizomia e kromozomit X(XXX), **SINDROMA KLINEFELTER** dhe **la SINDROMA JACOBS**.

Koha e marrjes së përgjigjes është 5 ditë pune, por kjo kohë mund të jetë më e gjatë në rastet e vështirësive teknike për analizimin e ADN ose në rastet e ripërsëritjes së ekzaminimit.

Jemi të ndërgjegjshëm se realizohet nëpërmjet teknologjisë molekulare më të re, mund të mos e japë një rezultat ose mund të lindë e nevojshme përsëritja e ekzaminimit (rreth 1% të rasteve sipas literaturës). Kjo mund të ndodhë edhe në rastet kur përqindja e ADN së përfutur është e ulët (në përgjithësi më pak se 4%). Në këto raste është me vënd të kryhet një diagnozë invazive duke qënë se sasia e ulët e ADN fetale në gjakun amtar mund të jetë tregues i një risku të rritur për anomali kromozomike.

Dua të informohem për gjininë fetale? PO JO

Firma / Firmat
E konfirmimit

Firma e mjekut
Që ka marrë konsensusin

Kariotipi i ADN fetale, che in altri test commerciali viene rappresentato come "Kario" o "eKario" o "Cario", përfaqëson një NIPT të kohëve të fundit, i cili ekzaminon, gjithmonë si test depistues, përveç alteracioneve kromozomike që ekzaminon **testi Bazë i ADN fetale**, për të cilën është folur më sipër (alterime numerike të kromozomeve 13, 18, 21, kromozomet X dhe Y) ashtu edhe alterimet numerike si aneuploiditë, (vetëm alterimet e numrit) të të gjitha kromozomeve të tjera.

Me fjalë të tjera ekzaminon ekzistencën e ndonjë alterimi numerik të 23 kromozomeve të kariotipit fetal. Këtu përfshihet edhe përcaktimi i gjinisë fetale.

Koha e marrjes së përgjigjes është 5 ditë pune, por kjo kohë mund të jetë më e gjatë në rastet e vështirësive teknike për analizimin e ADN ose në rastet e ripërsëritjes së ekzaminimit.

Jemi të ndërgjegjshëm se NIPT pavarësisht se realizohet nëpërmjet teknologjisë molekulare më të re, mund të mos e japë një rezultat ose mund të lindë e nevojshme përsëritja e ekzaminimit (rreth 1% të rasteve sipas literaturës). Kjo mund të ndodhë edhe në rastet kur përqindja e ADN së përfutur është e ulët (në përgjithësi më pak se 4%). Në këto raste është me vënd të kryhet një diagnozë invazive duke qënë se sasia e ulët e ADN fetale në gjakun amtar mund të jetë tregues i një risku të rritur për anomali kromozomike.

Në rastin kur nëna është RH negativ dhe babai RH pozitiv (të dokumentuara në momentin kur kërkohet ADN fetale) mundet të kërkohet falas analiza e RH fetal **të kërkuar në kutinë më poshtë**: PO JO

Kur nuk dëshiroj të di gjininë e fetusit, mund të bëj një zgjedhje të tillë.

Dua të informohem për gjininë fetale? PO JO

Firma / Firmat
E konfirmimit

Firma e mjekut
Që ka marrë konsensusin

Kariotip Plus i ADN fetale përfaqëson një ekzaminim shumë më të plotë dhe të hollësishëm, i cili është jo invaziv dhe ekzaminon ADN fetale të lirë në qarkullim (NIPT). Mbi të gjitha, përfshin të gjitha ekzaminimet e **Kariotipit të ADN fetale**. Gjithashtu ekzaminon alterimet madhore kromozomike (13, 18, 21) dhe të kromozomeve seksuale (X dhe Y, si edhe alterimet numerike).

Përveç këtyre, ashtu edhe si Kariotipi i ADN fetale, ekzaminon alterimet e tjera numerike, aneuploiditë e të gjithë kromozomeve të tjerë.

Me fjalë të tjera, ky ekzaminim thellohet në ekzistencën e alterimeve numerike të të 23 kopjeve kromozomike të Kariotipit fetal.

Në këtë ekzaminim përfshihet edhe përcaktimi i gjinisë fetale. Në këtë ekzaminim të jashtëzakonshëm përfshihet edhe depistimi i një numri të madh të alterimeve të vogla kromozomike që ndodhin nga ndryshimet strukturore (që përkufizohen si mikroduplikacione/ mikrodelecione) me një rezolucion prej rreth 10 Mb (duhet të theksojmë se të gjitha ekzaminimet NIPT në treg nuk janë në gjëndje të japin një saktësi të tillë. **Udhërrëfyesit italianë dhe ndërkombëtarë parashikojnë që probleme të tilla mund të përcaktohen ekskluzivisht në sajë të diagnozës prenatale invazive, Amniocentezës ose Vilocentezës pas një ekzaminimi specifik me metodën Microarrays**). Kariotipi Plus i ADN fetale arrin të zgjerojë numrin e patologjive me një depistim që është i aftë të na japë informacion mbi prezencën në fetus të sindromave më të rëndësishme që shkaktohen nga mikrodelecionet. Termi mikrodelecion/mikroduplikacion i referohet anomalive të karakterizuara nga mungesa e një segmenti të vogël kromozomik që bëhet shkak i humbjes së informacionit gjenetik (mikrodelecion) ose shtimit të materialit gjenomik (mikroduplikacion). Secila prej tyre shkaktojnë patologji me një kuadër klinik dhe fenotipik kompleks dhe në varësi të kromozomit të përfshirë, të regjionit kromozomik të prekur dhe të dimensionit të vetëm mikrodelecionit.

Ritheksohet se NIPT nuk na jep siguri diagnostike.

Më poshtë përmenden sindromat kryesore që shkaktohen nga mikrodelecionet dhe që përfshihen në metodën depistuese:

Sindromi di DiGeorge, Sindromi Cri-du-chat, Sindromi Prader-Willi, Sindromi Wolf-Hirschhorn, Sindromi Jacobsen, Sindromi i delecionit 1p36, Sindromi Angelman, Sindromi Langer-Giedion, Sindromi Koolen-de Vries, Neuropatia e trashëguar HNPP, Sindromi i delecionit 18q, Sindromi Alagille (AGS), Sindromi i Rubinstein-Taybi, Sindromi WAGR WAGR, Sindromi Potocki-Shaffer, Sindromi Miller-Dieker, Sindromi i delecionit 1q21.1, Sindromi Kleefstra (KS), Sindromi Phelan-Mcdermid, Sindroma Smith-Magenis.

VO: Theksohet se mikrodelecionet e sipërpërmendur arrihen vetëm të depistohen pa dhënë ndonjë siguri diagnostike. Në fakt, diagnoza të tilla, NUK MUND TË VENDOSEN OBJEKTIVISHT ME ASNJË NIPT EKZISTUES. Realizimi i tyre, duke qënë se nuk është ende i aprovuar nga shoqatat shkencore dhe nga LLGG kombëtare dhe ndërkombëtare, duhet të konsiderohet vetëm si kërkim shkencor dhe NUK paraqet vlerë klinike. Mbi të gjitha, me anë të ekzaminimeve tona, kërkime të tilla kanë rezultuar shkencërisht të besueshme. Ritheksohet edhe një herë se për të bërë konfirmim apo përjashtim, duhet t'i referohemi vetëm ekzaminimeve invazive me anë të teknikave Microarrays në materialin fetal të përfutur me anë të Amniocentezës ose Vilocentezës.

Jemi të vetëdijshëm se, NIPT-i aktual pavarësisht se realizohet me anë të teknologjive molekulare më të fundit, mund të mos na japë një rezultat ose mund të lindë nevoja e ripërsëritjes (në rreth 1% të rasteve sipas literaturës). Kjo mund të ndodhë edhe në rastet kur përqindja e ADN së përfutur është e ulët (në përgjithësi më pak se 4%). Në këto raste është me vënd të kryhet një diagnozë invazive duke qënë se sasia e ulët e ADN fetale në gjakun amtar mund të jetë tregues i një risku të rritur për anomali kromozomike.

Ekzaminimi Kariotipi Plus i ADN fetale, përveç të sipërpërmendur, përfshin edhe kërkimin e mutacioneve më të shpeshta të Fibrozës kistike amtare. Pra, në qoftë se këto mutacione janë të pranishme te nëna, duhet parë në qoftë se edhe fetusi është i paprekur apo është një portator i thjeshtë, ose mbart riskun për të qënë i prekur nga Fibroza Kistike (vetëm nëse është portator edhe babai).

Pra, ndodh në 25% të rasteve kur të dy prindërit janë portatorë të shëndetshëm.

Zakonisht, kërkohet për praninë e mutacioneve që rezultojnë si më të shpeshtët dhe më të rëndësishmit në depistimin amtar. Asnjë mutacion tjetër përgjegjës i sëmundjes nuk do kërkohet.

Fibroza Kistike është një sëmundje e trashëguar me transmetim autozom recesiv, pra trashëgohet nga të dy prindërit që janë portatorë të një gjeni të alteruar. Nga një gabim i tillë gjenetik ndodh një alterim i mukozitetit të organeve të ndryshme. Organet që preken më shpesh janë mëlcia, zorra, aparati riprodhues dhe pulmonet ku mukusi dens shkakton probleme të rënda respiratore dhe infeksione. Me anë të ekzaminimit FetalDNA plus dhe kariotipit të ADN fetale plus realizohet analizimi i gjenit amtar me anë të një depistimi të quajtur të nivelit të parë, i cili bën të mundur analizimin e mutacioneve më të shpeshtë dhe më të zakonshëm, duke arritur të identifikohen rreth 83% e mbartësve. Shpeshtësia e llogaritur në popullatënë italiane e mbartësve të shëndetshëm (shpesh të pandërgjegjshëm që janë mbartës), është 1 në 25–30, ajo e të lindurve të prekur është 1 në 2500–3000.

VO: Mutacionet e analizuar janë të mëposhtmit: 711+1G-T, 621+1G-T, 1717-1G-A, 3849+10kbC-T, 2789+5G-A, G542X, G85E, G551D, R553X, N1303K, R117H, R1162X, L1077P, L1065P, W1282X, R347P, I507del, T338I, F508del, 1677delTA, 2183AA-G, S549R, Q552X, 852del22, R1066H, G1244E, 1259insA, D1152H, 711+5G-A, R1158X, 4382delA, 4016insT, A455E, 1706del17, I502T, 3199del6, S912X.

Në rastin kur nëna është RH negativ dhe babai RH pozitiv (të dokumentuara në momentin kur kërkohet ADN fetale) mundet të kërkohet falas analiza e RH fetal të kërkuar në kutinë më poshtë: PO JO

Kur nuk dëshiroj të di gjininë e fetusit, mund të bëj një zgjedhje të tillë.

Dua të informohem informohem për gjininë fetale? PO JO

Firma / Firmat
E konfirmimit

Firma e mjekut
Që ka marrë konsultimin

Depistimi total i ADN fetale përfaqëson ekzaminimin më të hollësishëm jo invaziv të ADN fetale të lirë në qarkullim (NIPT) deri më sot.

Imbi të gjitha, përfshin të gjitha ekzaminimet depistuese të përfshira në ekzaminimin **Kariotip Plus të ADN fetale** dhe përfshin gjithashtu kërkimin për mutacione gjenetike, për të cilat studimet ndërkombëtare më të mëdha mbajnë përgjegjësi lidhur me predispozitën amtare për lindjen e parakohshme. Më poshtë janë rradhitur mutacionet që janë më të shpeshtët dhe më të rëndësishmet për diagnozën prenatale fetale. Asnjë mutacion tjetër përgjegjës i së njëjtës sëmundje, nuk do verifikohet.

SHËRDHËRIA KONGENITALE (gjeni GJB2) me mutacionet: Leu90Pro / c.35del

BETA TALASEMIA (gjeni HBB) me mutacionet: IVS1, G-C, +5 / IVS1, T-C, +6 / IVS2, C-A, -3 / IVS1, T-G, -3 / IVS1, G-A, +110 / IVS2, T-G, +705 / IVS2, C-G, +745 / GGT24GGA / -101C-T / -92C-T / -88C-T / -87C-G / -86C-G / -31A-G / -30T-A / -29A-G / -28A-C / 3-UNT, A-G, +4 / C-A, -32 / 3-NT, 5-BP DEL, AATAAA-A / C-T, -90 / VAL60GLU / 1-BP INS, A, CODON 47 / 2-BP DEL, CC, CODONS 38-39 / LYS17TER / GLN39TER / TRP15TER / TRP37TER / GLU43TER / LYS61TER / TYR35TER / LYS8FS / GLY16FS / SER44FS / GLU6FS / LEU106FS / PRO5FS / VAL11FS / TYR35FS / LEU14FS / TRP37FS / ASP94FS / GLY64FS / VAL109FS / PRO36FS / ALA27FS / MET1ARG / IVS1, G-A, +1 / IVS2, G-A, +1 / IVS1, T-G, +2 / IVS1, 25-BP DEL / IVS2, A-G, -2 / IVS1, G-A, -1 / IVS2, C-T, +654 / 1-BP DEL, GTG-TG / IVS2, G-C, -1 / MET1ILE / 1-BP INS, T, CODON 26 / ASP114FS

HIPERPLAZIA ADRENAL KONGENITALE (gjeni CYP21A2) me mutacionet: ILE172ASN7 / VAL281LEU / TRP406TER / VAL281LEU, PHE306+1, GLN318TER, AND ARG356TRP / HIS62LEU / LYS121GLN

HEMOKROMATOZA (gjeni HFE) me mutacionet: HIS63ASP / SER65CYS / 5569G-A / VAL53MET / VAL59MET / GLN127HIS / ARG330MET / ILE105THR / GLN283PRO

AKONDROPLAZIA (gjeni FGFR3) me mutacionet: GLY380ARG AND LEU377ARG / GLY380ARG, 1138G-A / SER279CYS

HIKONDROPLAZIA (gjeni FGFR3) me mutacionet: ASN540LYS, 1620C-A / ASN540THR / ILE538VAL / LYS650ASN, 1950G-T / TYR278CYS / LYS650GLN

SINDROMI APERT (gjeni FGFR2) me mutacionet: PRO253ARG / SER252PHE / SER252TRP

SINDROMI CROUZON (gjeni **FGFR2**) me mutacionet: TYR340HIS / SER354CYS / TYR328CYS / SER347CYS / CYS342TRP / LYS292GLU / TRP290ARG / CYS342TYR / CYS342ARG / ALA344ALA / GLN289PRO / LYS526GLU
SINDROMI PFEIFFER (gjeni **FGFR2**) me mutacionet: THR341PRO / TRP290CYS / GLU565ALA / SER252PHE AND PRO253SER / SER267PRO / SER351CYS
SINDROMI LEOPARD (gjeni **PTPN11**) me mutacionet: TYR279CYS / THR468MET / ALA461THR / GLY464ALA / GLN510PRO
SINDROME DI NOONAN (gjeni **PTPN11**) me mutacionet: GLN79ARG / THR411MET / ALA72SER / ALA72GLY / ASN308ASP / ASN308SER / SER502THR / TYR63CYS / TYR62ASP / ASP61GLY / THR73ILE / PHE285SER
SINDROMI NOONAN (gjeni **SOS1**) me mutacionet: THR266LYS / MET269ARG / ARG552GLY / ARG552SER / TRP432ARG
SINDROMI NOONAN (gjeni **RAF1**) me mutacionet: SER257LEU / PRO261SER / THR491ARG / LEU613VAL
FENILKETONURIA (gjeni **PAH**) me mutacionet: IVS12DS, G-A, +1 / ARG408TRP / LEU311PRO / GLU280LYS / ARG261GLN / ARG252TRP / MET1VAL / ARG158GLN / ARG243TER / PRO281LEU / TYR204CYS / ARG243GLN / TRP326TER / ARG413PRO / TYR414CYS / TYR356TER / 3-BP DEL, CTT / IVS7DS, G-A, +1 / LEU255SER / ALA259VAL / TYR277ASP / 3-BP DEL, ATC / PHE39LEU / IVS10AS, G-A, -11 / LEU48SER / GLU221GLY / ARG261TER / 1-BP DEL, CODON 55 / ARG408GLN / PHE299CYS / IVS7DS, T-A, +2 / SER349PRO / ALA322GLY / ASP415ASN / ILE306VAL / 15-BP DEL, EX11 / PRO244LEU / MET1ILE / IVS10AS, C-T, -3 / LEU333PHE / SER359TER / LEU98SER / THR380MET / GLY46SER / ALA47VAL / SER87ARG / ARG176LEU / VAL245ALA / IVS10DS, A-G, +3 / 1-BP DEL, 1129T / PRO407LEU / ILE65THR / GLU76GLY
SINDROMI RETT (gjeni **MECP2**) me mutacionet: PHE155SER / ARG106TRP / 2-BP DEL, 211CC / ARG306CYS / ARG168TER / GLU455TER / LEU100VAL / 1-BP DEL, 710G / THR158MET / ARG294TER
RENI POLIKISTIK AUTOZOMIK RECESIV (gjeni **PKHD1**) me mutacionet: SER1664PHE / SER3018PHE / VAL1741MET / ARG2671TER / ILE3553THR / ARG496TER / VAL3471GLY

Duhet thënë dhe theksuar se mutacionet e tjera dhe të ndryshme nga ato që janë përmendur në refert nuk do të ekzaminohen dhe për më tepër testi nuk ka asnjë mundësi për të depistuar ekzistencën e tyre.

Duke firmosur këtë formë konsensusi, **merret si e mirëqënë se** kërkimi mbi anomalitë e përmendura (që vlen për të gjitha ekzaminimet NIPT) është plotësisht në nivel depistimi.

Për sa i përket sigurisë dhe thellimit në analizimin e ADN në gjakun amtar, **ekzistenca ose inekzistenca e patologjive të specifikuar në paragrafët e mësipërm, nuk mund të jetë asnjëherë e sigurt.**

Siguria lidhet gjithmonë me diagnozën (dhe jo me depistimin) dhe është e mundur vetëm nëpërmjet Amniocentezës dhe Vilocentezës.

Tinformacioni mbi këto çështje është paraqitur në mënyrë të hollësishme dhe të gjerë, dhe prindërit janë të ndërgjegjshëm për mundësinë që ky ekzaminim (si të gjitha ekzaminimet NIPT në treg) mund të çojë drejt një diagnoze të gabuar. Në përfundim, theksohet se **udhërrëfyesit italianë dhe ndërkombëtarë nuk e parashikojnë kryerjen e thellimeve të tilla me anë të NIPT dhe konfirmojnë se problematika të tilla mund të zgjidhen vetëm me anë të diagnozës prenatale invazive, Amniocentezë ose Vilocentezë, duke realizuar një ekzaminim specifik me metoda si Microarrays, PCR Real Time, NGS).**

VO: Theksohet edhe një herë se mikrodelecionet e sipërpërmendur arrihen vetëm të depistohen pa dhënë ndonjë siguri diagnostike. Në fakt, diagnoza të tilla, NUK MUND TË VENDOSEN OBJEKTIVISHT ME ASNJË NIPT EKZISTUES. Realizimi i tyre, duke qënë se nuk është ende i aprovuar nga shoqatat shkencore dhe nga LLGG kombëtare dhe ndërkombëtare, duhet të konsiderohet vetëm si kërkim shkencor dhe NUK paraqet vlerë klinike. Mbi të gjitha, me anë të ekzaminimeve tona, kërkime të tilla kanë rezultuar shkencërisht të besueshme. Ritheksohet edhe një herë se për të bërë konfirmim apo përjashtim, duhet t'i referohemi vetëm ekzaminimeve invazive me anë të teknikave Microarrays në materialin fetal të përfutur me anë të Amniocentezës ose Vilocentezës.

Jemi të vetëdijshëm se, NIPT-i aktual pavarësisht se realizohet me anë të teknologjive molekulare më të fundit, mund të mos na japë një rezultat ose mund të lindë nevoja e ripërsëritjes (në rreth 1% të rasteve sipas literaturës). Kjo mund të ndodhë edhe në rastet kur përqindja e ADN së përfutur është e ulët (në përgjithësi më pak se 4%). Në këto raste është me vënd të kryhet një diagnozë invazive duke qënë se sasia e ulët e ADN fetale në gjakun amtar mund të jetë tregues i një risku të rritur për anomali kromozomike.

Në rastin kur nëna është RH negativ dhe babai RH pozitiv (të dokumentuara në momentin kur kërkohet ADN fetale) mundet të kërkohet falas analiza e RH fetal të kërkuar në kutinë më poshtë: PO JO

Kur nuk dëshiroj të di gjininë e fetusit, mund të bëj një zgjedhje të tillë.

Dua të informohem informohem për gjininë fetale? PO JO

Firma / Firmat
E konfirmimit

Firma e mjekut
Që ka marrë konsensusin

Siç është përmendur, duke qënë se nuk është e mundur përfshirja e bibliografisë, janë përfshirë vetëm Udhërrëfyesit kryesorë që janë përmendur më shpesh në konsensusin aktual:

- LLGG Position statement congiunto SIGU e SIEOG 2004 (Përdorimi i përshtatshëm i teknikave të CMA (Chromosomal Microarray Analysis) në diagnozën prenatale).
- LLGG Position statement congiunto SIGU e SIEOG 2017 (Përdorimi i përshtatshëm i teknikave të CMA (Chromosomal Microarray Analysis) në diagnozën prenatale).
- LLGG Canadian Society "Prenatal genomic microarray and sequencing in canadian medical practice: towards consensus" (aprile 2015). Dokumenti iLLGG bashkangjitur "Royal College of Pathology", të "British Society for Genetic Medicine" wGardiner et al., 2015].
- Position Paper American Society of Ultrasound in Ob/Gyn: Cut-off value of nuchal translucency as indication for chromosomal microarray analysis, e coll Maya, Ultrasound in Ob Gyn 26 July 2017.
- ISUOG updated consensus statement on the impact of cfDNA aneuploidy testing on screening policies and prenatal ultrasound practice First published: 1 June 2017
- Cell-free DNA Screening for Fetal Aneuploidy. ACOG. Committee Opinion. Reaffirmed 2017.