



**Informativë në lidhje me TESTIN E KOMBINUAR
për përcaktimin e rrezikut të anomalive kromozomike në tremujorin e I-rë të shtatzënisë**

E nderuar Zonjë,

Sistemi Shëndetësor i Rajonit Toscana (SST) ju ofron mundësinë për të kryer, në tremujorin e parë, një **test për vlerësimin e rrezikut që Ju kanoset për të pasur një fetus të prekur nga njëra prej të tre anomalive më të shpeshta kromozomike** (Sindroma Down/trizomia 21, Sindroma Edward/trizomia 18, Sindroma Patau/trizomia 13).

Çfarë është dhe çfarë shërben TESTI I KOMBINUAR

Testi i kombinuar konsiston në matjen ekografike (që duhet bërë ndërmjet javës së 11⁺⁰-13⁺⁶ të shtatzënisë) së translucencës nukale (NT), spesorit të likuidit të mbledhur në nivel të qafës së fetusit, dhe prelevimin e gjakut matern (që duhet bërë ndërmjet javës së 9⁺⁰-13⁺⁶ të shtatzënisë – preferohet ndërmjet 10⁺⁰-12⁺⁶) nëpërmjet të cilit janë të dozuara dy proteina (PAPP-A e free β-hCG). Këto parametra janë të integruar nga mosha dhe nga të dhënat klinike-anamnestike të gruas shtatzënë për të llogaritur rrezikun specifik të çdo gruaje shtatzënë.

Testi konsiderohet pozitiv (rrezik i lartë) në qoftë se rreziku i llogaritur përfshihet ndërmjet 1:2 dhe 1:300: në këto raste, gruas shtatzënë i ofrohet mundësia për t'iu nënshtruar një procedure diagnostikuese me anën e prelevimit të villi coriali (villocentezë) ose më vonë të likuidit amniotik (amniocentezë).

Testi konsiderohet negativ (rrezik i ulët) nëse rreziku i llogaritur është më i vogël se 1:300, pra nga 1:301 e tutje.

Në rastet kur rreziku është ndërmjet 1:301 dhe 1:1000, Rajoni Toscana ofron mundësinë për të kryer një test tjetër të përcaktimit të rrezikut (jo diagnostikues), i cili përbëhet nga një prelevim i gjakut matern që ka qëllim kërkimin e ADN-së fetale qarkulluese (NIPT).

Ekzaminimi ekografik, llogaritja e rrezikut dhe këshillimi pas ekzekutimit të testit (këshillimi pas testit) kryhen nga një mjek i akredituar nga Fetal Medicine Foundation (Londër). Dozimimet biokimike kryhen në laboratorët e akredituar të Rajonit të Toskanës.

Në fund të ekzaminimit mjeku do t'ju informojë për vlerësimin e përgjithshëm të rrezikut, do të diskutojë rezultatin dhe do t'ju adresojë drejt rrugëve të mundshme për asistencën e mëvonshme.

Limitet e TESTIT TË KOMBINUAR

1) Testi i kombinuar paraqet një ndjeshmëri prej rreth 90%, pra ka aftësi të identifikojë 90 fetuset e prekura nga sindroma e Down-it; në çdo 100 teste të kryera në fetuset e prekura (identifikon 90 fetuse të prekura në 100).

2) Megjithatë, testi ka një numër të rremë rastesh pozitive të barabartë me 7%: 7 gra çdo 100 teste të kryera do të kenë një test pozitiv, por fetusit nuk do të rezultojë i prekur nga Sindroma e Down-it. Pozitiviteti në fakt shpreh ekskluzivisht një rritje të rrezikut statistikor në lidhje me shtatzëninë aktuale dhe nuk tregon se fetusit është i prekur nga një anomali kromozomike.

3) Një test negativ do të thotë se nëna ka një rrezik të ulët statistikor për të pasur një fëmijë të prekur nga trizomia 21, 18 ose 13, edhe pse kjo nuk do të thotë se "sigurisht" fetusit nuk është i prekur.

Prandaj është e rëndësishme të theksohet se testi nuk jep indikacione diagnostikuese.

Vetëm ekzekutimi i ekspertizave diagnostikuese, siç është villocenteza ose amniocenteza, aktualisht lejojnë të konfirmohet ose të përjashtohet me siguri, në kohën para lindjes, një anomali kromozomike e fetusit.

REGIONE
TOSCANA



**Informativë në lidhje me TESTIN E KOMBINUAR
për përcaktimin e rrezikut të anomalive kromozomike në tremujorin e I-rë të shtatzënisë**

Përgatitja dhe normat e sjelljes

Nuk ka nevojë për asnjë lloj përgatitje. Nuk është e nevojshme të agjërojmë. Është mirë të mos aplikojmë vajra, kremra dhe pomada mbi bark ditën e bërjes së ekzaminimit me ekografi.

Rreziqet dhe efektet e mundshme kolaterale

Ekzaminimet (analizat) që përbëjnë këtë test nuk janë invazive kështu që ata nuk paraqesin ndonjë rrezik për gruan shtatzënë e as për fetusin.

Llogaritja e rrezikut e bazuar vetëm në Ekografinë me vlerësim të TRANSLUCENCËS NUKALE

Në rastet kur nuk ka qenë e mundur të bëhet dozimi ë gjakun e nënës i të dy proteinave (PAPP-A e free β -hCG), është e mundur të llogaritet rreziku i anomalive kromozomike duke përdorur translucencën nukale, por, në këtë rast, zvogëlohet shumë ndjeshmëria e testit, pra kapaciteti për të identifikuar fetuset e prekura.