Universiteti ‘ Ismail Qemali’ Vlorë;

Fakulteti I Shëndetit Publik;

Departamenti I Infermierisë;

TEMË DIPLOME

Master shkencor në “ Shkenca Infermierore”

ROLI I INFERMIERIT NË IMPLEMENTIMIN E GJENETIKËS NË PËRKUJDESJET INFERMIERORE TË SHËRBIMIT SHËNDETSOR PARËSOR.

PUNOI: Denisa ALIRAJ **UDHËHEQËS SHKENCOR: Phd. Yllka BILUSHI**

Vlorë, Qershor 2018

Tabela e përmbajtjes

Abstrakt 6
I. Hyrje 7
II. Kuadri teorik 8
2.1 Koncepte bazë të gjenetikës 8
2.2 Gjenetika dhe hipertensioni 10
2.2.1 Format Mendeliane (monogjenike) të hipertensionit 12
2.2.2 Format poligjenike të hipertensionit 13
2.3 Gjenetika dhe diabeti 15
2.4 Sëmundje të tjera multi faktoriale 17
2.5 Përse duhet të kuptohet gjenetika nga ofruesit e Kujdesit Shendetsor Paresor 19
2.6 Roli I infermierit në implementimin e gjenetikës në përkujdesjet shëndetsore Parësore 22
2.6.1 Marrja e anamnezës familjare si një formë e testimit gjenetik 22
III. METODOLOGJIA E STUDIMIT 22
3.1 Objektivat e punimit 23
3.2 Të dhënat e përdoruara në studim 23
3.3 Mostra e marrë në studim 24
3.4 Shkalla e përgjigjes dhe besueshmëria e të dhënave 24
3.5 Hipotezat e studimit 24
3.6 Instrumenti I perdorur- pyetësori 25
3.7 Mënyra e mbledhjes së të dhënave 26
3.8 Analizimit të të dhënave 26
3.9 Etika studimit 27
4. Analizimi I të dhënave të studimit 27
4.1 Analizimi I të dhënave demografike të personave të intervistuar 28
4.2 vlerësimi I nivelit të njohurive ndaj faktorit gjenetik në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë. 31
4.3 Analizimi I qëndrimeve të infermierëve ndaj rolit të gjenetikës në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë 36
4.4 Analizimi I nevojave trainuese të infermierevë ndaj gjenetikës dhe gjenomikës. 41

4.5 Të dhëna të grumbulluara nga observimi I realizuar në Qëndrën Shëndetsore Shushicë, Qarku Vlorë. 43

5. Diskutim 45

5.1 Diskutim mbi hipotezat e punimit 49

6. Konkluzione 50

7. Rekomandime 52

8. Referenca 54

Anekse 56

Përmbajtja e tabelave

Tabela 1 Sindromat monogjenike te Hipertensionit 14
Tabela 2. Gjenet pergjegjese per zhvillimin e Diabetit tipi 1 16
Tabela 3. gjenet pergjegjese per zhvillimin e Diabetit tipi 2 17
Tabela 4. Tipi i Diabetit Mody 17
Tabela 5. Roli I ofruesëve të Kujdesit Shëndetsor Parësor në gjenetikë 19
Tabela 6. Faktorët që pengojnë përdorimin e gjenetikës në rutinën mjekësore të Shërbimit Shëndetsor Parësor 21
Tabela 7. Arsyet e mosaplikimit te gjenetikes ne praktiken e perkujdeskjes shendetsore paresore 21
Tabela 8 Mosha e infermiereve te intervistuar 28
Tabela 9. Eksperienca ne vite pune si infermier 29
Tabela 10. Formimi akademik i te intervistuarve 30
Tabela 11. Prania e semundjeve gjenetike ne familjet e te intervistuarve 31
Tabela 12. Niveli mesatar i njohurive ndaj gjenetikes dhe rolit te faktorit hereditar 31
Tabela 13 Pergjigjet e seciles pyetje te minitestimit 32
Tabela 14. Marredhenia midis nivelit mesatr te njohurive dhe form,imit akademik te infermiereve 34
Tabela 15. Vleresimi i marredhenies midis nivelit te njohurive dhe eksperiences ne vite pune. 35
Tabela 18. Cronbach alpha per te dhenat e pyetsorit 41
Tabela 16. Krahasimi i mesatareve te nivelit te njohurive dhe vete-vleresimit te njohurive. 42
Tabela 17. Burimi i informacionit rreth gjenetikes dhe faktorit gjenetik ne semundje 42

Përmbajtja e grafikëve

Grafiku 1. Gjinia e te intervistuarve 28
Grafiku 2 Eksperienca ne vite pune si infermier 29
Grafiku 3. Formimi akademik i te intervistuarve 30
Grafiku 4 Mesatarja e pikeve per secilen pyetje te minitestimit 33
Grafiku 5. Shperndarja e nivelit te njohurive sipas formimit akademik te infermireve te intervistuar 34
Grafiku 6. Shperndarja e nivelit te njohurive sipas eksperiences ne vite pune. 35
Grafiku 7. Marrja e anamnezes familjare sherben si nje test gjenetik 36
Grafiku 8.A luan rol te rendesishem faktori gjenetik ne kancerin e gjirit apo ate kolonorektal? 37
Grafiku 9. A luan rol te rendesishem faktori gjenetik ne diabet? 37
Grafiku 10. A luan rol te rendesishem faktori gjenetik hipertension 38
Grafiku 11. A luan rol faktori gjenetik ne kancerin ovarian? 38
Grafiku 12. A luan rol faktori gjenetik ne kancerin e mushkrive? 39
Grafiku 13. A luan rol faktori gjenetik ne Kancerin cervikal 39
Grafiku 14 A luan rl faktori gjenetik ne Limfomen Hodgkin? 40
Grafiku 15. A luan rol faktori gjenetik ne semundjet koronare te zemres? 40
Grafiku 16. A luan rol faktori gjenetik ne astmen bronkiale? 41
Grafiku 17. Burimi i informacionit rreth gjenetikes 43
Grafiku 18. Ofrimi i keshillimit gjenetik ne qender shendetsore 44

Abstrakt

Zhvillimet e fundit në disiplinën e gjenetikës në nivel gjenomesh pretendojnë se kanë mundësi të mëdha të transformojnë shëndetin publik dhe të përmirësojnë shërbimin shëndetsor nëpërmjet diagnostikimit, ndërhyrjes së hershme, parandalimit apo trajtimit me më shumë saktësi të patologjive të ndryshme si dhe këshillimit gjenetik të pacientit apo familjarit. Shumë prej këtyre shërbimeve mund të gjejnë mundësi zhvillimi në Kujdesin Shëndetsor Parësor, si hallkë fillestare e takimit më popullatën. Infermierët e qendrave shendetsore, janë personat ideal për të grumbulluar anamnezën familjare, evidentuar rastet e riskuara deri në këshillimin e pacientëve.

Qëllimi I studimit: Meqënëse implementimi I gjenetikës në praktikën e përditshme infermierore kërkon njohuritë e duhura dhe qëndrimin e hapur ndaj këtyre përqasjeve, është e nevojshme që si fillim të vlerësohet niveli i dijeve, qëndrimet dhe nevojat trainuese që kanë infermieret e kujdesit shendetsor parësor ndaj sëmundjeve gjenetike familjare.

Objektivat: Përpos matjes së nivelit të sipërpërmendur, do të vlerësohet prevalenca e dokumentimit të historisë familjare si dhe këshillimi gjenetik që ofrohet nga infermierët.

Metoda e studimit: Matja e nivelit të njohurive, qëndrimet apo nevojat e infermierëve për trainim është realizuar nëpërmjet pyetësorit të vetëadministruar. Dokumentimi I historikut familjar apo këshillimi I pacientit lidhur me sëmundjet familjare është realizuar nëpërmjet observimit të rasteve dhe vlerësimit të kartelave.

Rezultate: Në studim kanë marrë pjesë 97 infermierë të cilët ushtrojnë profesionin e tyre në Kujdesin Shëndetsor Parësor dhe shkalla e përgjigjshmërisë është 897%(pyetësor I plotësuar plotësisht). Gjatë studimit u pa se infermierët kishin nivele shumë të ulta të njohurive rreth rolit të gjenetikës në sëmundjet familjare(3.4 pikë nga 7 pikë max), por paraqesnin qëndrime positive gjenetikës dhe biologjisë molekulare. Të anketuarit shprehnin nevoja për trainim dhe edukim të vazhduar në këtë fushë. Gjithashtu u pa se informacioni familjar nuk grumbullohej në mënyrë rutinë dhe këshillim lidhur me riskun e lartë gjenetik bëhej në shumë pak raste(13%).

Konkluzione: Infermieri, si një punonjës I rëndësishëm i zinxhirit të përkujdesjes shëndetsore, mund të marr pjesë në implementimin e gjenetikës në rutinën e tij profesionale, me qëllim parandalimin e shumë sëmundjeve gjenetike apo shumëfaktorëshe, të cilat riskojnë popullatën. Duhet të përmirësohet niveli I njohurive nëpërmjet edukimit të vazhduar apo trainimeve si dhe të qënurit koherent me risitë e fundit në fushën e kujdesit shëndetsor. Infermieri duhet të marr pjesë në mënyrë aktive në mbledhjen rutinë të anamnezës familjare edhe në rastet e shëndosha si dhe të jap informacionin e duhur apo të këshillojë rastet e riskuara.

Fjalët kyçe: *Infermier, Kujdes shëndetsor parësor, faktor gjenetik, gjenom, anamnezë familjare*.

I. Hyrje

Gjenetika (funksionimi dhe përbërja e një gjeni) dhe gjenomika (tërësia e gjeneve, ndërveprimi apo kombinimi I tyre duke ndikuar në rritjen dhe zhvillimin e organizmit) janë duke u zhvilluar me ritme të shpejta edhe pse impakti që mund të kenë në praktikën e përgjithshme mjekësore është ende jo I sigurtë dhe I paqartë. Qëllimi I gjenetikës dhe gjenomikës është lidhja e gjeneve apo e lokuseve të vecanta me patologji të ndryshme që rrezikojnë shëndetin e popullatës. Evidentimi I këtyre gjeneve apo lokuseve lehtëson diagnostikimin e pacientin apo trajtimin e tij në fazë para klinike. Hallka më e rëndësishme ku mund të aplikohet roli gjenetik I sëmundjeve me prevalencë të lartë është cilësuar të jetë Shërbimi Parësor Shëndetsor.

Ofruesit e kujdesit shëndetsor parësor janë përpjekur të implementojnë gjenetikën në praktikën e tyre mjekësor që përpara shumë dekadash. Që prej përshkrimit të Sir Archibald Garrod për alkaptonurinë në vitin 1908, u kuptua roli I trashëgimisë gjenetike në disa sëmundje shumë të rralla[1]. Derisa u arrit realizimi I testimi të fenilketonurisë në 1960-ën, skrinimi I të porsalindurve realizohen në kujdesin parësor të nënës dhe fëmijës. Si pasojë e rritjes së numrit të madh të sëmundjeve kongenitale të cilat janë të përfshira në programet e kontrollitë të të porsalindurve si dhe duke patur mbështetjen e Shëndetit Publik, është arritur që në shumë vende të aplikohen modele standarte për diagnostikimin dhe trajtimin e hershëm të sëmundjeve gjenetike[2]. Si rrjedhojë e këtij program skrinimi, ofruesit e përkujdesjes shëndetsore kanë bërë një vlerësim gjenetik apo kanë këshilluar pacientin për realizimin e testeve specifike, për të hartuar më tej plan afat shkurtër apo afatgjatë të ndërhyrjeve. Pas përcaktimit të numrit të kromozoneve në trupin e njeriut(46) në vitin 1956 si dhe zbulimit të Sindromës Doën si pasojë e trisomisë së kromozomit të 21, përdorimi I citogjentikës për efekt diagnostikimi u bë pjesë e praktikës së kujdesit parësor. Gjithashtu zhvillimi I gjenetikës molekulare në vitet 1970 dhe 1980 çoi në renditjen e suksesshme të genomit human në vitin 2001, për pasojë nxiti rritjen e njohurive ndaj gjenetikës si dhe zgjerimin e rrethit të testeve gjenetike të rekomanduara nga shërbimi parësor shëndetsor.

[1] Marrw nga: http://pediatrics.aappublications.org/content/132/Supplement_3/S231

[2] Marrw nga: American Academy of Pediatrics Newborn Screening Authoring Committee
Newborn screening expands: recommendations for pediatricians and medical homes—implications for the system.Pediatrics. 2008

II. Kuadri teorik

Duke patur parasysh që në këtë punim do të trajtohen sëmundjet me prevalencë të lartë,porn ë aspektin gjenetik, është shumë e rëndësishme që si fillim të trajtohen teorikisht konceptet bazë të gjentikes, dukje vazhduar me teoritë gjentike lidhur me këto sëmundje deri në rolin e infermierit në këshillimin gjenetik të pacientit dhe implementimin e kesaj discipline në Shërbimin Shëndetsor Parësor.

2.1 Koncepte bazë të gjenetikës

Terminologjia e gjenetikës, e krijuar që në vitet e para të ekzistencës së kësaj disiplinë vazhdon të përdoret edhe në ditët e sotme. Që në vitin 1903, faktorët trashëgues të zbuluara ngë Mendeli, u përcaktuan se gjendeshin në kromozome dhe u quajtën gjene. Më poshtë do të listohen të gjithë termat bazë të gjenetikës sëbashku me përkufizimin përkatës.

- ***Gjeni***, është njësia e trashëgimisë, pjesë e molekulës së AND-së përgjegjëse për strukturën parësore të një vargu polipeptid.
- ***Kromozomi,*** është një trup në formë fijesh I përbërë nga AND dhe ARN si dhe proteina të cilat quhen histone. Çdo qënië ka një numër të cvaktuar kromozomesh. Kromozomet janë të organizuara në çifte dhe trupi I njeriut ka 23 cifte kromozonesh. Kromozomet e një cifti quhen kromozome homologe. Në gamete, pra qelizat seksuale, numri I kromozoneve është I përgjysmuar.
- ***Lokus,*** është vendndodhja e gjenit në kromozom, gjenet që vendosen në lokuse të njëjta të komozoneve homologe, formojnë cifte gjenesh. Gjenet e këtij cifti përgjigjen për formimin e një tipari, madje duhet të jenë prezent të dy pjestarët e ciftit gjenentik. Midis gjeneve të çiftit ekziston marrëdhënia e dominancës dhe recesivitetit, ku njëri gjen dominon mbi gjenin tjetër. Ende nuk dihet sesi gjenet arrijnë në kenë natyre dominante apo recesive, por mendohet se gjenet me të vjetra nga pikëpamje filogjenetike kanë prirje të jenë dominante.
- ***Homozigotë,*** pjestarët e një cifti gjentik janë të njëjtë me njëri tjetrin. Pra homozigot është indiviti me allele të njëjta në një lokus të dhënë.
- ***Heterozigotë,*** është individi më allele të ndryshme në një lokus të dhënë. Pra kur pjestarët e një cifti gjenetik, që përgjigjen për një tipar, nuk janë të njëjtë me njëri-tjetrin, individi është heterozigotë për atë cift.

- ***Aleli,*** është një formë alternative e një gjeni që ndodhet në të njëjtin lokus të kromozoneve homologe. Nëse një gjen ka shumë forma alelike bëhët fjalë për alelizëm multipël.
- ***Gjenotipi,*** është tërësia e gjeneve të një individi, ose përbërja gjenetike e një organizmi.
- ***Gjenoma,*** është tërësia e materialit gjenetik të pranishëm në një qelizë tipike të organizmit.
- ***Fenotipi,*** është tërësia e tipareve të një individi. Tiparet janë të dukshme dhe të matshme, si psh gjatësia, ngjyra e syve, pesha. Fenotipi është rrjedhojë e bashkëveprimit të prodhimit të gjeneve por dhe mjedisit rrethues. Një gjenotip mund të ketë shfaqje të ndryshme fenotipike. Personi I parë I cili foli për dallimin mes fenotipit dhe gjenotipit, ishte Johanson, I cili përcaktoi se gjenotipi përbën përmbajtjen gjenetike, ndërsa fenotipi tiparet e individit.
- ***Mutacionet,*** është një ndryshim I menjehershëm I materialit gjenetik, nën ndikimin e faktorëve të jashtëm, të natyrës kimike ose fizike. Mutacionet mund të ndodhin në materialin gjenetik të një gjeni, ose në numrin apo strukturën e një kromozomi. Zakonisht, murtacionet që ndodhin në gameta janë të trashëgueshme, ndërsa mutacionet somatike, pra në në qelizat trupore nuk trashëgohen. Mgjth, fusha e mutacioneve është ende e pashpjeguar, por mund të thuhet se shumica emutacioneve janë të trashëgueshme.
- ***Rekombinimi,*** ndodh gjatë procësit të riprodhimit, kur pjesë të kromozoneve homologe këmbehen me njëri- tjetrin.

Larmishmëria e qënieve njerëzore në natyrë është e mundur si pasojë e mutacioneve dhe rekombinimeve.

Faktorët e trashëgimisë, sëbashku faktorë të ndryshëm mjedisor, ndikojnë në shfaqjen e shumë patologjive, edhe pse në raste të ndryshme njëri prej këtyre faktorëve mund të jetë më I nxitshëm se tjetri. Duke marrë në konsideratë rolin e gjenetikës në trashëgimin e sëmundjeve, mund të themi se sëmundjet gjenetike klasifikohen si më poshtë:

- ***Çrregullime kromozomike***, në këtë kategori futën rastet kur ka shtim ose pakësim të materialit gjeetik, një ose më shumë kromozome mund të kenë strukturë jonormale, gjithashtu mund të kemi shtim ose pakësim të nr të përgjithshëm të kromozomeve.
- ***Çrregullime shumë faktorëshe,*** janë sëmundje të cilat ndikohën nga gjenet si dhe nga faktorë mjedisore ose faktorë të jashtëm.

- ***Çrregullime Mendeliane,*** këto janë çrregullime të cilat përcaktohen nga një gjen I vetëm mutant, të tipit autozomik dominant, recesiv apo të lidhur me kromozomin X.

2.2 Gjenetika dhe hipertensioni

Ashtu sikurse shume vende të tjera të botës, edhe në vendin tonë prevalenca e hipertensionit është duke u rritur dukshëm. Raportohet se 20% e femrave vuajne nga hipertensioni dhe 28% në rastin e meshkujve. Hipertensioni është vlerësuar faktori madhor riskues I morbiditetit dhe mortalitetit të pacientëve me sëmundje cardiovaskulare, cerebrovaskulare si dhe renale. Faktorët mjedisor ashtu sikurse faktori gjenetik ndohmojnë në rregullimin dhe mbjatjen nën kontroll të presionit të gjakut. Të kyuptuarit e rolit të faktorit gjenetik në hipertension nuk ndihmon vetëm në identifikimin e individëve të riskuar por dhe në trajtimin e tyre në mënyrë adekuate. Zbulimi I gjeneve përgjegjëse të pranishme tek individi ndihmon në identifikimin e personave të riskuar përpara se sa sëmundje të shfaqet klinikisht. Studime epidemiologjike dhe gjenetike pohojnë se hipertensioni esencial është një sëmundje poligjenike si dhe çrregullim multifaktorial që vjen si pasojë e gjenetikës dhe/ose faktorëve mjedisorë[3]. Hipertensioni esencial apo ai parësor është një çrregullim poligjenik multifaktorial , shkaqet e të cilit shfaqen në figurën e mëposhtëme. Reagimi I trupit nga trajtimeve antihypertensive varion nga një individ në tjetrin. Është vërtetuar se përveç faktorëve mjedisor, predispozitës gjenetike lajnë një rol shumë të rëndësishëm edhe përshtatshmëria e trupit apo kombinimi I medikamenteve jot ë pajtueshme. Beevers ka gjetur se 30% e rasteve me çrregullime te hipertensionit I detyrohen faktorëve gjenetik[4].

[3] Marre nga: http://www.japi.org/september_2015/09_ra_epidemiology_and_genetics_of_hypertension.pdf

[4] Marre nga: Beevers G, Lip GYH, and O'Brien E. ABC of hypertension: the pathophysiology of hypertension. Brit Med J 2001

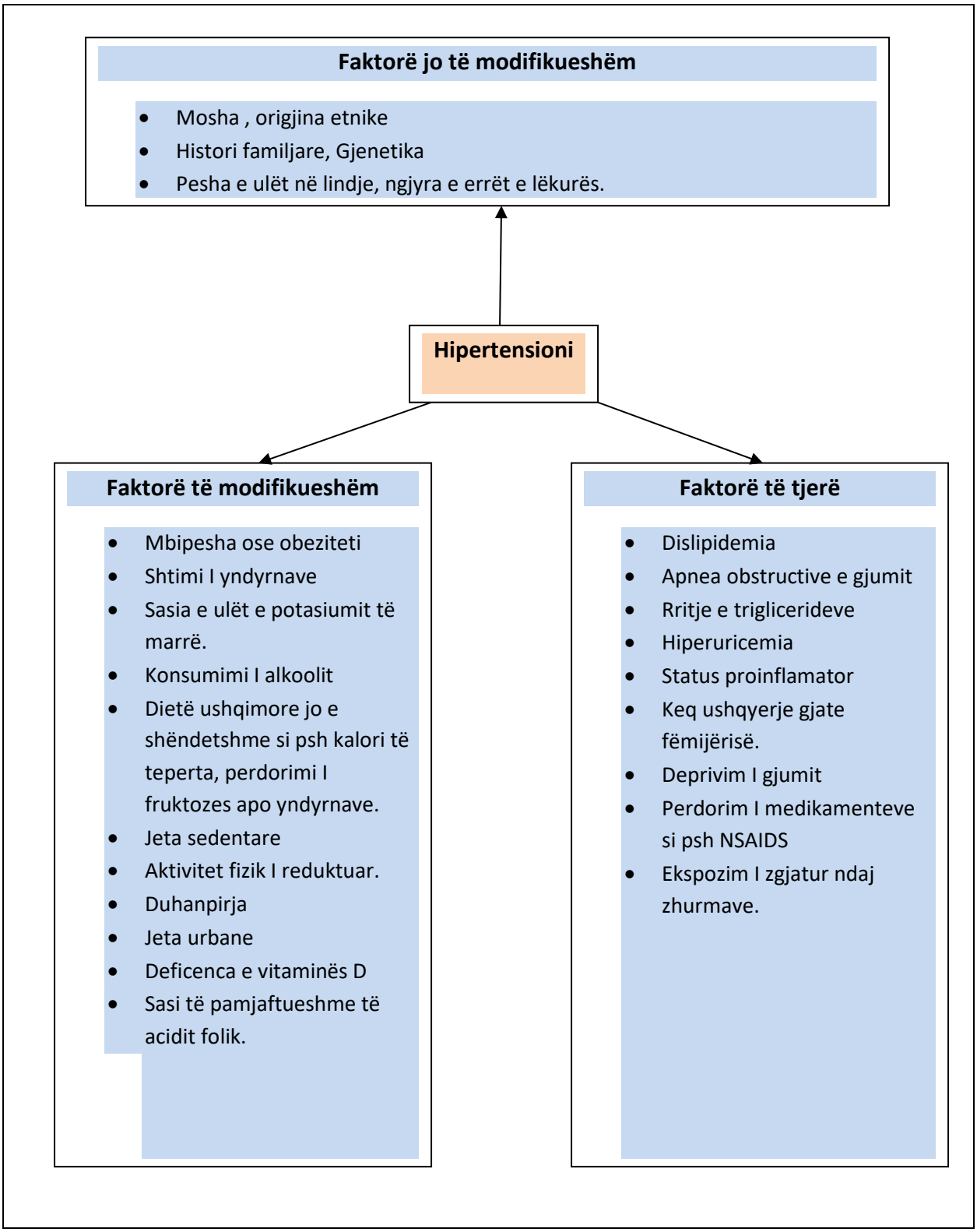


Figura 1 Shkaqet e hipertensionit

2.2.1 Format Mendeliane (monogjenike) të hipertensionit

Informacioni më I përshtatshëm I marrë deri më tani në fushën e hipertensionit gjenetik janë çrregullimet e shkaktuara vetëm nga një gjen I cili përcakton këtë tipar. Më poshtë renditen sindromat monogjenike të cilat manifestojnë në fenotipin e tyre hipertension parësor.

A. ***Sindroma Liddle***. Është një çrregullim autosomal I cili çon në rritjen e përthithjes së Natriumit dhe të ujit në tubulat renale duke çuar më tej në rritjen e presionit të gjakut. Pacientët me këtë sindromë karakterizohen nga volum I shtuar I plazmës is hkaktuar nga riabsorbimi I shtuar I kripës dhe ujit në nefronin distal, duke cuar në uljen e aktivitetit të reninës plasmatike, të koncentrimin e aldosteronit në plazëm si dhe të aktivitetit metabolik. Kjo sindromë vjen si pasojë e mutacionit të ndodhur në gjenet koduese për Kanalin epithelial të Natriumit.

B. ***Sindroma e shtimit të dukshëm të Mineralokortikoideve***. Është një çrregullim recesiv autosomal, I cili karakterizohet nga shfaqja e hershme e hipertensionit në vlera shumë të larta. Sipas studiuesit Mune, pacientët me këtë sindromë, port ë tipit AME1 kanë insuficencë të enzimës 11β hidroksisteroid dehidrogjenazë, e cila con në inaktivizimin e kortizolit. Ndërsa pacientët e tipit të dytë të kesaj sindrome kanë funksion të reduktuar të kësaj enzime për shkak të mutacioneve në të njejtin gjen. Agarëal e lokalizoi këtë gjenin e kësaj enzime në kromozomin 16q22[5].

C. ***Aldosteronismi glukokortikoid I rikthyeshëm***. Në vitin 1992, Lifton zbuloi se kjo sindromë ishte e natyrës autosomale dominante e shkaktuar nga një dublikim I gjenit dhe një kryqëzim jot ë barabartë midis gjeneve të kodojnë sintezën e aldosteronit dhe 11 β hidroksilasës. Pacientët të cilët trashëgojnë këtë sindromë karakterizohen prej hiperaldosteronismit primar, pra sasi të shtuara të aldosteronit, I cili është nën kontroll të hormonit adrenocortikotropik, duke nxitur ripërthithjen e shtuar të kripës dhe ujit dhe për pasojë rritjen e presionit të gjakut.

D. ***Mutacioni I aktivizimit të receptorit mineroalokortikoid***. Në vitet 2000, studiuesi Geller deklaroi se një mutacion heterozigotë, S810L, është evidentuar në pacientët me shfaqje të hershme dhe të menjëhershme të hipertensionit. Këta pacientë, që mbartnin këtë lloj mutacioni, karakterizoheshin nga një rritje e riabsorbimit të kripës, shtypje e sekretimit të

[5] Marrw nga: http://www.japi.org/september_2015/09_ra_epidemiology_and_genetics_of_hypertension.pdf

adosteronit si dhe shfaqje të hipertensionit përpara moshës 20- vjeçare. Në receptorin mineralokortikoid, zëvëndësimi I leucinës me serinën, në kodonin 810, pra S810L, shkakton shfaqjen e hipertensionit, I cili ka një përkeqësim të dukshëm në status shtatëzanie. Këta lloj pacientësh, më këtë tip mutacioni, në shumicën e rasteve vdesin përpara moshës 50 vjeçare.

E. ***Pseudo aldosteronismi I tipit të II-të***. Ky çrregullim është I tipit autosomal dominat, I karakterizuar nga hiperkaliemi, ndjeshmëri nga diauretikëve thiazide si dhe hipertension në vlera alarmante. Gjeni që e shkakton këtë gjendje është ËNK1 dhe ËNK4. Zakonisht këto gjene shprehin ndikimin e tyre në veshka, ku njëri prej tyre është I lokalizuar në regjionin citoplazmatik, ndërsa tjetri në junksionet e reneve. Edhe në këtë çrregullim, shkak I hipertensionit është çekuilibrimi I ripërthithjes së kripës dhe ujit në veshka.

Në tabelën e nr.1 paraqiten gjendjet e mësipërme, të shoqëruara me gjenin përkatës, përgjegjës për hipertensionin.

2.2.2 Format poligjenike të hipertensionit

A. ***Sistemi Renin- Angiotensine- Aldosterone (RAAS)***, është një nga sistemet më të studjuara, kur bëhet fjalë për dyshim gjenetik ndaj hipertensionit. Gjeni, I cili ka dhënë rezultate të vazhdueshme është angiotensinogjeni (AGT). Kunz gjeti një lidhje midis zëvëndësimit të metioninës me Threoninën në pozicionin 235 dhe rritjes së presionit të gjakut. Gjeni human I receptorit të tipit 1 të Angiotenzine II është I lokalizuar në kroomozomin 3q21-25 dhe ka një gjatësi > 55KB dhe përbëhet nga 5 exone dhe 4 introne. Në një studim Mongolian u investiguan nga Xu 1099 individë, ku u pa se në personat që konsumonin duhan apo alkool si dhe në rastet e obezitetit me BMI të lartë, kishte mutacione të tipit fshirje dhe polimorfizëm.

B. ***Proteina G.*** qëllimi I kësaj proteine është përkthimi I sinjaleve të nga sipërfaqja e qelizës për në brendësi të saj, në mënyrë të që përshpejtojë efektet brendaqelizore të shumë hormoneve dhe peptideve. Këto rrugë sinjalizuese janë të ndikuara nga hormone dhe neurotrasmetues si dhe veprojnë në kontrollin e presionit të gjakut. Në proteinën mbajtëse GTP është vënë re një polimorfizëm I tipit C825T në ekzonin e 10-të. Ky polimorfizëm është I lidhur me transmetimin më cilësor të sinjalit brenda qelizor dhe gjithashtu është I lidhur me forma të ndryshme të faktorëve riskues kardiovaskular, përfshirë obezitetin, diabetin, dislipideminë apo hipertensionin.

Sindroma monogjenike	Gjeni shkaktar	Karakteristikat e mutacionit	Funksionimi I enzimës	Lloji I trashëgimisë	Kromozomi
GRA	CYP11B1 dhe CYP11B2	Bashkim, kryqëzim jo i barabartë I gjeneve	Rritje	AD	8P
Pseudo-aldosteronizëm	SCNN1B dhe SCNN1G	Mutacion në terminalin C	Rritje	AD	16P
Sindroma Gordon	ËNK1 dhe ËNK2	Mutacion me fshirje ose mungese	Rritje	AD	12p dhe 17q
AME	HSD11B2	Mutacion me fshirje ose mungese	Ulje	AR	16q
Hipertension I shprehur gjatë shtatëzanisë	NR3C2	Mutacion me fshirje ose mungese	Rritje	AD	4q
Hipertension, hiperkolesterolemi, hipermagnezemia	MT-TI	Mutacion me fshirje ose mungese	Disfunksion mitokondrial	Mirokondrial	Mitokondrial

GRA- Aldosteronizëm glukokortikoid I rikthyeshëm. AME- Sindroma e shtimit të dukshëm të mineralokortikoideve. AD- autosomale dominante dhe AR- autosomale recesive.

Tabela 1 Sindromat monogjenike te Hipertensionit

C. ***Sistemi noradrenergjik***. Sistemi nervor simpatik vepron nëpërmjet dy grupeve të mëdha receptorësh, ata të tipit α dhe β, të gjithë të lidhur me proteinën G. sistemi adrenergjik ndikon në presionin e gjakut duke kontrolluar dhe rregulluar outputin kardiak si dhe rezistencën periferike. Studiuesi Maqbool gjeti në strukturën e β1 dy polimorfizma (Ser49Gly dhe Arg389Gly) të cilat janë të lidhura direkt me presionin e gjakut. Ndërsa në receptorin e tipit β2 janë gjetur të pranishme tre polimorfizma që gjithashtu çonin në rritjen e presionit të gjakut.

D. ***Kanalet jonike***. Në studimet e realizuara për sindromën Liddle, është indikuar se gjeni ENaC është përgjegjës për hipertensionin në forma aggressive. Një mutacion në këtë gjen, I tipit

T594M kishte pak ndikim në nivelin e presionit të gjakut. Risku për hipertension rritet nëse personi mbart alelet SCNN1A dhe G2139. Këto allele janë të implikuara në patogjenezën e presionit sistolik të gjakut[6].

2.3 Gjenetika dhe diabeti

Ashtu sikurse hipertensioni, edhe diabeti është një sëmundje multi faktoriale, e cila është nën ndikimin e elementit gjenetik si dhe faktorëve mjedisor si stili I jeteses, etj.

A. ***Diabeti tipi 1***. Në këtë tip të diabetit qelizat beta të pankreasit ndal.lojnë të prodhojnë insulin. Insulina kontrollon sasinë e glukozës që kalon nga gjaku në qeliza, për tu konvertuar më pas në energji. Mungesa e sasisë së insulinëns së sekretuar çon në pamundësi të përdorimit të glukozës për energji si dhe në kontrollimin e nivelit të saj në gjak. Ky tip diabeti mund të ndodh në cdo moshë, por zakonisht mund të shfaqet në moshën e adoleshences. Shenjat e para të këtij çrregullimi vijnë si pasjë e nivelit të lartë të sheqerit dhe përfshijnë urinim të shpeshtë (poliuri), etje të shtuar (polidipsi), këputje, shikim I veshur, humbje e ndjeshmërisë në duar ose këmbë si dhe humbje në peshë. Gjatë trajtimit të diabetit tipit 1, mund të ndodhin episode hipoglicemie të cilat shoqërohen me dhimbje koke, uri, djersitje, dobësi dhe axhitim. Nëse kjo formë diabeti nuk kontrollohet mund të komplikohet në ketoacidozë diabetike, duke cuar në kërcenim të jetës. Niveli I lartë kronik I sheqrit për vite me rradhe mund të shkaktojë dëmtime të tjera në shumë organe, enë gjaku si dhe nerva. Retina, e cila është shumë e ndjeshme mund të dëmtohet lehtësisht duke cuar në dëmtim të shikimit deri në humbje të tij (retinopatia diabetike). Gjithashtu edhe veshkat janë shumë të ndjeshme në këtë patologji, madje diabeti mund të shkaktojë dhe sëmundje renale të fazës së fundit(ESRD).

Shkaku I diabetit të tipit të parë është ende I panjohur, edhe pse janë identifikuar disa faktorë riskant. Risku për të zhvilluar diabet 1 rritet nëse individi mbart disa variante të vecanta të sistemit HLA, si ***HLA-DQA, HLA-DQB1, HLA- DRB.*** Këto gjene I përkasin sistemi antigen leukocitar HLA, sistem I cili ndihmon sistemin imunitar të dallojë proteinat e prodhuara nga vetë organzmi dhe jo ato të prodhuara nga invadues të huaj si bakteret apo viruset[7]. Ky tip diabeti konsiderohet të jetë një sëmundje autoimune. Gjenet e sistemit HLA, *HLA-DQA1*, *HLA-DQB1*, dhe *HLA-DRB*, kanë shumë variante dhe individi mund të mbartënjë kombinim të caktuar të këtyre varianteve, të quajtur haplotip. Nën ndikimin e këtyre haploideve, sistemi imunitar nuk përgjigjet në mënyrë

[6] Marrw nga: http://www.japi.org/september_2015/09_ra_epidemiology_and_genetics_of_hypertension.pdf
[7] Marre nga: https://ghr.nlm.nih.gov/condition/type-1-diabetes#inheritance

adekuate ndaj qelizave beta. Megjithatë, këto variante gjenesh janë gjendur në një pjesë të madhe të popullatës dhe vetëm 5% e këtyre individëve zhvillojnë diabet të tipit1. Variantet HLA përbëjnë 40% të riskut gjentik për këtë gjendje patologjike, ndërsa pjesa tjetër I faturohet faktorëve mjedisor apo variacione të tjera gjenesh, që çojnë në zhvillimin e këtij çrregullimi complex.

Predispozita e individit për të zhvilluar diabet të tipit të parë kalon nëpër gjeneratat e familjes, por skema e transmetimit është ende e pasqaruar. Në tabelën e mëposhtëme janë paraqitur gjenet përgjegjëse të DT1, vendodhjen si dhe riskun. Këto të dhëna janë shkëputur nga një evidencë e Organizatës Botërore të Shëndetit (ËHO)[8].

Gjeni	Lokusi	Variant	Risku
HLA- DQB1	6p21.3	*0201 & *0302	3 – 45
INS	11p15. 5	Klasa 1	1 – 2
CTLA4	2q31-35	Thr17Ala	1 – 2

Tabela 2. Gjenet pergjegjese per zhvillimin e Diabetit tipi 1

B. Diabeti tipi II. Në këtë formë të diabetit , trupi ndalon së prodhuari insulinë duke çuar në moskontrollimin e nivelit të glukozës në gjak. Shumica e personave të cilët vuajnë nga diabeti I tipit të dytë, si fillim kanë rezistencë ndaj insulinës, një gjendje kjo në të cilën qelizat e trupit e përdorin insulinën jo në mënyrë efiçente. Më zhvillimin e rezistencës ndaj insulinës kërkohet më shumë insulinë për të mbajtue nën kontroll glukozën në gjak, si pasojë qelizat beta të pankreasit prodhojnë sasi të mëdha të saj. Në këtyo kushte, qelizat beta fillojnë të mos ta përballojnë këtë gjendje duke ulur ndjeshmërinë e tyre e si –pasojë prodhojnë gjithnjë e më pak insulinë. Ky tip diabeti mund të ndodh në çdo moshë, por zakonisht fillon të shfaqet në moshat e mesme dhe simptomat shprehen ngadalë nëpër vite. Ashtu sikurse tipi I parë I diabetit, simptomat e këtij çrregullimi janë polidipsia, poliuria, shikim I veshur, dobësi, humbje në peshë, neuropati diabetike apo plagë të cilat nuk shërohen lehtësisht. Nëse ky tip diabeti nuk trajtohet apo kontrollohet me dietë apo medikamente mund të çojë në zhvillimin e problemeve kronike si psh sëmundje të zemrës, goditje, dëmtime të nervave, veshkave, syve si dhe pjesëve të tjera të trupit.

Shkaqet e tipit II të diabetit janë shumë komplekse. Kjo gjendje vjen si pasojë e kombinimit gjenetik dhe faktorëve të stilit të jetesës, disa prej të cilëve nuk janë identifikuar ende. Studimet

[8] Marre nga: http://www.who.int/genomics/about/Diabetis-fin.pdf

kanë treguar se ekzistojën plot 150 variante AND të cilat janë të lidhura me riskun për të zhvilluar diabet tëb tipit të II-të. Secili prej nesh ka variante gjenesh që rrisin riskun ose që e ulin rrezikun për të zhvilluar diabet. Këto gjene kombinohen me stilin e jetesës duke influencuar zhvillimin e kësaj patologjie, duke ndikuar në aftësinë e trupit për të prodhuar dhe përgjigjur ndaj insulinës. Përsa I përket skemës së trashëgimit të diabetit të tipit II në familje, ëhstë ende e paqartë, edhe pse të paturit të një familjari me këtë sëmundje rrit ndjeshëm rrezikun e zhvillimit të diabetit tipi II. Në tabelën e mëposhtëme janë paraqitur gjenet përgjegjëse të DT2, vendodhjen si dhe riskun. Këto të dhëna janë shkëputur nga një evidencë e Organizatë Botërore të Shëndetit (ËHO)[9].

Gjeni	Lokusi	Variant	Risku
PPARγ	3p25	Pro12Ala	1 – 3
ABCC8	11p15.1	Ser1369Ala	2 – 4
KCNJ11	11p15.1	Glu23Lys	1 – 2
CALPN10	2q37.3	A43G	1 – 4

Tabela 3. gjenet pergjegjese per zhvillimin e Diabetit tipi 2

C. Forma Mody e diabetit. Një formë e rrallë e diabetit të tipit të II-të është diabeti Mody, I cili përbën vetëm 5% të të gjithë rasteve të DT2. Ky lloj diabeti karakterizohet nga shfaqje e hershme dhe e ngadaltë e simptomave, mungesë e obezitetit apo ketozës, nuk ka të dhëna rreth autoimunitetit të qelizave beta.

Tipi	**Gjeni**	**Lokusi**	**Mutacioni**	**%**
MODY1	HNF4A	20q12-q13.1	12	~5%
MODY2	GCK	7p15-p13	~200	~15%
MODY3	HNF1A	12q24.2	>100	~65%
MODY4	IPF1	13q12.1	Pak	
MODY5	HNF1B	17cen-q21.3	Pak	~3%
MODY6	NEUROD1	2q32	Pak	

Tabela 4. Tipi i Diabetit Mody

2.4 Sëmundje të tjera multi faktoriale

[9] Marre nga: http://www.who.int/genomics/about/Diabetis-fin.pdf

Më poshtë do të listohen disa sëmundje në të cilat bashkëveprojnë faktorët mjedisor si stili I jetesës, ekzpozimi ndaj kimikateve, etj si dhe faktorit hereditar. Nuk është zbuluar ende se cili prek këtyre faktorëve dominon ndaj tjetrit por kombinimi I tyre çon në shfaqjen e shumë çrregullimeve shëndetsore.

- ***Sëmundjet iskemike e zemrës***. Arteroskleroza, me anë të karakteristikës së saj, ateromës, e cila është e pasur me lipide, është përgjegjëse për pjesën më të madhe të sëmundjeve iskemike të zemrës, si psh angina pectoris, infarkti I miokardit, etj. Në sajë të ngushtimit të arterierve koronare, të cilat ushqejnë miokardin, ndodh tromboza koronare, e cila mund të jetë fatale duke cuar në vdekjen e parakohshme të këtyre individëve. Një lloj kardiopatie iskemike me fillim të hershëm është ajo që shkaktohet nga hiperkolesterolemia familjare, e cila trashëgohet në mënyrë dominante autozomike. Në shumicën e individëve kjo sëmundje është shumëfaktorëshë me një përqindje prej 65%. Rreziku për të afërmit e shkallës së parë të një të sëmuri është të paktën 6 herë më I madh se pjesa tjetër e popullsisë. Teknikat e reja në fushën e gjenetikës dhe AND kanë filluar të ndihmojnë përzgjdhjen e njerzve me prirje të lartë për sëmundjet iskemike të zemrës.

- ***Skizofrenia***. Është një sëmundje e cila shfaqet që në rini dhe karakterizohet nga ndryshime të theksuara emocionale dhe të përsonalitetit, me shkëputje nga realiteti, halucinacione si dhe delirim. Shumë studiues kanë gjetur baza gjenetike të kësaj sëmundjeje, pa lënë pas dhe faktorët e tjerë të jashtëm. Trashëgueshmëria e skizofrenisë mendohet të jetë në shkallë 85%.

- ***Astma bronkiale***. Sipas studimeve gjenetike ky çrregullim mendohet të jetë I trashëgueshëm në 80% të rasteve. Megjithatë kjo sëmundjet futet në sëmundjet multifaktoriale, pra faktorët mjedisor kanë ndikim në shfaqjen e saj.

- ***Kanceri.*** Kanceri është I përbërë nga qeliza që janë të afta të proliferojnë në mënyrë lokale, të pakontrolluar, të pambarimtë, duke invaduar indet dhe strukturat normale fqinje, si dhe duke shpërndarë metastaza nëpërmjet vazave të gjakut dhe nujeve limfatike. Pra, me pak fjale tumori rritet jo për të arritur një madhësi të caktuar që të krijojë stabilitet, por për të shkatërruar dhe ndaluar jetën e organizmit. Faktporët të cilët nxisin zhvillimin e kancerit janë të shumtë, si ndotja e mjedisit, kimikatet, hormone, viruset, etj. Prej shumë vitesh po I jepet një rëndësi shumë e vecantë faktorit gjenetik në zhvillimin e kancerit. Në trashëgiminë tonë gjenetike bëjnë pjesë shumë aktivitete të cilat rregullojnë proliferimin, diferencimin si dhe jetëgjatësia e cdo qelize.

Duke patur parasysh që një qelize ka një cikel jete të caktuar, nëse ajo jeton më gjatë dhe vazhdon të riprodhohet, mund të cojë në fillimin e një neoplasie. Mutacione te ndryshme gjenetike, të cilat mund të kenë ndodhur si pasojë e faktorëve të ndryshëm të jashtëm, mund të ndikojnë në ciklin dhe përbërjen e qelizës duke nxitur kështu fillesën e një procesi neoplasik. Modeli I rritjes neoplasike ndryshon nga një qelizë në tjetrën, psh qelizat e kancerit pulmonar, I klasifikuar si një nga llojet më aggressive të neoplasive, kërkon 70 ditë të dyfishojë numrin e qelizave.

- ***Ulçera gastro-duodenale***. Kjo së mundje karakterizohet nga ndërprerja e vazhdimësisë së mukozës gastrike duodenale, që shtrihet nëpërmjet submukozës deri në shtresën muskulare. Ulçera peptike vihet re në stomak, në pilor, në bulbin e duodenit. Shkaku kryesor I zhvillimit të saj mendohet të jetë infeksioni nga Helikobakter pilori në 60% të rasteve. Disa faktorë gjenetikë si grupi 0 I gjakut mendohet se përbëjnë një rol të rëndësishëm sinjifikant në shfaqjen e kësaj sëmundjeje. Duke parë së ulcera shfaqej në kontigjente personash të varfër që jetonin në kushte shumë të këqija , u mendua se kjo sëmundje rrezikohej dhe nga shumë faktorë mjedisor. Pasi u bënë studime duke shqyrtuar binjakët monozigotë dhe ata dyzigotikë, u përcaktua se ulcera gastro-duodenale është një sëmundje multifaktoriale, ku trashëgueshmëria është 40%. Niveli I trashëgueshmërisë është më I lartë në ulcerën duodenale se san ë atë gastrike.

2.5 Përse duhet të kuptohet gjenetika nga ofruesit e Kujdesit Shendetsor Paresor

Roli I ofruesëve të Kujdesit Shëndetsor Parësor në gjenetikë
- Duhet të marrin në konsideratë diagnozat gjenetike në diagnozat diferenciale. - Të përdorin anamnezën familjare gjatë marrjes së vendimeve klinike - Të mbledhin informacionin gjenetik dhe të gjykojnë vlerën e tij në lidhje me simptomat e pacientit - Të marrin në konsideratë preferencat e pacientit

Tabela 5. Roli I ofruesëve të Kujdesit Shëndetsor Parësor në gjenetikë

Implementimi I gjenetikës në Shërbimin Parësor Shëndetsor është promovuar nga shumë organizata shkencore, media, komunitete politike duke zbehur dhe humbur renëdësinë e vertëtë të gjenetikës në këtë hallkë të kudjesit shëndetsor. Edhe pse barrierat për implementimin e kësaj

disipline janë të shumta, nisur që nga mungesa e informacionit dhe dijeve të sigurta ngaj gjentikës, deri tek qëndrimet negative që kanë në përgjithësi stafi shëndetsor ndaj faktorit gjenetik në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë. Zbatimi I protokolleve të reja të cilat kanë në përfshirje natyrën gjenetike të shumë sëmundjeve, ndihmon stafin mjekësor të identifikojë rastet me risk të lartë apo dhe ata më rrezik të ulët si dhe vendosjen e një trajtimi adekuat për individin e prekur.

A. ***Njohja e rastit***. Duke patur informacionin e duhur rreth faktorit gjenetik si dhe duke njohur vlerën e riskut gjenetik në shumë sëmundje, stafi mjekësor I shërbimit shëndetsor parësor mund të zgjerojë diagnozat diferenciale duke përfshirë këtu dhe faktorin gjenetik. Edhe pse shumë sëmundje kanë një karakter multifaktorial, identifikimi I popullatës në risk dhe keshillimi I saj për shmangien e sjelljeve negative, mund të cojë në përandalimin e shfaqjes së sëmundjes.

B. ***Nevoja për të marrë informacion.*** I gjithë stafi I kujdesit shëndetsor parësor duhet të jetë I informuar, I përgatitur të jap informacion e nevojshëm pacientit rreth faktorit gjenetik në shumë sëmundje. Një studim I realizuar në Usa, nga American Medical Association në vitin 2998, rreth 71% të pacientëve kërkonin informacion fillimisht tek personeli I Shërbimit Parësor Shëndetsor rreth prirjes gjenetike të shumë sëmundjeve apo të sëmundjes që ata vuanin[10].

C. ***Kujdesi parësor për pacientët të cilët vuajnë prej një sëmundjeje gjenetike.*** I gjithë stafi I Kujdesit Shendetsor Parësor duhet të dijë si ti shpjegojë pacientit se si sëmundje parësore gjentike prekin shëndetin e tij, çfarë sëmundjesh ka rrezik ky individ të zhvillojë më tej, si kombinohen gjnet me faktorët mjedisore dhe si mund të shprehen sëmundjet në foorma të ndryshme në varësi të individit.

D. ***Skrinimi.*** Programet gjenetike skrinuese zaknisht janë fokusuar në çështjet e sistemit produktiv, si në rastin e skrinimit para konceptimit të personave në risk për të mbartur sëmundje autosomale recesive sin psh fibroza cistike apo Tay- Sachs, ose diagnoza prenatale si në rastin e Sindromës Doën. Roli I gjenetikës në rutinën mjekësore për rastet e adultëve është ende në debat e sipër. Për realizim e saj duhet të fshihen shumë barriera të cilat paraqiten në tabelat e mëposhtëme.

[10] Marre nga: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1071466/

Faktorët që pengojnë përdorimin e gjenetikës në rutinën mjekësore të Shërbimit Shëndetsor Parësor

1. Prevalenca e personave të identifikuar me rrezik të lartë për sëmundje gjenetike është e ulët.
2. Mungojnë evidenca ose informacione të pretestimit të popullatës.
3. Mungon një evidencë cilësore e efeketivitetit të ndërhyrjeve të realizuara për rastet e evidentuara me risk të lartë gjenetik.

Tabela 6. Faktorët që pengojnë përdorimin e gjenetikës në rutinën mjekësore të Shërbimit Shëndetsor Parësor

Arsyet e mosaplikimit te gjenetikes ne praktiken e perkujdeskjes shendetsore paresore

Sipas studimit te realizuar nga University of Missouri Columbia rezulton se gjenetika nuk aplikohet ne praktiken profesionale pasi:

1. Mungon informacioni adekuat ndaj faktorit gjenetik ne semundjet me prevalence te larte ne popullate.
2. Profesionistet e kujdesit shendetsor nuk kane kohe te mjaftueshme te aplikojne keto procedura.
3. Pacientet nuk jane gati te perballojne testimet gjenetike
4. Testimi presimptomatik dhe skrinimi I popullates eshte ne vetvete nje proces shume kompleks qe kerkon organizim dhe aftesim te vecante.
5. Shume profesionist vazhdojne te kene bindjen se faktori gjenetik nuk eshte shume I rendesishem ne patologjite e popullate

Tabela 7. Arsyet e mosaplikimit te gjenetikes ne praktiken e perkujdeskjes shendetsore paresore

Marrim si shembull kancerin e gjirit, vetëm 1 pacient në 1000 është rast hereditary, që mbart gjenet përgjegjëse BRCA1 dhe BRCA2, gjene në të cilat ka ndodhur një mutacion. Prania e këtij mutacioni përbën 30% deri në 85% të rasteve të sëmura me kancer të gjirit, vlerë e cila ëhstë në varësi të popullatës ku bëhet studimi[11]. Gjithashtu evidencat kanë treguar dhe efikasitetin e ndërhyrjeve të realizuara në rastet e grave të cilat mbartin gjenet BRCA1 dhe BRCA2 si psh mamografi e hershme, skrinim për kancer të ovareve apo ndërhyrje kirurgjikale profilaktike[12].

[11] Marre nga: Ford D, Easton DF, Stratton M, et al. Genetic heterogeneity and penetrance analysis of the BRCA1 and BRCA2 genes in breast cancer families: The Breast Cancer Linkage Consortium.
[12] Marre nga: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9091675

2.6 Roli I infermierit në implementimin e gjenetikës në përkujdesjet shëndetsore Parësore

Infermieri, si një prej ofruesit kryesor të kujdesit shëndetsor, paraqet rëndësi shumë të madhe në zvogëlimin e hendekut midis zbulimeve apo kërkimeve shkencore dhe zbatimit në praktikë të arritjeve të tyre.

Me qëllim që popullata të përfitojë nga shpërndarja e arritjeve te gjenetikës apo gjenomikës, infermierët janë përgjegjës së pari të marrin dhe dokumentojnë historinë familjare, të identifikojnë anëtarët e familjes të cilët janë të riskuar gjenetikisht të zhvillojnë sëmundje, të ndihmojnë dhe informojnë individët për të kuptuar më mirë rezultatet e testeve gjenetike, ti referojnë rastet tek specialisti për trajtim dhe këshillim më të specializuar.

2.6.1 Marrja e anamnezës familjare si një formë e testimit gjenetik

Edhe pse ka shumë mënyra të testimit gjenetik, marrja e anamnezës familjare është një formë testimi gjenetik. Anamneza familjare mund të zbulojë skema me ndikim shumë të fortë gjenetik. Në një çrregullim dominant autosomal, historia tregon shumë generata tregon për kushërinj të sëmurë, më crregullime që shfaqen herët në moshë, apo me sëmundje të rralla. Ndërsa në sëmundjet autosomale recesive, ka më shumë mundësi që vëllëzërit ose motrat të jenë të prekura nga një sëmundje në krahasim me prindrit. Në familjet me çrregullime recesive të lidhura me kromozomin X, nënë është një mbartëse dhe në gjeneratën tjetër vetëm meshkujt mund të jenë të prekur nga sëmundja e saj. Marrja e informacionit të familjes dhe sëmundshmërisë së tyre në vite apo në gjenerata të ndryshme ndihmon në identifikimin e riskut dhe në rritjen e mundësive për parandalim.

III. METODOLOGJIA E STUDIMIT

Në këtë pjesë të punimit do të zhvillohen dhe përshkruhen të gjithë elementët e një studimi, duke nisur që prej objektit të studimit, mostrës së përzgjedhur për të realizuar hetimin, parashtrimin e hipotezave, të cilat më pas do të përpiqemi ti argumetojmë duke I kthyer në pohime ose mund ti kundërshtojmë ato. Në këtë pjesë do të qartësojmë instrumentin e zgjedhur për të mbledhur të dhënat e këtij studimi, me anë të të cilave do të interpretojmë marrëdhëniet midis variablave të përcaktuar në studim. Evidentimi I lidhjeve midis shumë ndryshorëve do të ndihmojë në dhënien e përfundime të këtij studimi e si rrjedhim hartimin e rekomandimeve të nevojshme ndaj implementimit të gjenetikes në praktikën infermierore të Shërbimit Shëndetsor Parësor.

3.1 Objektivat e punimit

Objektivi I këtij punimi është matja e nivelit të njohurive që kanë infermierët ndaj gjentikës dhe faktorit gjentik në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë. Ndërsa objektivat specific të këtij punimi janë:

1. Të njohim studimet dhe arritjet e fundit në gjentikë dhe gjenomikë, si dhe qëllimin bashkëkohor për implementimin e gjenetikës si disiplinë para ndaluese.
2. Të vlerësojmë qëndrimet që kanë infermierët ndaj faktorit hereditar në shumë sëmundje.
3. Të vlerësojnë nevojat e tyre trainuese për përmirësim të dijeve dhe praktikave në mënyrë që implementimi I gjentikës në shërbimin aprësor të jetë sa më efikas.
4. Të vlerësojmë marrëdhëniet midis ndryshorëve të punimit.
5. Të ofrojmë rekomandimet e duhura në këtë fushë, bazuar në konkluzionet e arritura nga pyetësori I realizuar.

3.2 Të dhënat e përdoruara në studim

Të dhënat e tipit dytësor përbëhen nga informacioni I paraqitur në kuadrin teorik të këtij punimi, I cili qarkullon sot online dhe është I publikuar në shumë revista dhe artikuj shkencor dhe flet për rëndësinë e gjenetikës në parandalimin e shumë sëmundjeve si dhe nevojën e implementimit të teknikave apo këshillimit gjenetik në Kujdesin Shëndetsor Parësor. Materiali teorik është I natyrës cilësore dhe përpiqet të sqarojë konceptet bazë të gjnetikës si dhe zbulimet e fundit gjenetike në shumë sëmundje që rrezikojnë popullatën.

Të dhënat sasiore janë të dhënat e përftuara nga realizimi I pyetësorit me infermierët e Qendrave Shëndetsore.

Të dhënat e grumbulluara nga pyetsorët, pas kodimit përpunoohen në programin SPSS, 22. Të dhënat sasiore si dhe gjetja e implikimeve logjike midis variablave do të shërbejë për të komentuar dhe interpretuar hipotezat të cilat do të parashtrohen më poshtë.

3.3 Mostra e marrë në studim

Për të realizuar punimin, janë shpërndarë 100 pyetësor, dhe janë kthyer të plotësuar plotësisht 97, pra N=97 infermierë. Meqënëse punimi ka për qëllim implementimin e gjenetikës në shërbimin parësor, atëherë këto pyetësorë u janë shpërndarë infermierëve të cilët ushtrojnë profesionin në Shërbimin Parësor Shëndetsor, në Qytetin e Vlorës. Përzgjedhja e tyre ishte rastësore, pa kriter përzgjedhës, pa ndikim moshe, gjinie apo kulture, etj. Momenti I plotësimit të pyetësorit ishte gjatë orarit të punës.

Madhësia e popullatës së zgedhur për studim mendohet të jetë e mjaftueshme për të përftuar të dhënat e nevojshme. Mostra e marrë në studim edhe pse e vogët mendohet të jetë përfaqësuese. Rezultatet dhe përfundimet e studimit do të ishin më gjithëpërfshirëse nëse do të intervistoheshin një numër më I madh infermierësh, të cilët ushtroni profesionin e tyre në qëndrat shëndetsore si në zonat rurale ashtu dhe ato urbane, megjithatë kjo lë vend për studime të mëtejshme në këtë fushë.

3.4 Shkalla e përgjigjes dhe besueshmëria e të dhënave

Në total janë shpërndarë 100 pyetësorë dhe janë plotësuar 97 prej tyre, pra responding rate është 97%. Gjatë realizimit të pyetësorit u vu re se infermierët paraqiteshin të gatshëm për të plotësuar pyetësorin, pasi gjenetika ishte dicka tërheqëse për ta. U arrit të ktheheshin 97 pyetësor të plotësuar plotësisht pa humbje të dhënash, apo të dhëna të gabuara. Gjatë realizimit të pyetësorit janë bërë sqarime të shkurtra rreth tij, pa u përpjekur të ndikojmë në llojin e përgjigjes dhe mendimin e infermierit, madje plotësimi I pyetësorit bëhej në mënyrë individuale dhe jo në grup, duke shmangur mundësinë e deformimit të përgjigjeve dhe përsëritjen e tyre në shumë pyetësor. Për s ai përket konsistencës së brendshme të të dhënave, Koeficenti Cronbach alpha $\alpha = 0.815$.

3.5 Hipotezat e studimit

Përpunimi dhe analizimi I të dhënave të grumbulluara nga realizimi I pyetësorëve, ka për qëllim interpretimin e rezultateve me shifra si dhe mbrojtjen apo hedhjen poshtë të hipotezave të studimit. Duke përdorur hipotezat do të evidentohen implikimet logjike midis variablave të këtij punimi. Hipotezat e këtij punimi janë të listuara si më poshtë, interpretimi I të cilave do të realizohet në kapitullin " Diskutim".

1. **Hipoteza 1**: *" infermierët gëzojnë një nivel të kënaqshëm të njohuirve ndaj gjenetikës dhe faktorit gjenetik në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë "*
2. **Hipoteza 2**: " *Midis edukimit dhe nivelit mesatar të njohurive ndaj gjenentikës ekziston një lidhje sinjifikante positive."*
3. ***Hipoteza 3**: " Eksperienca e punës nuk ka ndikim mbi nivelin e njohurive të infermierëve ndaj gjenetikës".*
4. ***Hipoteza 4**: " Infermierët I vlerësojnë dijet e tyre ndaj gjenetikës në nivel nën mesatar".*

3.6 Instrumenti I perdorur- pyetësori

Mbledhja e të dhënave parësore të këtij punimi u realizuar nëpërmjet pyetësoreve të vetë administruar. Hartimi I pyetësorit është mbështetur në studimin që është marrë si pikë referimi, atë të zhvilluar nga J. Ross Graham, Universiteti I Victorias, me temë " *Exploring the Genetic and Genomics Knoëledge, Attitudes and Training Needs of Canadian Public Health Nurses and Epidemiologists*", në vitin 2017 si dhe nga Clare Bankhead, Jon Emery, Nadeem Qureshi, Harry Campbell, Joan Austoker, Eila Ëatson, " *Neë developments in genetics—knoëledge, attitudes and information needs of practice nurses"* .

Pyetësori I këtij punimi është ndarë në katër pjesë kryesore.

Në pjesën e I-rë të punimit përfshihen të gjitha pyetjet të cilat grumbullojnë të dhënat demografike të infermierëv etë intervistuar, si psh mosha, gjinia, eksperienca e punës në vite, niveli I formimit akademik, si dhe a kanë të intervistuarit ndonjë sëmundje gjenetike në familjet e tyre. pyetjet janë të mbyllura, përvec pyetjes së fundit e cila kërkon dhe specifikim të sëmundjes së pranishme.

Pjesa e II-të e pyetësorit shërben për matjen e nivelit të njohurive që zotërjnë infermierët ndaj gjenetikës. Në këtë pjesë janë të renditura 7 pyetje. Pyetja e përgjigjur saktë vlerësohet me një pikë, dhe 0 pikë nëse është kthyer pergjigje e gabuar. Për të mos patur pyetje në formë pohimesh, pyetjet janë bërë reverse (pra kthyer mbrapsht për të patur përgjigje sa më të sakta). Pra nëse një infermier

përgjigjet saktë në të gjitha pyetjet, atëherë ai ka një mesatare prej 7 pikësh. Pyetjet në këtë pjesë janë të tipit të mbyllur, me mundësi kategorike përgjigjesh.

Në pjesën e III-të të pyetësorit do të vlerësohen qëndrimet e infermierëve ndaj gjenetikës. Në kët pjesë janë renditur tre pyetje, përgjigjet e të cilave janë kategorike.

Në pjesën e IV-të të pyetësorit do të vlerësohen nevojat trainuese të infermierëve ndaj gjenetikës dhe faktorit gjenetik në shumë sëmundje kronike. Në kët pjesë infermierët duhet të vetëvlerësojnë njohuritë e tyre nëpërmjet një sistem pikëzimi nga 0 në 10, përkatësisht " të pamjaftueshme" deri në " të mjaftueshme". Gjithashtu në kët pjesë infermirët do të listojnë burimet në të cilat ata kanë përfituar njohuritë ndaj gjenetikës.

Në total pyetësori përmban 18 pyetje, të cilat nuk kërkojnë shumë kohë në plotësim dhe pyetjet në tërësi janë të tipit të mbyllur.

3.7 Mënyra e mbledhjes së të dhënave

Së pari në këtë punim, janë grumbulluar të dhënat dytësore apo cilësore të këtij punimi, të cilat përbëjnë kuadrit teorik të punimit dhe flasin për zbulimet dhe rolin e gjenetikës në sëmundjet kronike apo ato multi faktoriale, të cilat kanë një prevalencë të lartë në popullatë. Bazuar në dy studimet bashkëkohore të cilat janë marrë si pikë referimi për këtë punim është formuluar dhe ndërtuar pyetësori I këtij punimi, duke patur si qëllim përfshirjen e elementëve të përcaktuar gjatë teorisë. Më tej, janë mbledhur të dhënat dytësore nëpërmjet pyetësorve të vetëadministruar dhe intervistimit të infermierëve të zgjedhur.

3.8 Analizimit të të dhënave

Pas plotësimit të të gjithë pyetësorëve, të dhënat janë koduar dhe janë hedhur në programin SPSS 22, nëpërmjet të cilit u realizua përpunimi statistikor dhe ilustrimi I rezultateve në paraqitje të ndryshme grafike. Për përftimin e vlerave sasiore janë përdorur frekuencat dhe statistika deskriptive. Për vlerësimin e marrëdhënieve midis variablave janë përdorur korelacionet dhe përcaktimi I koeficentit Pearson, ndërsa për vlerësimin e mesatare është përdorur t-test. Për paraqitjen grafike të të dhënave janë përdorur Grafikët e tipit Bar, të thjeshtë ose të kryqëzuar, kjo e fundit për të paraqitur shpërndarjen e një variable ndaj një variable tjetër.

3.9 Etika studimit

Gjatë realizimit të intervistave, apo ndërveprimit me infermierët e intervistuar janë ruajtur dhe respektuar rregullat e etikës profesionale.Është ruajtur privatësia e të anketuarit dhe është realizuar intervista në mënyrë individuale.

Gjatë dhënies së përgjigjeve nuk është mbajtur asnjë lloj qëndrimi apo gjykimi ndaj të intervistuarit, madje nuk është interpretuar asnjë pikë e pyetësorit, në mënyrë që të shmangeshin ndikimet mbi përgjigjet e dhëna, duke veçuar rastet e paqartësive.Nuk është kushtëzuar apo detyruar askush të marrë pjesë në pyetësor, pra pjesëmarrja ishte e vullnetshme.

4. Analizimi I të dhënave të studimit

Në këtë pjesë të punimit do të analizohen në mënyrë statistikore të gjitha të dhënat e mbledhura nga pyetësori si dhe observacioni I realizuar. Të dhënat janë analizuar nëpërmjet EXEL dhe Spss, Versioni 22.

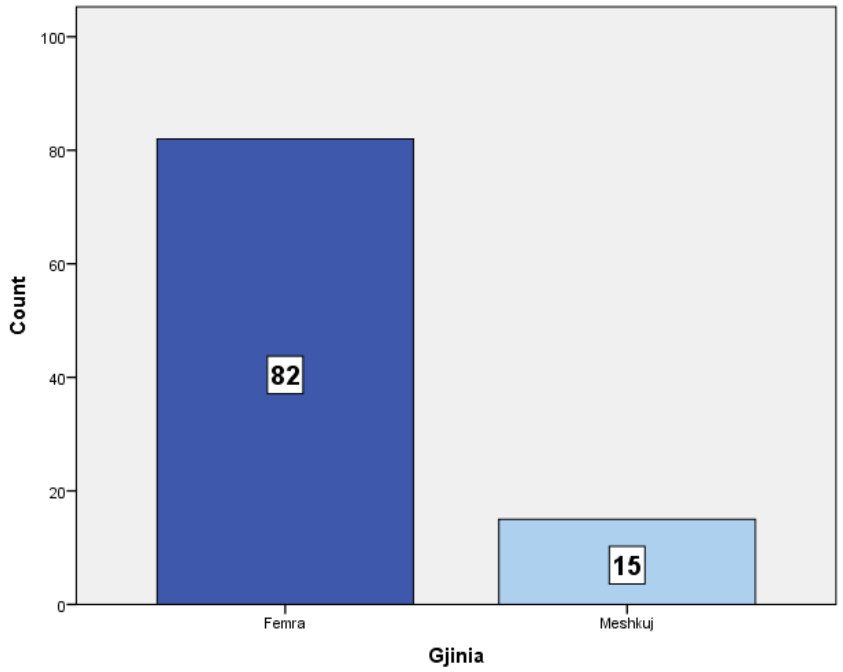
4.1 Analizimi I të dhënave demografike të personave të intervistuar

1. ***Mosha e infermirëve të intervistuar***. Në tabelën e mëposhtëme shohim moshën mesatare të infermirëve të marrë pjesë në studim. Mosha mesatare është X=38.4, ku mosha më e vogël është 23 vjeç dhe mosha më e madhe është 57.

	N	Minimum	Maximum	Mesatarja	Std. Deviation
Mosha	97	23	57	38.41	9.459
Valid N (listëise)	97				

Tabela 8 Mosha e infermiereve te intervistuar

2. ***Gjinia e të intervistuarëve.*** Sikurse shihet në grafikun e mëposhtëm shumica e infermirëve të intervistuar janë femra (82/97) dhe vetëm 15 prej tyre janë meshkuj.



Grafiku 1. Gjinia e te intervistuarve

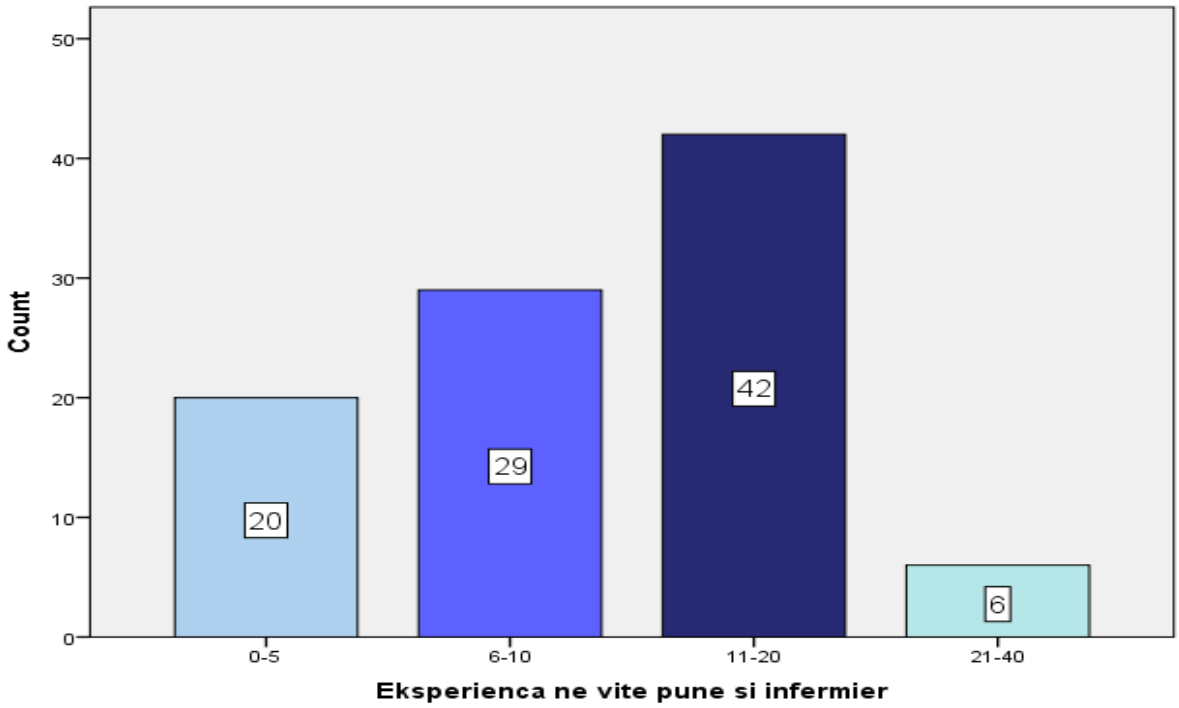
3. ***Eksperianca në vite punë***. Infermirët janë pyetur rreth numrit të viteve në të cilat ushtrojnë profesionin e tyre si infermier duke menduar se eksperienca e punës mund të ndikojë më tej në variablat e tjera të studimit. Vitet e punës janë shkallëzuar nga 0-5 vjet, 6-10 vjet, 11-20 vjet dhe 21- 40 vjet pune eksperiencë. Në tabelën e mëposhtëme shohim se 20% e infermierëve të

intervistuar kanë vetëm 0-5 vjet vite eksperiencë punë, 30% kanë 6-10 vite pune dhe shumica e tyre kanë 11-20 vjet pune. Një përqindje shumë e vogël, prej 6% kanë 21-40 vite pune. Këto të dhëna paraqiten grafikisht në grafikun e mëposhtëm.

Eksperienca ne vte pune si infermier

		Frequency	Percent	% e vlefshme	Cumulative Percent
Valid	0-5 vjet	20	20.6	20.6	20.6
	6-10 v	29	29.9	29.9	50.5
	11-20	42	43.3	43.3	93.8
	21-40	6	6.2	6.2	100.0
	Total	97	100.0	100.0	

Tabela 9. Eksperienca ne vite pune si infermier



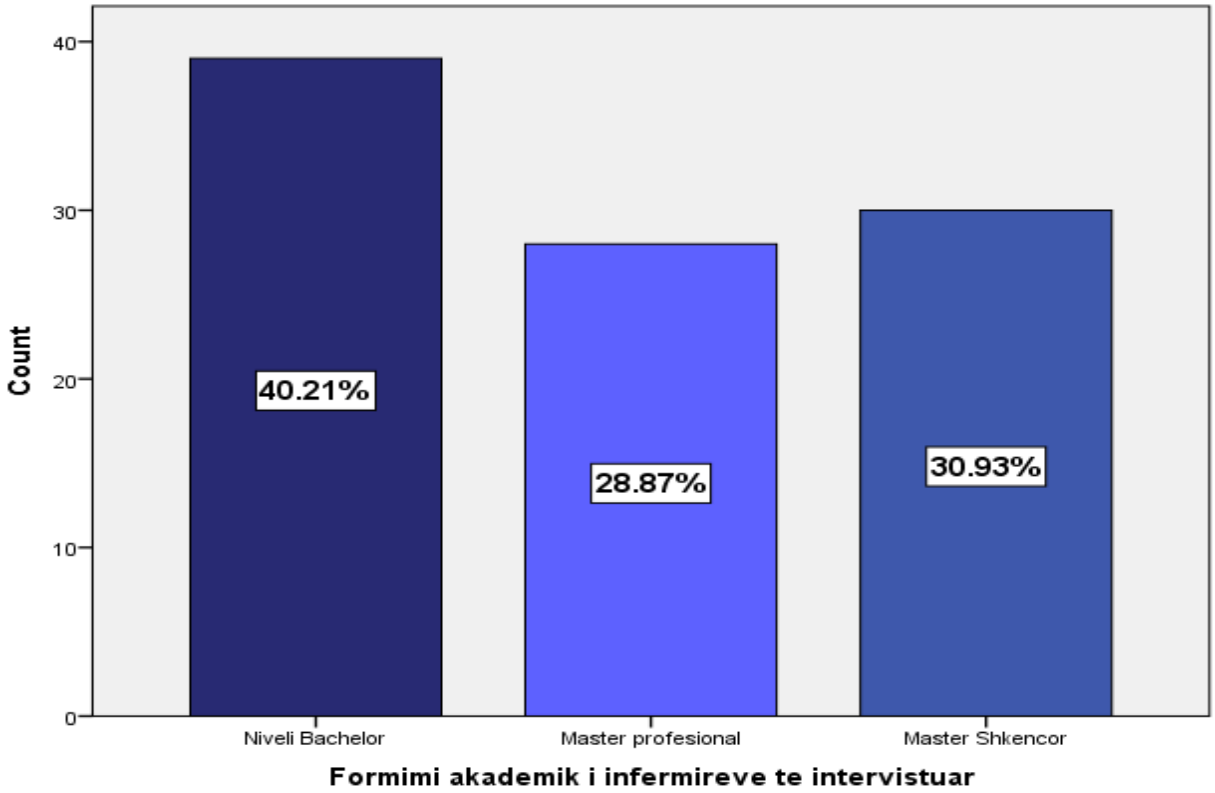
Grafiku 2 Eksperienca ne vite pune si infermier

4. ***Formimi akademik I të intervistuarëve.*** Ashtu sikurse eksperienca në punë, një variabël I rëndësishëm është dhe formimi akademik, pasi mund të ndikojë ose jo në nivelin e njohurive të infermirëve të intervistuar. Shumica e të anketuarëve, 40%, kanë përfunduar vetëm nivelin Bachelor të studimeve, 29% kanë përfunduar Master Profesional dhe 31% Master Shkencor. Të gjitha këto të dhën paraqiten në tabelën e frekuencave si dhe në grafikun e mëposhtëm të tipit Bar.

Formimi Akademik

	Frekuenca	Percent	% e vlefshme	%kumulative
Bachelor	39	39.8	40.2	40.2
M.Prof	28	28.6	28.9	69.1
M. Shken	30	30.6	30.9	100.0
Total	97	99.0	100.0	

Tabela 10. Formimi akademik i te intervistuarve



Grafiku 3. Formimi akademik i te intervistuarve

5. ***A janë në dijeni të ndonjë sëmundjeje gjenetike në familjen e tyre?*** Infermierët janë pyetur nëse në familjen e tyre është e pranishme ndonjë sëmundje gjenetike. Shumë pak raste, vetëm 5, janë shprehur se janë mbartës të Talasemisë minor, 67 të intervistuar shprehen se nuk kanë në familjet e tyre sëmundje hereditare dhe 25 infermierë shprehen se nuk janë në dijeni të ndonjë sëmundjeje të pranishme në familjet e tyre.

Prania e semundjeve gjenetike ne familjet e te intervistuareve

		Frekuenca	Perqindja	Perqindja e vlefshme	%kumulative
Valid	Po	5	5.2	5.2	5.2
	Jo	67	69.1	69.1	74.2
	Nuk e di	25	25.8	25.8	100.0
	Total	97	100.0	100.0	

Tabela 11. Prania e semundjeve gjenetike ne familjet e te intervistuarve

4.2 vlerësimi I nivelit të njohurive ndaj faktorit gjenetik në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë.

Kjo pjesë e pyetësorit ka për qëllim matjen e nivelit të njohurive ndaj faktorit gjenetik në sëmundjet kronike apo në ato të cilat kanë një prevalencë të lartë në popullatë, depistimi I të cilave I faturohet Shërbimit Shëndetsor Parësor. Në këtë pjesë përfshihen 7 pyetje të përgjithshme rreth gjenetikës. Pyetja e saktë shënohet me një pikë, ndërsa ajo e gabuar me 0 pikë. Pra në total ky minitestim vlerësohet me 7 pikë max dhe 0 pikë minimale. ***Duke parë tabelën e mëposhtëme shohim se niveli I njohurive që gëzojnë infermirët ndaj gjenetikës dhe faktorik hereditary në shumë sëmundje kronike është X=3.39 pikë nga 7 pikë max dhe 0 pikë min. pra ky nivel është më I ulët se liveli mesatar.***

Statistike deskriptive

	N	Minimum	Maximum	Mesatarja	Dev. Stand
Mesatarja e pikeve	97	2	6	3.39	1.070
Valid N (listëise)	97				

Tabela 12. Niveli mesatar i njohurive ndaj gjenetikes dhe rolit te faktorit hereditar

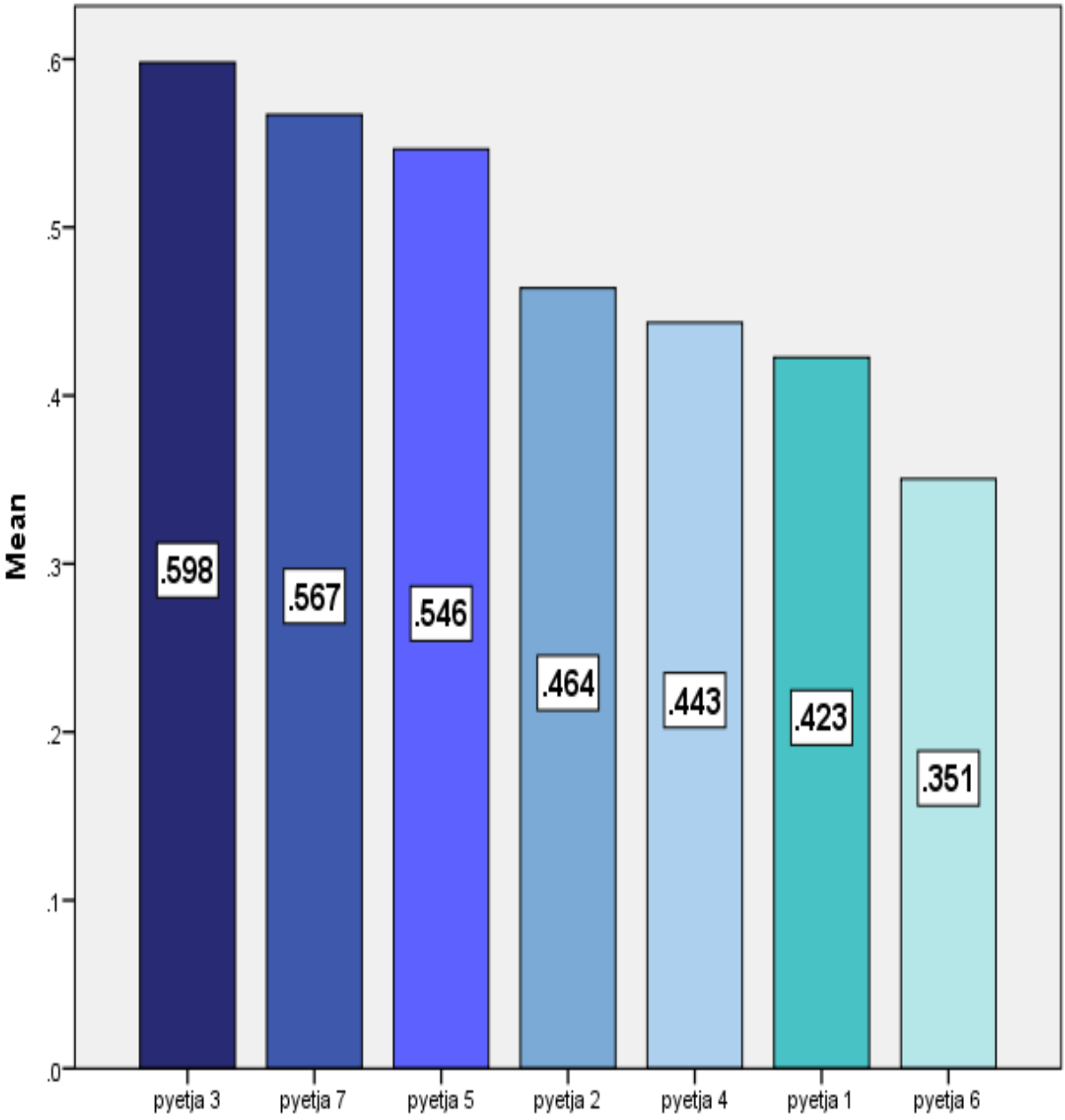
Në tabelën e mëposhtëme janë paraqitur të gjitha vlerat e pyetjeve të minitestit për matjen e nivelit të njohurive ndaj gjenetikes dhe faktorit hereditary në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë. Në tabelën e mëposhtme kolonat të cilat janë të ngjyrosura përbëjnë përgjigjet e sakta të testit.

Pyetja	*Jam dakort*	*Nuk jam e sigurtë*	*Nuk jam dakort*
1. *Gjenotipi është tërësia e tipareve të matshme të një individi*	54	2	**41/97**

2. *Stili I jetesës, faktorët socioekonomik, nuk mund të modifikojnë ose të ndikojnë në riskun gjenetik të sëmundjes.*	52	-	**45/97**
3. *Realizimi I testeve gjenetike nuk duhet domosdoshmërisht të shoqërohet me këshillim gjenetik*	39/97	-	**58/97**
4. *Testet gjenetike parashikuese identifikojnë gjenotipet të cilat në vetvete nuk shkaktojnë sëmundjen por ndikojnë në riskun e zhvillimit të saj.*	**43/97**	1	53
5. *Një individ I shëndetshëm nuk mbart gjene riskante për zhvillim të patologjive të ndryshme.*	40	3	**53/97**
6. *Nëse dy persona mbartës të një sëmundjeje martohen, atëherë gjysma e fëmijëve që do të lindin do të jenë të sëmurë.*	44	-	**34/97**
7. *Vlera klinike e një testi gjenetik parashikues është përmirësimi I statusit shëndetsor të një subjekti.*	**55/97**	-	42

Tabela 13 Pergjigjet e seciles pyetje te minitestimit

Nëse do të bënim një paraqitje grafike për secilën pyetje të pyetësorit shohim se pyetja nr.3 e pyetësorit, konkretisht" *Realizimi I testeve gjenetike nuk duhet domosdoshmërisht të shoqërohet me këshillim gjenetik"* ka patur numër më të lartë përgjigjesh të sakta, ndërsa pyetja nr.6 "*Nëse dy persona mbartës të një sëmundjeje martohen, atëherë gjysma e fëmijëve që do të lindin do të jenë të sëmurë"* ka patur numrin më të vogël të përgjigjeve të sakta. Përgjigjet e minitestimit janë paraqitur në grafik sipas rendit zbritës.



Grafiku 4 Mesatarja e pikeve per secilen pyetje te minitestimit

➢ Nëse do të vlerësonim marrëdhëniet midis nivelit mesatar të njohurive dhe formimit akademik të infermierëve të intervistuar do të shihnim se kjo marrëdhënie është e karakterit pozitiv me sinjifikancë P<0.001.

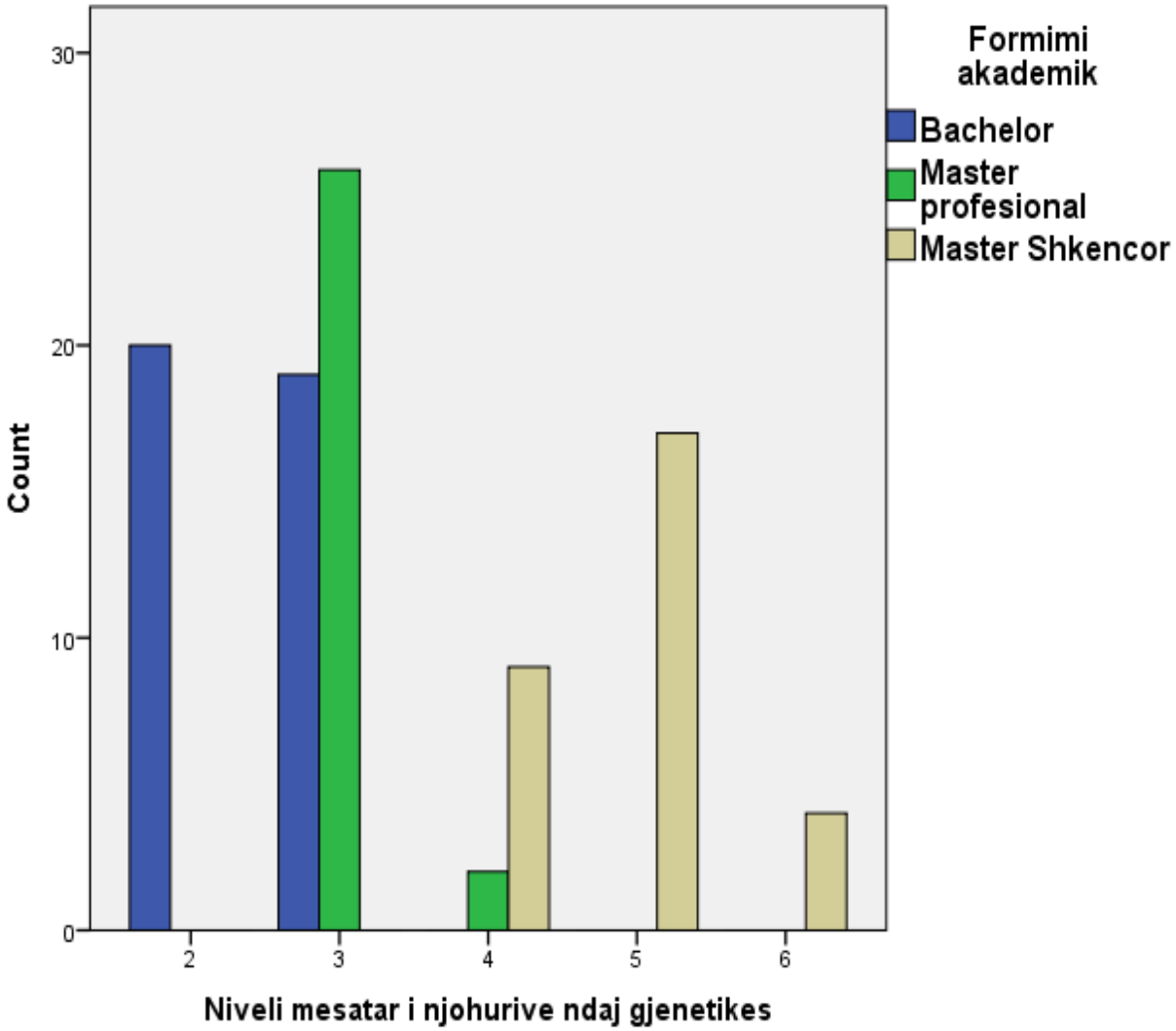
Në tabelën e mëposhtme është vlerësuar statistikisht marrëdhënia midis nivelit të edukimit dhe nivelit mesatar të njohurive që zotërojnë infermierët ndaj gjenetikës dhe faktorit hereditary. Kjo marrëdhënie është positive, me Koeficent Pearson 0.864 dhe P<0.001, që do të thotë se me rritjen

e nivelit të edukimit kemi nivel më të lartë të njohurive ndaj gjentikës dhe faktorit hereitar në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë.

		Formimi akademik I infermiereve
Niveli mesatar I njohurive	Pearson Correlation	.864**
	Sig. (2-tailed)	.0003
	N	97

Tabela 14. Marredhenia midis nivelit mesatr te njohurive dhe form,imit akademik te infermiereve

Kjo marrëdhënie është shprehur grafikisht në grafikun e mëposhtëm të tipit të kryqëzuar mes variablave. Në këtë grafik shohim se me rritjen e nivelit akademik të infermirëve të intervistuar rritet numri I pergjigjeve te sakta të dhëna nga këta infermier.



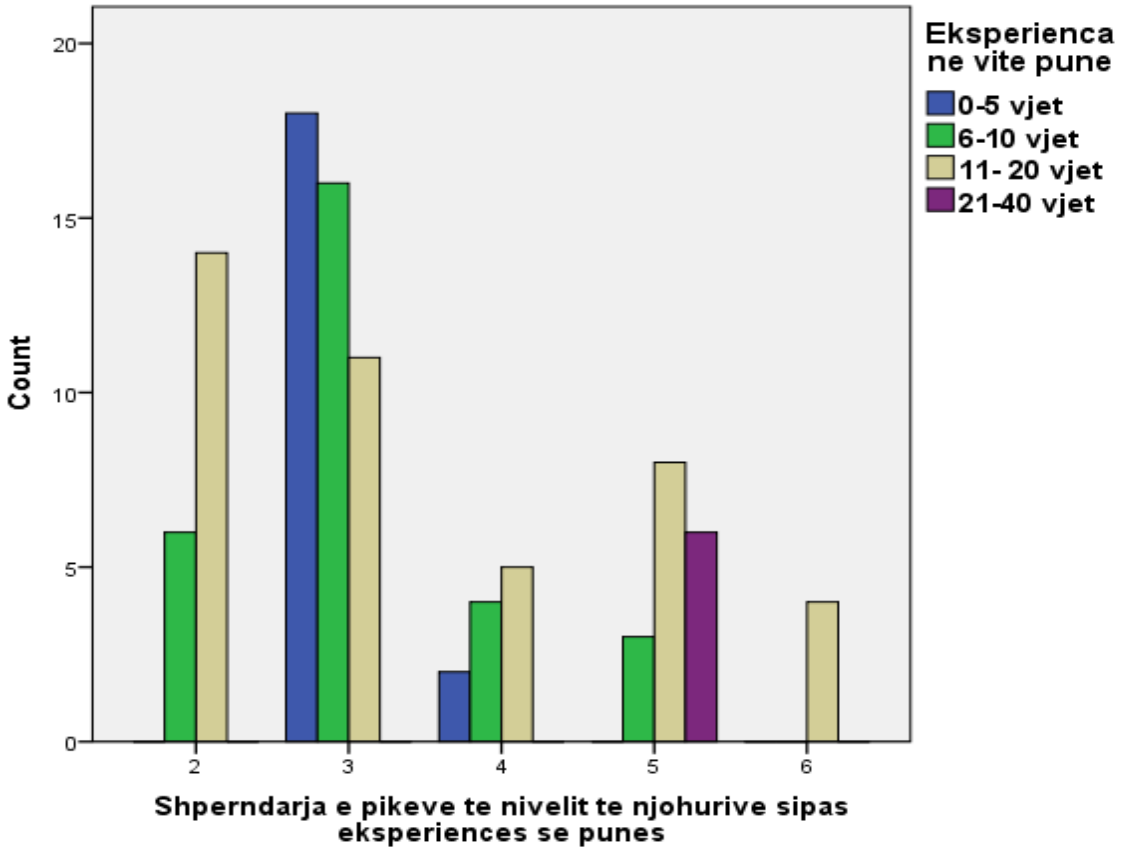
Grafiku 5. Shperndarja e nivelit te njohurive sipas formimit akademik te infermireve te intervistuar

- Nëse do të shqyrtonim lidhjen midis nivelit të njohurive dhe eksperiencës në vite pune si infermier, shohim se kjo marrëdhënie është domethënëse, e karakterit pozitiv. ***Pra mund të themi se niveli mesatar I njohurive që zotërojnë infermierët ndaj gjenetikës rritet me rritjen e viteve të eksperiencës së punës (Koeficenti Pearson 0.296 dhe P=0.003)***

		Eksperienca ne vite pune
Niveli mesatar I njohurive	Pearson Correlation	.296**
	Sig. (2-tailed)	.003
	N	97

Tabela 15. Vleresimi i marredhenies midis nivelit te njohurive dhe eksperiences ne vite pune.

Në grafikun e tipit të kryqëzuar, është paraqitur shpërndarja e nivelit të njohurive sipas eekpseriencës në vite punë si infermier. Shohim se nivelin më të lartë të pikëve e kanë dhënë të intervistuarit me 21-40 vite punë apo ata me 11-20 vjet, dhe numrin më të vogël të pikëve e kanë dhënë ata me më pak vite eksperiencë pune si infermier.

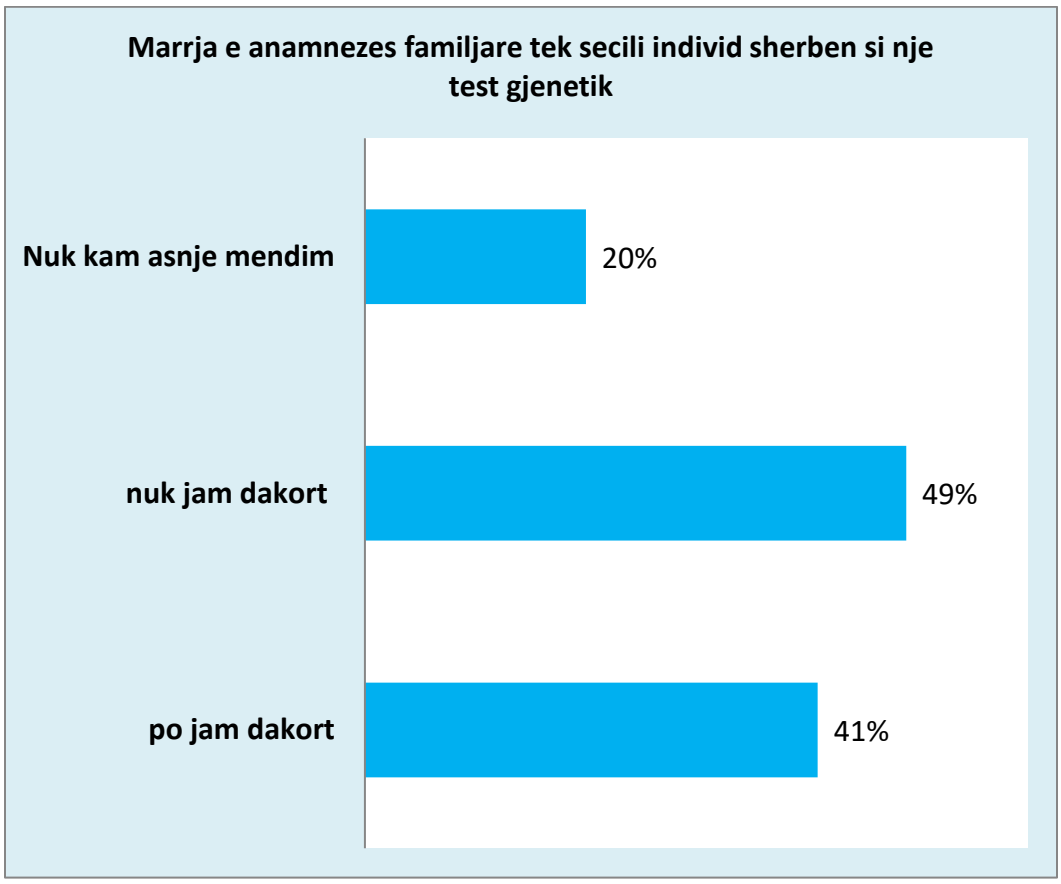


Grafiku 6. Shperndarja e nivelit te njohurive sipas eksperiences ne vite pune.

4.3 Analizimi I qëndrimeve të infermierëve ndaj rolit të gjenetikës në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë.

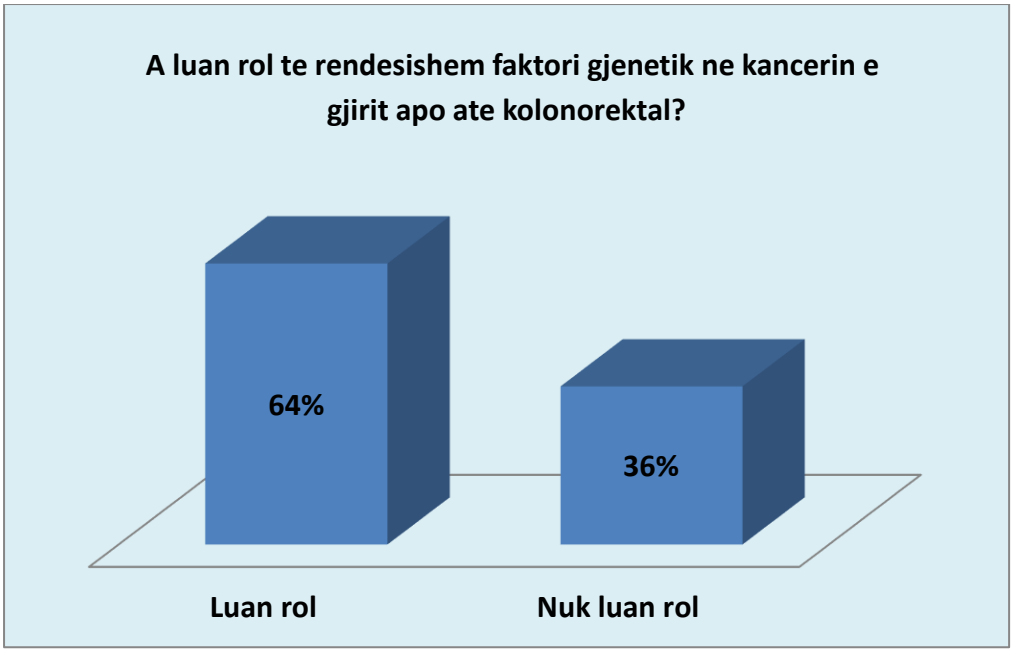
Në këtë pjesë të tretë të pyetësorit do të vlerësohen qëndrimet që mbajnë infermirët ndaj rolit të gjenetikës në shumë sëmundje kronike si psh hipertensioni, diabeti apo lloje të ndryshme të kancerit, etj.

- ***Në pyetjen Nr.13***, 100% e infermirëve të intervistuar mendojnë se realizimi I testeve gjenetike parashikuese ndihmon në parandalimin dhe kurimin në kohë të sëmundjeve kronike. Ky reagim përbën një qëndrim pozitiv të infermirëve ndaj gjenetikës dhe rolit të saj në shumë sëmundje.
- ***P14.*** Sikurse është folur gjatë kuadrit teorik për rëndësinë e marrjes së anamnezës familjare, infermirët janë shprehur se është një procës shumë I vlefshëm në 41% të rasteve, 20% nuk kanë asnjë mendim lidhur me ketë procedurë dhe 39% nuk mendojnë se marrja e anamnezës ka vlerën e një testi gjenetik. Këto të dhëna shprehen në grafikun më poshtë.

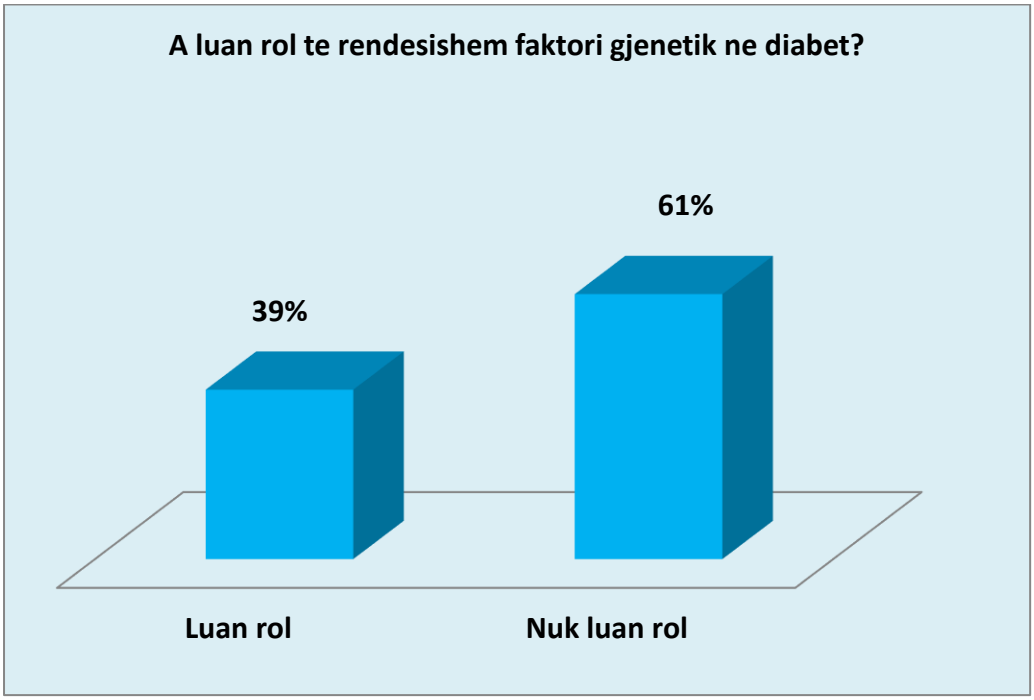


Grafiku 7. Marrja e anamnezes familjare sherben si nje test gjenetik

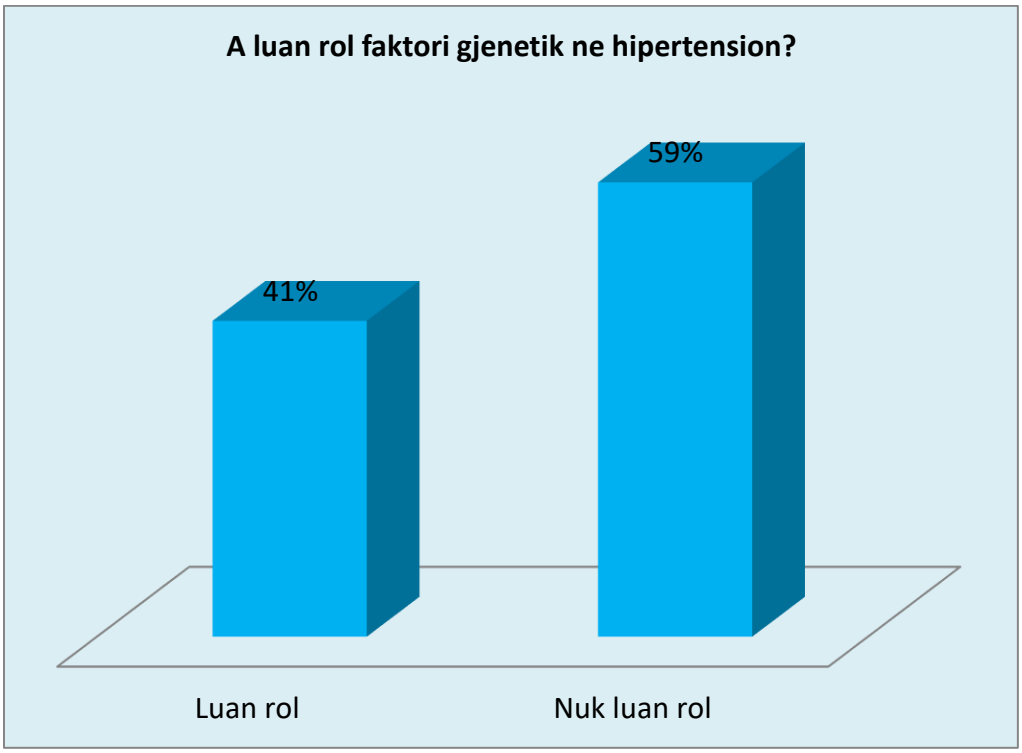
P15. A mendoni se faktori hereditar përbën risk për sëmundjet e mëposhtme? Infermirët janë pyetur rreth mendimit që ata kanë ndaj rolit të faktorit gjenetik në shumë sëmundje me prevalencë të lartë. Në grafikët më poshtë shprehet qëndrimi I tyre.



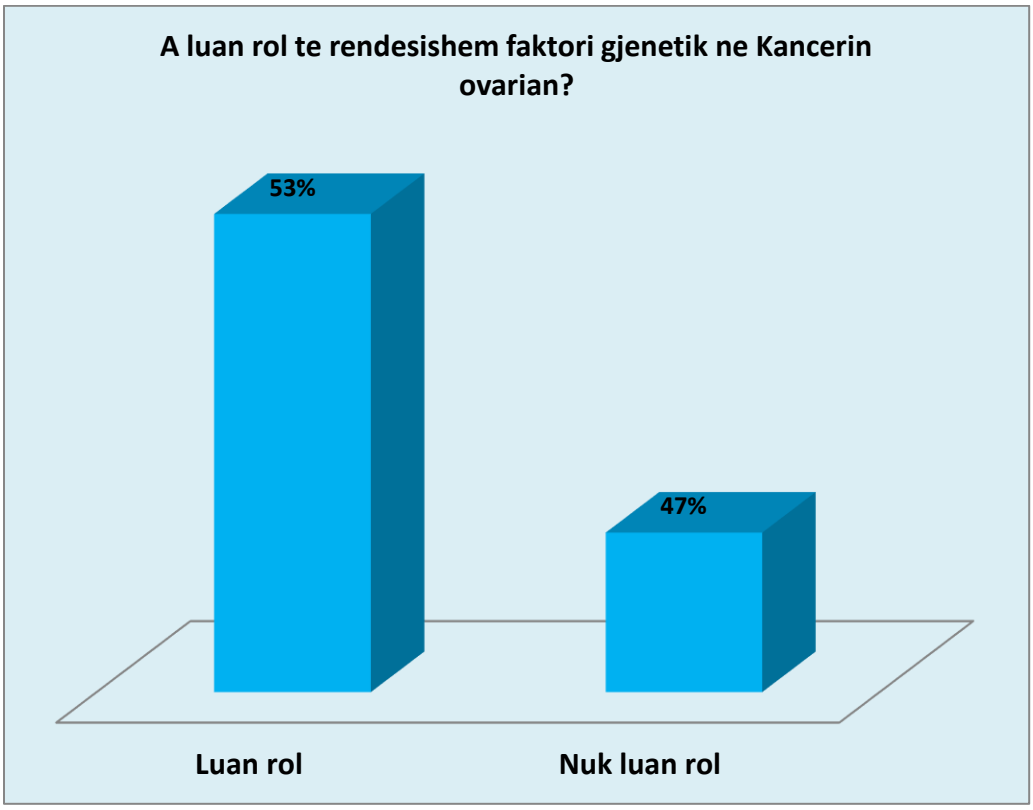
Grafiku 8.A luan rol te rendesishem faktori gjenetik ne kancerin e gjirit apo ate kolonorektal?



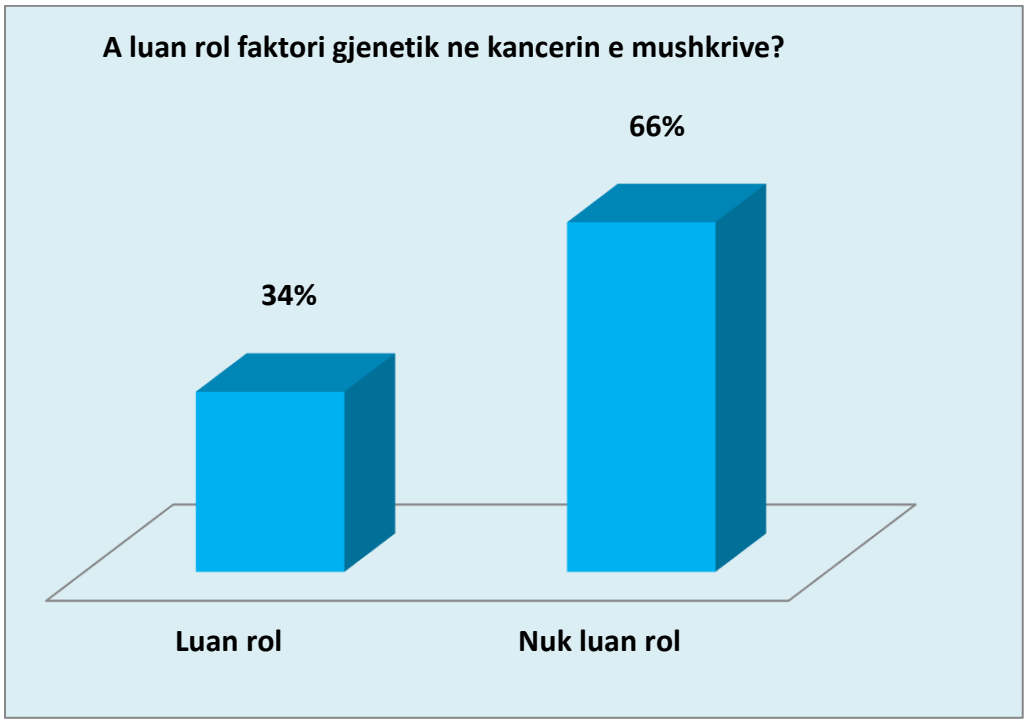
Grafiku 9. A luan rol te rendesishem faktori gjenetik ne diabet?



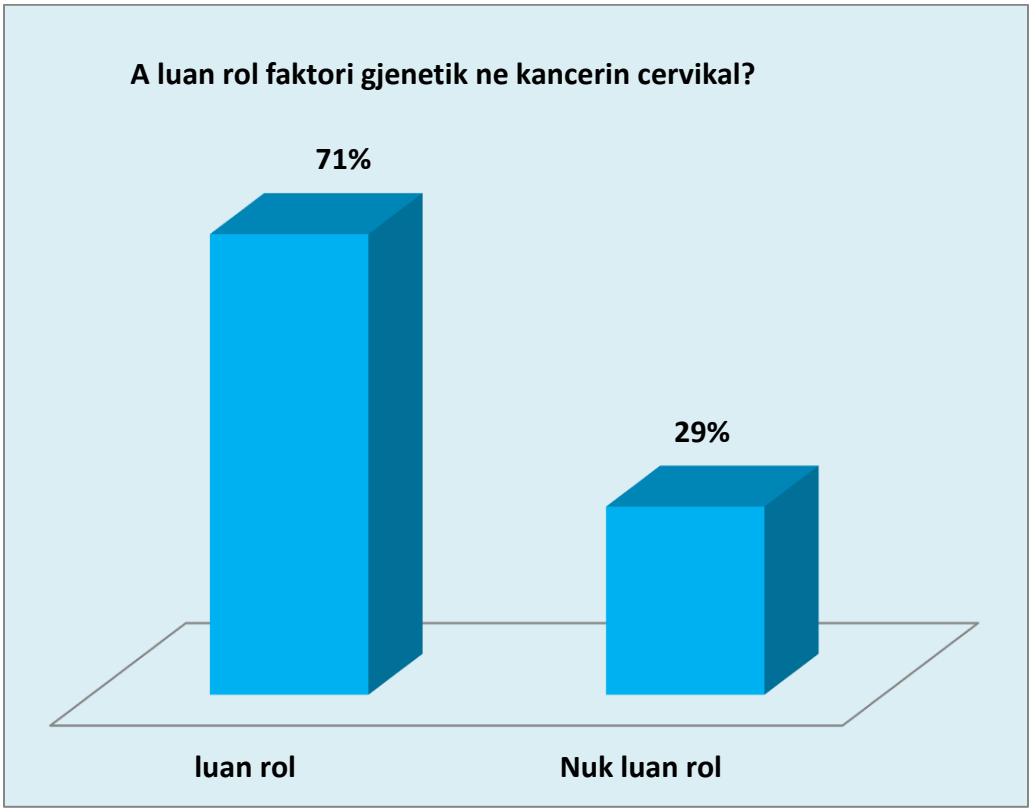
Grafiku 10. A luan rol te rendesishem faktori gjenetik hipertension



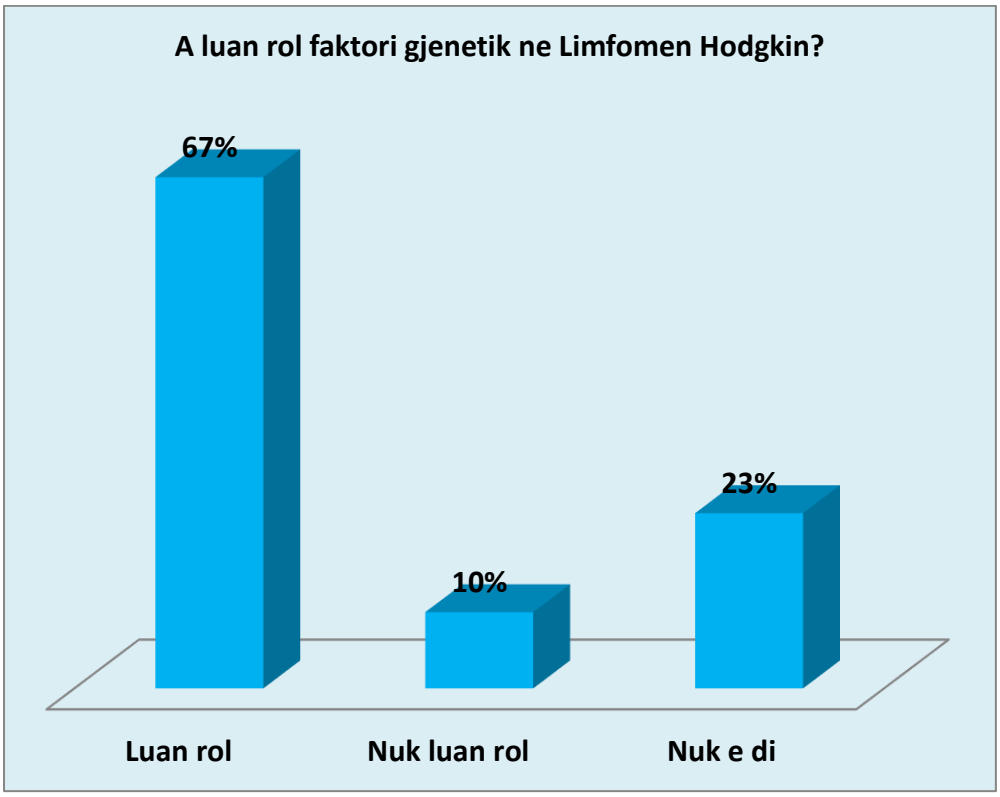
Grafiku 11. A luan rol faktori gjenetik ne kancerin ovarian?



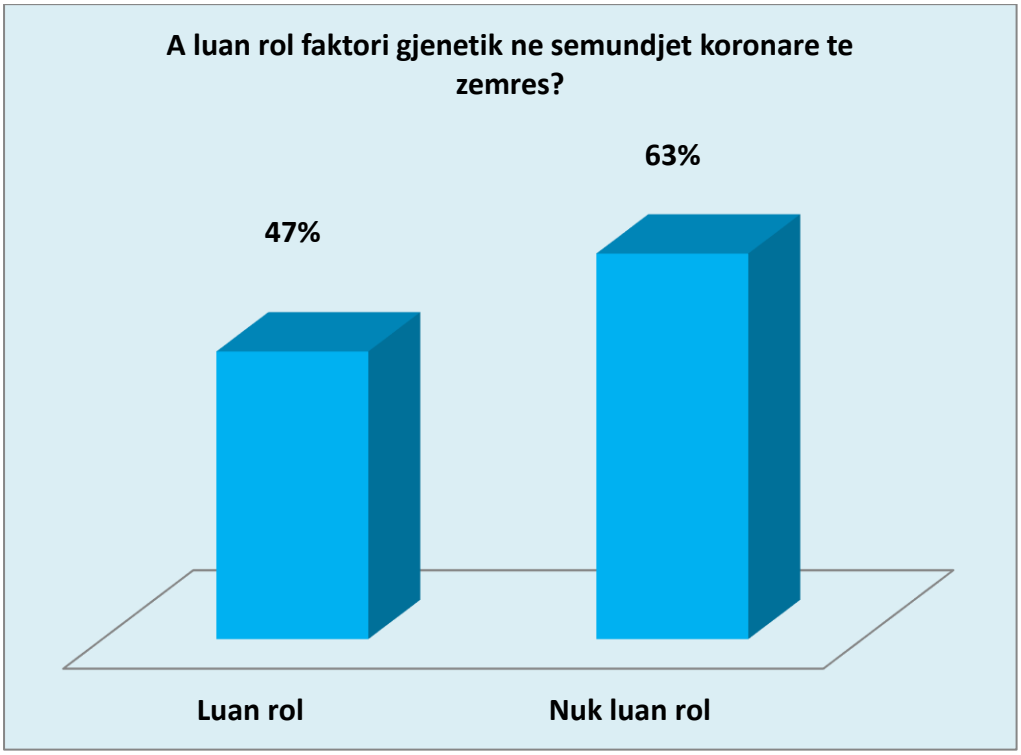
Grafiku 12. A luan rol faktori gjenetik ne kancerin e mushkrive?



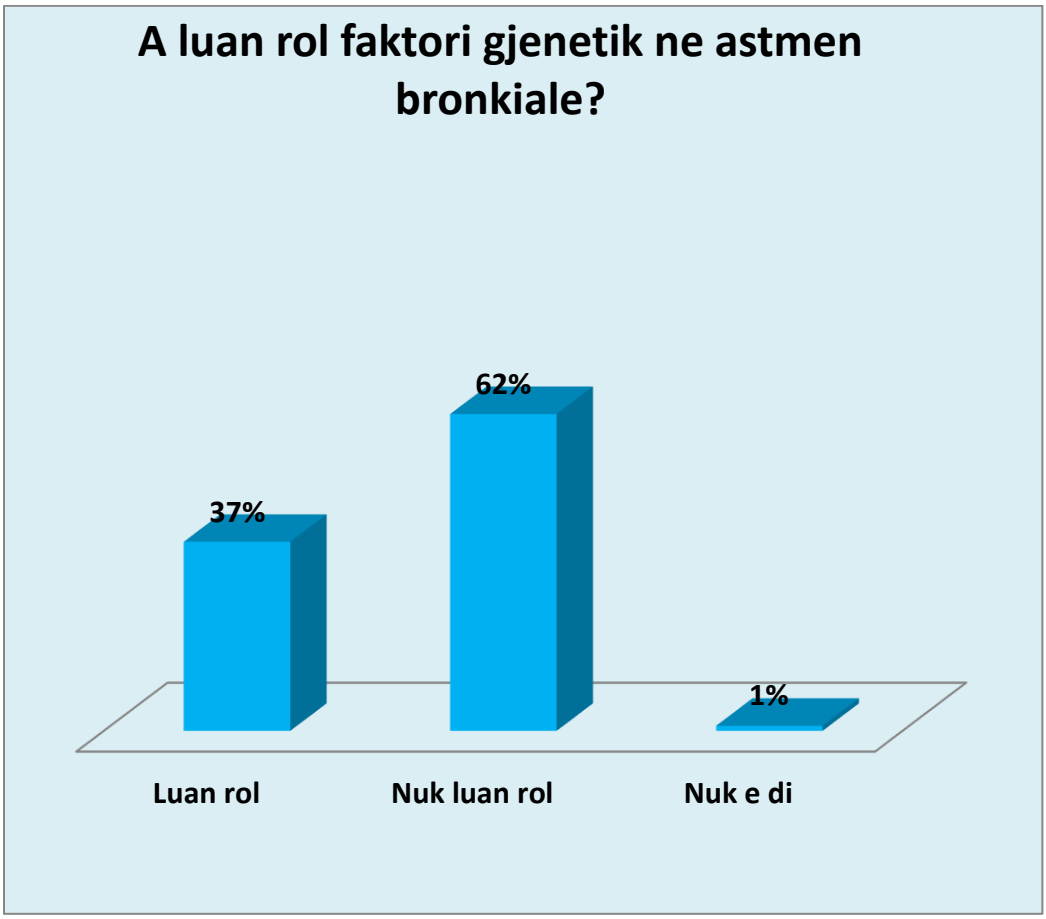
Grafiku 13. A luan rol faktori gjenetik ne Kancerin cervikal



Grafiku 14 A luan rl faktori gjenetik ne Limfomen Hodgkin?



Grafiku 15. A luan rol faktori gjenetik ne semundjet koronare te zemres?



Grafiku 16. A luan rol faktori gjenetik ne astmen bronkiale?

- ***Konsistenca e brendshme e të dhënave të pyetësorit***. Në tabelën e mëposhtme shfaqet Koecficenti Cronbach alpha prej 0.815, I cili tregon për vlefshmëri të të dhënave të pyetësorit.

Reliability Statistics

Cronbach's Alpha	N of Items
.815	18

Tabela 16. Cronbach alpha per te dhenat e pyetsorit

4.4 Analizimi I nevojave trainuese të infermierevë ndaj gjenetikës dhe gjenomikës.

- ***P16***. Në këtë pyetje, u është kërkuar infermirëve të intervistuar të vlerësojnë me anë të një sistem pikëzimi, nga 0 në 10, dijet e tyre ne lidhje me gjenetikën. Sikurse shihet dhe në tabelen e

mëposhtëme statistikore, infermirët I vlerësojnë dijet dhe njohuritë e tyre ndaj gjenetikës me 3.1 pikë mesatare, nga 10 të vlerësimit max. Duke përdorur Sample t-test, janë krahasuar këto dy mesatare, diferenca mes të cilave nuk është e rastësishme, por ka karakter sinjifikant, P<0.0001.

	Vlera t	Df	Sinjifikanca	Diferenca mes mesataresh
Niveli mesatar I njohurive	29.239	96	.0001	3.391
Si I vleresojnë dijet e tyre infermieret	28.472	96	.0001	3.084

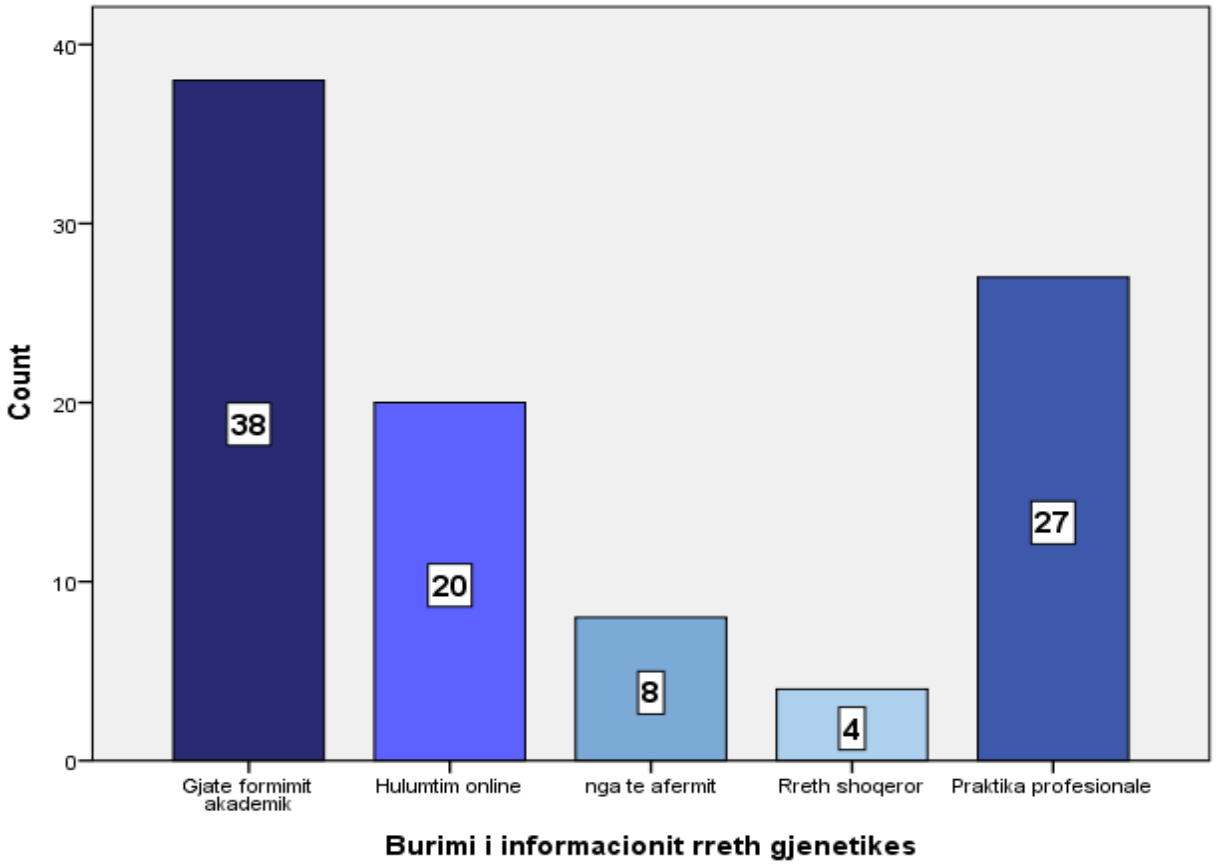
Tabela 17. Krahasimi i mesatareve te nivelit te njohurive dhe vete-vleresimit te njohurive.

- ***P17.*** Të gjithë infermierët e intervistuar shprehen se kanë nevojë të përmirësojnë dijet e tyre në këtë disiplinë, pra në këtë pyetje 100% e të intervistuarëve janë shprehur se kanë nëvojë të përmirësojnë dijet e tyre në lidhje me gjenetikën dhe sëmundjet.
- ***P18***. Në këtë pyetje merret informacion rreth burimit të dijeve ndaj gjenetikës. Të dhënat paraqiten në tabelën dhe grafikun e mëposhtëm. Shohim se burimi kryesor I informacionit apo dijes ndaj gjenetikës ka qënë formimi akademik, në 38 raste, hulumtimi personal online në 20 raste, dhe praktika profesionale në raste.

Burimi I informacionit

	Frequency	Percent	Valid Percent	Cumulative Percent
Gjate formimit akademik	38	39.2	39.2	39.2
Hulumtim online	20	20.6	20.6	59.8
Nga te afermit	8	8.2	8.2	68.0
Rreth shoqeror	4	4.1	4.1	72.2
Praktika profesionale	27	27.8	27.8	100.0
Total	97	100.0	100.0	

Tabela 18. Burimi i informacionit rreth gjenetikes dhe faktorit gjenetik ne semundje



Grafiku 17. Burimi i informacionit rreth gjenetikes

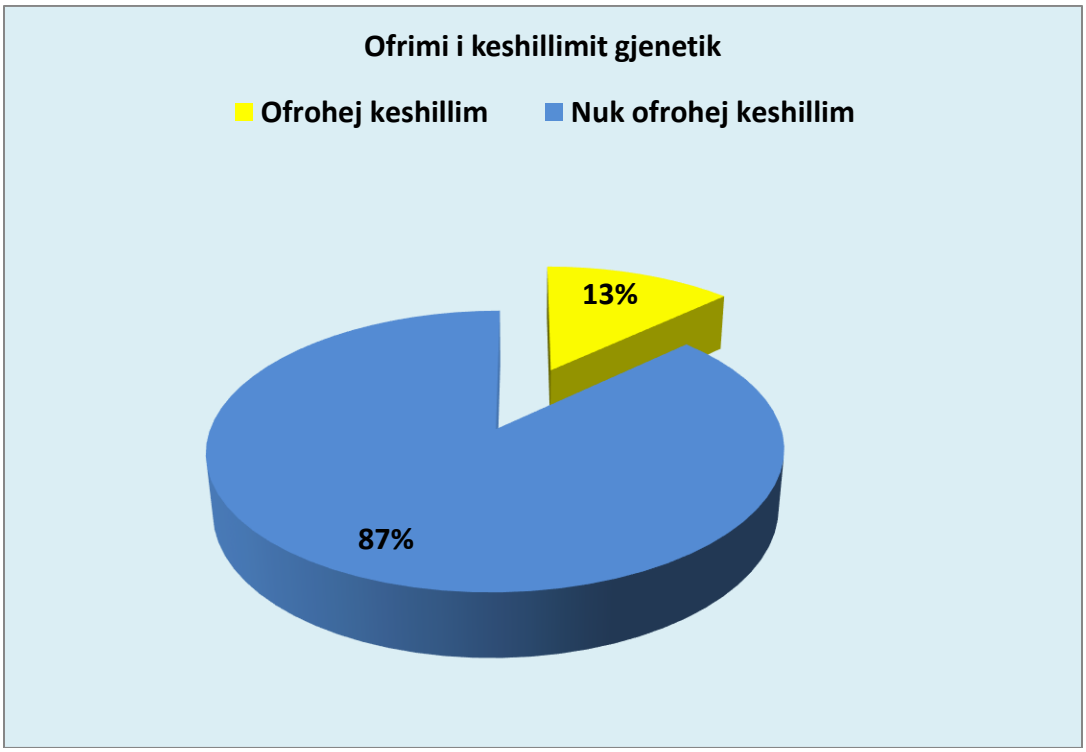
4.5 Të dhëna të grumbulluara nga observimi I realizuar në Qëndrën Shëndetsore Shushicë, Qarku Vlorë.

Bazuar në studimet që janë marrë në konsideratë në këtë punim, procedurat të cilat kanë si qëllim implementimin e gjenetikës në Kujdesin Shëndetsor Parësor, me qëllim paranadalimin dhe trajtimin në kohë të shumë sëmundjeve kronike, janë renditur si më poshtë:

- A ka një plan për evidentimin e familjeve të rrezikuara ndaj sëmundjeve gjenetike (sëmundje koronare, kancer te formave te ndryshme, hipertension, diabet)?
- A ka këshillime gjenetike me persona të cilët janë të shëndetshëm por të rrezikuar?
- A ka një plan ndërhyrjeje individual në këto raste?
- Kush e ofron këshillim gjenetik?
- A bëhen matje glukoze rutinë, edhe në persona të shëndetshëm?
- A bëhet matje e presionit arterial rutinë edhe në persona të shëndetshëm?
- A merret një anamnezë familjare?

Të dhënat më poshtë janë marrë gjatë observimit në Qëndrën Shëndetsore Shushicë, bazuar në pikat e përmendura më sipër.

1. Nuk ka një plan për të evidentuar familjet e rrezikuara ndaj sëmundjeve kronike.
2. Matja e glukozës realizohet në personat të cilët paraqiten për Check-up.
3. Matja e tensionit realizohet në personat e sëmurë, të diagnostikuar me probleme të hipertensionit, ose në ata të cilët paraqiten të qëndër për këtë shërbim. Pra matja nuk bëhet rutinë.
4. Nuk ka një plan ndërhyrjeje, protokoll të aprovuar për personat apo familjet e riskuara.
5. Ofrohet këshillim për këdo që kërkon informacion mbi gjendjen apo riskun e tij. Ky informacion ofrohet kryesisht nga mjeku I familjes. Këshillimi I ofruar paraqitet në grafikun e mëposhtëm. Sikurse shihet në shumë pak raste I është dhënë informacion pacientit rreth rrezikut dhe minimizimit të tij në vetëm 13% të rasteve të paraqitura në qëndër.
6. Anamneza familjare, me qëllim evidentimin e sëmundjeve të mundshme në gjenerata të ndryshme nuk plotësohej.



Grafiku 18. Ofrimi i keshillimit gjenetik ne qender shendetsore

5. Diskutim

Për realizimin e këtij punimi janë marrë në konsideratë dy punime bashkëkohore mbi gjenetikën, rolin e faktorit gjenetik në shumë sëmundje kronike si dhe rolin e infermierit në implementimin e kësaj disipline në Shërbimin Shëndetsor Parësor.

Sipas punimit të realizuar nga Clare Bankhead, Jon Emery, Nadeem Qureshi, Harry Campbell, Joan Austoker, Eila watson, " *New developments in genetics—knowledge, attitudes and information needs of practice nurses*", të publikuar në revistat mjekësore të Oxford University, në vitin 2001, thuhet se shumë shërbime me karakter gjenetik duhet të implementohen në Shërbimin Shëndetsor Parësor. Madje infermieri luan një rol shumë të rëndësishëm, pasi procedurat e ndjekura prej tij janë fillesat e shërbimit gjenetik. Përpara se infermieri të shpërndajë këtë shërbim, duhet të jetë I pajisur me dijet dhe informacionin e duhur ndaj gjenetikës dhe faktorit gjenetik në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë. Edhe pse gjenetika dhe gjenomika, në sëmundjet kronike, janë ende në zhvillim e sipër, secili prej personelit shëndetsor duhet të ketë besimin dhe qëndrimin e mirë ndaj rolit të kësaj fushë në sëmundshmërinë e popullatës[13].

Po a është gati Shërbimi Shëndetsor Parësor, apo Shëndeti Publik të implementojë këto ndërhyrje? Sipas Glanz & Bishop, 2010, për të lehtësuar këto ndërhyrje në kujdesin shëndetsor, duhet një gadishmëri e lartë e stafit mjekësor, pra peshën kryesore të realizimit e mbart I gjithë personeli I Kujdesit Shëndetsor Parësor. Në një konferencë mes Tomm- Bonde dhe 56 kolegëve të tij, lider të Shëndetit Publik, gjithcka u përmblodh me një thënie " Më keni thënë çfarë duhet të bëj, tani më thoni si ta bëj". Të gjithë pjesëmarrësit shprehën mungesa të theksuara të njohurive, mungesë qëndrimesh positive si dhe barriera të shumta që pengonin implementimin e gjenetikës.

Sipas universitetit të Colorado, në një studim të realizuar në 2017, u pa se një implementim I susksesshëm I kësaj discipline, kërkonte njohuritë, qëndrimim, motivimin, sjelljet dhe besimin e duhur tek stafi shëndetsor. Autorët raportojnë se të gjitha përpjekjet duhet të adresohen fillimisht në rritjen e dijeve ndaj rolit të gjenetikës.

[13] Marre nga: https://academic.oup.com/fampra/article/18/5/475/664872

Në studimin e parë të cilin ne kemi marrë në konsideratë, është matur prevalenca e mbledhjes së anamnezës familjare si dhe niveli I njohurive që zotërojnë infermierët ndaj gjenetikës dhe rolit të saj në shumë sëmundje, qëllim I cili shprehet edhe në këtë punim.

Studim tjetër I marrë në konsideratë është realizuar nga J. Ross Graham, Universiteti I Victorias, me temë " Exploring the Genetic and Genomics Knoëledge, Attitudes and Training Needs of Canadian Public Health Nurses and Epidemiologists", në vitin 2017. Sikurse në studimin e parë, edhe ky studim kishte për qëllim vlerësimin e njohurive të stafit mjekësor ndaj rolit të gjenetikës, vlerësimin e qëndrimeve si dhe nevojat e metejshme për trainim në këtë fushë.

Sipas Godino dhe Skirton, në studimin e tyre të realizuar në vitin 2012, u pa se njohuritë e infermierëve ndaj gjenetikës dhe gjenomikës ishin shumë të dobta, madje kurrikula gjenetike në programet infermierore parqiste shume mungesa.

Duke marrë si shembull studimet e mësipërme, ky punim ka për qëllim matjen e nivelit të njohurive që kanë infermierët e Qëndrave shëndetsore, ndaj gjenetikës dhe rolit të saj në shumë sëmundje.

Në studim morrën pjesë N=97 infermierë, të cilët ushtronin profesionin e tyre në Shërbimin Shëndetsor Parësor, ndërsa në studimet referuese mostra e marrë në studim është shumë herë më e madhe, rreth 600 infermierë të intervistuar.

Janë marrë të dhëna demografike si mosha apo gjinia, ku mosha mesatare e infermierëve të cilët morrët pjesë në studim ishte 38 vjeç. Shumica e infermierëve të anketuar ishin femra, duke përbërë 82/97 gjithsej. Gjithashtu është marrë informacion rreth formimit akademik, pasi në studimet e mësipërme, kjo variabël kishte ndikim sinjifikant mbi variablat e tjera. Në infermierët e pyetur, shumica e tyre 39/97 kishin përfunduar vetëm Nivelin Bachelor të studimeve, 28/97 kishin përfunduar Master Profesional dhe 30/97 kishin ndjekur Master shkencor. Sikurse edukimi, edhe eksperienca në vite pune ndikon mbi variablat e tjera në mënyrë domethënëse. 20/97 prej infermierëve të intervistuar kishin deri në 5 vite pune, 29/97 kishin 6-10 vite pune, shumica kishin 11-20 vjet pune në 42 raste nga 97 total dhe një numër shumë I vogël të intervistuarisht, vetëm 6/97 kishin mbi 21 vite pune si infermier.

Të paturit në familje sëmundje gjenetike mund të ndikojë në nivelin e njohurive ndaj gjenetikës apo faktorit hereditar në shumë sëmundje. Në këtë punim, shumica e infermierëve të intervistuar

67/97 shprehen se nuk kanë sëmundje të tilla në familjen e tyre, 25/97 nuk janë në dijeni të ndonjë sëmundjeje apo rreziku gjenetik dhe vetëm 5 raste shprehen se kanë një sëmundje të tillë në familjet e tyre dhe përmendin Talaseminë minor.

Për të përllogaritur nivelin mesatar të njohurive që kanë infermierët ndaj gjenetikës, është përdorur statistika deskriptive në programin SPSS, 22. Pas përpunimit statistikor rezultoi se niveli I njohurive që zotërojnë infermierët ndaj gjenetikës është mesatarisht 3.39 pikë, nga 7 pikë max, pra nivel më I ulet se sa mesatarja. Në studimin e realizuar në Kanada, niveli ishte sërisht I ulët, 4.1 pikë mesatare nga 7 pikë max[14].

Duke marrë sërisht në konsideratë punimet e marra në krahasim, niveli I njohurive kishte një varësi të karakterit pozitiv sinjifikant ndaj eksperiencës në vite pune dhe formimit akademik të infermierëve të intervistuar. Marrëdhënia midis formimit akademik dhe nivelit të njohurive është positive, me Koeficent Pearson 0.864 dhe P<0.001, që do të thotë se me rritjen e nivelit të edukimit kemi nivel më të lartë të njohurive ndaj gjenetikës dhe faktorit hereditar në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë. Gjithashtu mund te themi se niveli mesatar I njohurive që zotërojnë infermierët ndaj gjenetikës rritet me rritjen e viteve të eksperiencës së punës (Koeficenti Pearson 0.296 dhe P=0.003).

Duke parë në brendësi të minitestimit, pyetja e cila ka marrë më shumë përgjigje të sakta është" Shoqërimi I testeve gjenetike me keshillim gjenetik" (58/97 I janë përgjigjur saktë kësaj pyetjeje. Gjithashtu infermierët kanë informacion se testet gjenetike parashikuese përmirësojnë statusin shëndetsor të një individi, duke e njohur predispozitën e tij gjentike për të zhvilluar një sëmundje (55/97 I janë përgjigjur saktë kësaj pyetjeje). Gjithashtu të intervistuarit pranojnë se një invidivid edhe pse ka një fenotipntë shëndetshëm, mund të mbart gjene të cilat janë përgjegjëse për zhvillimin e sëmundjeve të ndryshme multifaktoriale, pra në bashkëveprim me faktorë mjedisor (53/97 I janë përgjigjur saktë kësaj pyetjeje).

Gjatë realizimit të minitestimit ndaj njohurive rreth gjenetikës, u pa se infermierët nuk kishin shumë informacion rreth ndikimit të faktorëve socioekonomik në riskun gjenetik të sëmundjes. Në këtë punim kësaj pyetjeje vetëm 45 nga 97 janë përgjigjur saktë, ndërsa në studimet e marra në

[14] Marre nga: https://dspace.library.uvic.ca/bitstream/handle/1828/8876/Graham_JRoss_MPA_2017.pdf?sequence=1&isAllowed=y

konsideratë infermierët njihnin mirë bashkëveprimin midis stilit të jetesës dhe faktorëve socio-ekonomik me faktorin gjentik në sëmundjet multifaktoriale.

Ka një nivel shumë të ulët dijesh përsa u përket gjenetikes Mendeliane apo dijeve ndaj koncepteve bazë në këtë fushë. Infermierët e intervistuar nuk janë ende të qartë rreth konceptit të gjenotipit (41/97 janë përgjigjur saktë) si dhe Ligjeve bazë Mendeliane të mbartjes dhe trashëgimit të sëmundjeve (34/97). Në studimin e realizuar në Kanada, nuk vihej re të kishte mangësi apo nivel të ulët dijesh rreth bazave të gjentikës, por niveli I ulët I njohurive I detyrohej gjenetikës bashkekohore, apo faktorëve kombinues midis saj dhe mjedisit.

Sikurse u përmend dhe më sipër, përpos njohurive adekuate në fushën e gjenomikës, I rëndësishëm është qëndrimi apo besimi I stafit mjekësor në rolin e gjenetikës në sëmundjet kronike, në mënyrë që implementimi I kësaj disipline të jetë I susksesshëm. Në tërësi, në këtë pjesë të pyetësorit infermirët kanë shprehur qëndrime positive.

100% e tyre mendonite se realizimi I testeve gjenetike parashikuese mund të ndihmojë në parandalimin dhe kurimin e shumë sëmundjeve kronike, por një pjesë e konsiderueshme e tyre nuk kanë bindjet e qarta për vlerën e marrjes së anamnezës familjare. Në shumë studime, hapi I parë I depistimit të popullatës për risk gjenetik ndaj shumë sëmundjeve është marrja e anamnezës familjare. Ky lloj informacioni shërben si një test gjenetik.

Studimi I realizuar nga Oxford University, të cilin e kemi përmendur më sipër, ka patur si qëllim vlerësimin e praktikave reale të infermierëve të Shërbimit Parësor. Në këtë studim infermierët kishin besimin dhe realizonin marrjen e anamnezës familjare në mënyrë rutinë në secilin individ të paraqitur në qëndër (70% për lloje të ndryshme kanceri, sëmundje të zemrës, hipertension, astma bronkiale, etj). Në rastin tonë 41% e infermierëve të intervistuar mendojnë se anamneza është një test gjenetik dhe një procedurë kyce, 39% e tyre nuk janë dakort dhe 20% nuk kanë asnjë mendim lidhur me këtë fakt. Madje gjatë observimit të realizuar në Qëndrën shëndetsore Shushicë, nuk dokumentohej anamneza familjare gjatë praktikave infermierore.

Jo I gjithë personeli shëndetsor, në rastin tonë infermierët, kanë njohuri të përshtatshme rreth sëmundjeve multinfaktoriale si psh diabeti, hipertensioni, etj, të cilat gjithnjë e më shumë kanë një prevalencë të lartë në popullatë. Nisur nga ky fakt, infermierët janë pyetur për rolin e faktorit gjenetik në hipertension, diabet, kancer gjiri, kolonorektal, të pulmoneve, cervical, ovarian, astma apo sëmundjet koronare të zemrës. Shumica e infermirëve mendojnë se gjentika luan rol në kancerin e gjirit dhe atë koolonorektal (64%), në kancerin ovarian(53%), në kancerin cervical(

71%) dhe në Limfomën Hodgkin (67%). Ndërsa hipertensioni, diabeti, astma, sëmundjet koronare të zemrës dhe kanceri I mushkrive, sipas infermirëve të intervistuar, janë sëmundje të cilat ndikohen më shumë nga faktorë mjedisor apo stili I jetesës sesa nga faktori gjenetik. Në studimet e marra në konsideratë, infermierët u jepnin sëmundjeve të mësipërme karakter gjenetik, në vecanti sëmundjeve koronare, hipertensionit dhe të gjitha llojeve të kancerit.

Mungesa e dijeve të përshtatshme ndaj gjentikës lind nevojën për trainime të mëtejshme në këtë fushë, në mënyrë që stafi mjekësor të impelementojë suksessshëm gjenetikës si dhe të ofrojë informacionin dhe këshillim e duhur në rastet e paraqitura.

Infermierët e intervistuar I kanë vetëvlerësuar dijet e tyre ndaj gjentikës me 3 pikë mesatare, nëpërmjet një sistem pikëzimi nga 0 në 10. Diferenca e mesatareve të nivel të njohurive dhe vetëvlerësimit të njohurive kishte një karakter sinjifikant, të matur nëpërmjet t-test.

Të gjithë të intervistuarit shprehnin nevojën e përmirësimit të njohurive të tyre në këtë fushë, pasi shërbimi që ata do të ofronin do të ishte më cilësor.

Përsa I përket burimit të informacionit rreth gjentikës dhe rolit të faktorit hereditar në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë, shumica e infermirëve shprehen se e kishin përfituar këtë informacion gjatë formimit të tyre akademik (38/97), nga hulumtimi vetjak online(20/97) dhe praktika profesionale në 27 raste nga 97 total. Këto të dhëna përputhen dhe me faktin e ndikimit të formimit akademik dhe eksperiencës së punës në nivelin e njohurive ndaj gjentikës.

5.1 Diskutim mbi hipotezat e punimit

Hipoteza 1: *“ infermierët gëzojnë një nivel të kënaqshëm të njohuirve ndaj gjenetikës dhe faktorit gjenetik në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë “*

Për të vlerësuar këtë hipotezë do të marrin në shqyrtim nivelin mesatar të njohurive të përftuar nga përpunimi statistikor I të dhënave. Niveli mesatar I njohurive të infermierëve të intervistuar ishte X=3.4 pikë nga 7 pikë maximale, pra ky nivel është nën nivelin mesatar. Pra hipoteza e mësipërme nuk pranohet.

Hipoteza 2: “ *Midis edukimit dhe nivelit mesatar të njohurive ndaj gjenentikës ekziston një lidhje sinjifikante positive.”*

Për të vlerësuar këtë hipotezë duhet të përdorim sërisht të dhënat statistikore të përftuara nga përpunimi statistikor, konkretisht korrelacionin midis nivelit të njohurive dhe formimit akademik

të të intervistuarëve. Kjo marrëdhënie është positive, me Koeficent Pearson 0.864 dhe P<0.001, që do të thotë se me rritjen e nivelit të edukimit kemi nivel më të lartë të njohurive ndaj gjentikës dhe faktorit hereitar në shumë sëmundje me prevalencë të lartë në popullatë. Pra hipoteza e mësipërme pranohet.

Hipoteza 3*: " Eksperienca e punës nuk ka ndikim mbi nivelin e njohurive të infermierëve ndaj gjenetikës".*

Pas realizimit të korrelacionit midis nivelit të njohurive dhe eksperiencës në vite pune të infermierëve të intervistuar, u pa se lidhja midis këtyre dy variablave ishte domethënëse, me karakter pozitiv(Koeficenti Pearson 0.296 dhe P=0.003). Pra hipoteza e mësipërme pranohet.

Hipoteza 4*: " Infermierët I vlerësojnë dijet e tyre ndaj gjenetikës në nivel nën mesatar".*

Infermierët e kanë vetëvlerësuar nivelin e tyre të dijeve ndaj gjenetikës nëpërmjet një sistem pikëzimi nga 0 në 10. Në tërësi ata e kanë vlerësuar nivelin e tyre të njohurive me 3.08 pikë mesatare nga 10 pikë max. Pra mund të themi se infermierët e kanë vlerësuar nivelin e tyre të dijeve në nivel nën mesatar, si rrjedhim hipoteza e mësipërme pranohet.

6. Konkluzione

Në përfundim të këtij punimi mund të themi në mënyrë të përmbledhur:

- Në këtë punim morrën pjesë 97 infermierë të cilët ushtronin profesionin e tyre në Shërbimin Shëndetsor Parësor.

- Responding rate në këtë punim është 97%, pra janë shpërndarë 100 pyetësorë dhe janë plotësuar 97 prej tyre.
- Mosha mesatare e të intervistuarëve është 38 vjeç.
- 82/97 prej të anketuarve janë femra dhe vetëm 15 individë janë meshkuj.
- Shumica e infermirëve të intervistuar kanë 11-20 vite pune eksperiencë si infermier, 20/97 kanë 0-5 vite pune, 29/97 kanë 6-10 vjet punë dhe një pjesë shumë e vogël ka më shumë se 21 vjet pune si infermier.
- 40% e të anketuarve kanë përfunduar Studimet Bachelor, 29% Master Profesional dhe 31% Kanë përfunduar studimet Master Shkencor.
- Niveli mesatar I njohurive që zotëronin infermierët ndaj gjenetikës dhe faktorit gjenetik në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë është X=3.4 pikë nfa 7 pikë max, pra niveli është nën mesatar. Ky nivel ka një ndikim pozitiv sinjifikant ndaj eksperincës së punës dhe formimit akademik të infermierëve (P<0.001).
- Qëndrimet e infermierëve ndaj implementimit të gjenetikës në proktikat infermirore të Shërbimit Shëndetsor Parësor ishin positive.
- Vetëvlersimi I njohurive të tyre ndaj gjenetikës ishte X=3.08 pikë nga 10 pikë max. Diferenca e mesatares së pikëve midis nivelit të njohurive të matur nëpërmjet minitestimit dhe vetëvlerësimit që u bënë infermierët nivelit të tyre të njohurive ndaj gjenetikës kihste karakter domethënës.
- Infemierët shprehin nevoja për trainim dhe rritje të njohurive të tyre në disiplinën e gjenetikës.
- Gjatë observimit nuk grumbullohej në mënyrë rutinë anamneza familjare në mënyrë që të evidentoheshin rastet e rrezikuara.
- Nuk kishte një plan ndërhyrjesh për rastet më rrezik gjenetik për të zhvilliuar sëmundjet multifaktoriale.
- Keshillimi gjenentik ofrohej vetëm në 13% të rasteve.

7. Rekomandime

Stafi mjekësor I Kujdesit Shëndetsor Parësor, konkretisht në rastin tonë infermierët të cilët ushtrojnë profesionin e tyre në qëndrat shëndetsore, janë ideal për implementimin e gjenentikës në këtë shërbim, për arsyet e mëposhtëme:

- Mund të vlerësojnë dhe trajtojnë pacientët me sëmundje gjenetike.
- Mund të identifikojnë individët të cilët mund të përfitojnë nga shërbimet gjenetike, duke përfshirë këtu ata të cilët kanë një çrregullim gjenetik si dhe ata të cilët mbartin rrezikun gjenetik për të zhvilluar apo transmetuar sëmundje gjenetike.
- Të monitorojnë shëndetin e pacientëve me çrregullime gjenetike në bashkëpunim me specialistët e fushës.
- Të ofrojnë informacionin bazik gjenetik për familjet në të cilat 1 ose më shumë pjestarë janë të prekur ose dyshohen për çrregullime gjenetike.
- Të mund të referojnë pacientët tek specialisti për diagnostikim më të detajuar.
- Të mund të lehtësojnë përdorimin e shërbimeve gjenetike.

Të gjitha ndërhyrjet e mësipërme si fillim paraqesin nevojat e mëposhtëme:

- Të rritet niveli I njohurive të infermierëve ndaj koncepteve të gjenetikes, ndaj rolit të faktorit hereditar në shumë sëmundje multifaktoriale, të cilat gjithnjë e më shumë po zgjerohen në popullatë.
- Përmirësimi I nivelit të njohurive mund të arrihet nëpërmjet trainimeve, konferencave apo edukimit të vazhduar.
- Përmirësimi I njohurive lehtëson dhe rrit eficasitetin e implementimit të gjenetikës në shërbimin parësor shëndetsor.
- Sikurse shumë shtete të tjera, të cilat po implementojnë gjenetikën në këtë shërbim, edhe në vendin tonë duhet të hartohen protokolle të vecanta të cilat të detyrojnë infermierin të përdor konceptet apo arritjet gjenetike në rutinën e tij profesionale.
- Mbledhja e anamnezës familjare, edhe në personat e shëndoshë, ndihmon në evidentimin e familjeve apo individëve të cilët kanë nevojë për ndërhyrje.

- Sikurse marrja e anamnezës edhe matja e presionit arterial, llogaritja e BMI apo realizimi I një testi të shpejtë të glukozës, ndihmojnë në evidentimin e rasteve në rrezik.
- Infermieri, në mënyrë personale, duhet të qëndrojë në koherencë me studimet e fundit në këtë disiplinë dhe të update- informacionin dhe dijet në vazhdimësi.

8. Referenca

Materiale të marra nga interneti

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2835985/

https://www.sciencedirect.com/topics/medicine-and-dentistry/genetics-of-hypertension

http://www.japi.org/september_2015/09_ra_epidemiology_and_genetics_of_hypertension.pdf

https://ghr.nlm.nih.gov/condition/type-1-diabetes#definition

http://www.who.int/genomics/about/Diabetis-fin.pdf

https://ghr.nlm.nih.gov/condition/type-2-diabetes#inheritance

http://care.diabetesjournals.org/content/40/11/1433

http://www.joslin.org/info/genetics_and_diabetes.html

https://academic.oup.com/fampra/article/18/5/475/664872

https://onlinelibrary.wiley.com/doi/pdf/10.1111/nhs.12304

https://ghr.nlm.nih.gov/primer/mutationsanddisorders/predisposition

http://learn.genetics.utah.edu/content/history/geneticrisk/

https://dspace.library.uvic.ca/bitstream/handle/1828/8876/Graham_JRoss_MPA_2017.pdf?sequence=1&isAllowed=y

https://academic.oup.com/fampra/article/16/1/78/587254

- Rose P, Humm E, Hey K, Jones L, Huson SM. Family history taking and genetic counselling in primary care. Fam Pract, 1999.
- Oxman A, Thomson MA, Davis DA, Haynes RB. No magic bullets: a systematic review of 102 trials of interventions to improve professional practice. Can Med Assoc J, 1995
- Iliffe S. Nursing and the future of primary care. Br Med J, 2000
- Emery J, Watson E, Rose P, Andermann A. A systematic review of the literature exploring the role of primary care in genetic services. Fam Pract, 1999.
- Hopkins PN, Hunt SC. Genetics of hypertension. Genet Med 2003;

- Rice T, Vogler GP, Perusse L, Bouchard C and Rao DC. Cardiovascular risk factors in a French Canadian population: resolution of genetic and familial environmental effects on blood pressure using twins, adoptees, and extensive information on environmental correlates. Genet Epidemiol 1989

Anekse

Pyetësor

Universiteti ‘ Ismail Qemali’ Vlorë; ; **Punim Diplome;**

Fakulteti I Shëndetit Publik; **Master shkencor në “ Shkenca Infermierore”**

Departamenti I Infermierisë; **Punoi: Denisa Aliraj**

Anketim mbi vlerësimin e njohurive, qëndrimeve dhe praktikës infermierore në Shërbimin Parësor Shëndetsor, ndaj rolit të faktorit gjenetik në sëmundjet me prevalencë të lartë në popullatë.

Pyetja		
	P I. Të dhëna demografike të infermierëve të intervistuar	
P1.	**Mosha** a. _____ vjeç	
P2 .	**Gjinia e infermierit të intervistuar** a. Femër b. Mashkull	
P3.	**Eksperienca në punë si infermier** a. 0-5 vite punë b. 6-10 vite c. 11-20 vite d. 21-40 vite punë.	

P4.	**Niveli i edukimit të infermierit të intervistuar** a. Ka përfunduar Ciklin e I-rë të studimeve b. Ka përfunduar Ciklin e II-të të studimeve (Master profesional) c. Ka përfunduar Ciklin e II-të të studimeve (Master shkencor)	
P5.	**A jeni në dijeni të ndonjë sëmundjeje gjenetike në familjen tuaj? Nëse po, specifiko.** a. Po, _____ b. Jo c. Nuk e di	
PII. Matja e nivelit të njohurive rreth gjenetikës.		
P6.	Gjenotipi është tërësia e tipareve të matshme të një individi a. Po b. Nuk jam e sigurtë c. Jo, nuk është e vërtetë.	
P7.	Stili I jetesës, faktorët socioekonomik, nuk mund të modifikojnë ose të ndikojnë në riskun gjenetik të sëmundjes. a. Po b. Nuk jam e sigurtë c. Jo, nuk është e vërtetë.	

P8.	Realizimi I testeve gjenetike nuk duhet domosdoshmërisht të shoqërohet me këshillim gjenetik a. Po b. Nuk jam e sigurtë c. Jo, nuk është e vërtetë.	
P9.	Testet gjenetike parashikuese identifikojnë gjenotipet të cilat në vetvete nuk shkaktojnë sëmundjen por ndikojnë në riskun e zhvillimit të saj. a. Po b. Nuk jam e sigurtë c. Jo, nuk është e vërtetë	
P10.	Një individ I shëndetshëm nuk mbart gjene riskante për zhvillim të patologjive të ndryshme. a. Po b. Nuk jam e sigurtë c. Jo, nuk është e vërtetë.	
P11.	Nëse dy persona mbartës të një sëmundjeje martohen, atëherë gjysma e fëmijëve që do të lindin do të jenë të sëmurë. a. Po b. Nuk jam e sigurtë c. Jo, nuk është e vërtetë	

P12.	Vlera klinike e një testi gjenetik parashikues është përmirësimi I statusit shëndetsor të një subjekti. a. Po b. Nuk jam e sigurtë c. Jo, nuk është e vërtetë	
PIII. Qëndrimet ndaj rolit të gjenetikës në sëmundjet me prevalencë të lartë.		
P13.	Realizimi I testeve gjenetike ndihmon në parandalimin dhe kurimin në kohë të sëmundjeve kronike? a. Jam dakort b. Nuk jam dakort c. Nuk kam asnjë mendim	
P14.	Marrja e anamnezës familjare tek secili individ që paraqitet në qëndër, qoftë dhe I shëndetshëm, shërben si një test gjenetik: a. Po b. Jo nuk jam dakort c. Nuk kam asnjë mendim	
P15.	A mendon se faktori hereditar përben risk për sëmundjet e mëposhtëme? Po Jo Nuk e di a. Kanceri I gjirit dhe atekonorectal __ __ __ b. Kanceri ovarian __ __ __ c. Kanceri I mushkrive __ __ __	

	d. Kanceri cervikal __ __ __ e. Limfoma Hodgkin __ __ __ f. Sëmundjet koronare të zemrës __ __ __ g. Astma __ __ __ h. Diabeti __ __ __ i. Hipertensioni __ __ __	
P IV. Nevojat trainuese		
P16.	Si mund ti vlerësoni dijet tuaja në lidhje me gjnetikën dhe faktorin hereditar në sëmundjet kronike? 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 Të pamjaftueshme Disi Të mjaftueshme	
P17.	A mendoni se është e nevojshme të përmirësohen njohuritë teorike ndaj gjenetikës në mënyrë që të përmirësoni performancën tuaj profesionale? a. Po b. Jo, nuk është e nevojshme	
P18.	Ku e keni përftuar informacionin ndaj gjenetikës dhe sëmundjeve gjenetike? a. Gjatë formimit tim akademik b. Kam hulumtuar vetë në rrjete sociale dhe internet c. Broshura dhe revista d. Nga të afërmit e mi e. Rreth shoqëror	

	f. Praktika profesionale. g. Trainime, konferenca h. Tjeter_____	