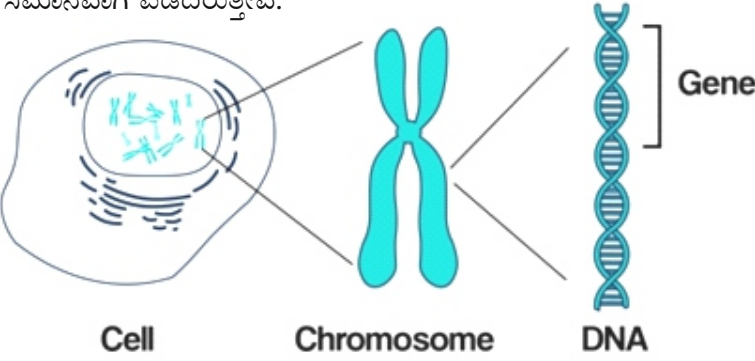


ಎಕ್ಸೋಮ್ ಸೀಕ್ವೆನ್ಸಿಂಗ್ ಎಂದರೇನು? ರೋಗಿಗಳಿಗೆ ಹಾಗೂ ಮನೆಯವರಿಗೆ ಮೂಹಿತಿ

ನಮ್ಮ ದೇಹವು ಸುಮಾರು ನೂರು ಟ್ರಿಲಿಯನ್ ಜೀವಕೋಶಗಳಿಂದ ಮಾಡಲ್ಪಟ್ಟಿದ್ದು ಪ್ರತಿಯೊಂದು ಜೀವಕೋಶದಲ್ಲೂ 46 ವರ್ಣತಂತುಗಳಲ್ಲಿ ನಮ್ಮ ದೇಹದ ರಚನೆ ಮತ್ತು ಕಾರ್ಯಕ್ಕೆ ಬೇಕಾದ ಮಾಹಿತಿಯು ಒಳಗೊಂಡಿದೆ. ಇವುಗಳಲ್ಲಿ 23 ವರ್ಣತಂತುಗಳನ್ನು ನಾವು ತಂದೆಯಿಂದ ಹಾಗೂ ತಾಯಿಯಿಂದ ಸಮಾನವಾಗಿ ಪಡೆದಿರುತ್ತೇವೆ.



ಎಕ್ಸೋಮ್ ಸೀಕ್ವೆನ್ಸಿಂಗ್ ಎಂದರೇನು (exome sequencing or whole exome sequencing)?

ಇತ್ತೀಚಿನ ದಿನಗಳಲ್ಲಿ ಬಹಳ ಸಾಮಾನ್ಯವಾಗಿ ಉಪಯೋಗಿಸಲ್ಪಡುವ ಒಂದು ವೈದ್ಯಕೀಯ ಪರೀಕ್ಷೆ ಇದಾಗಿದ್ದು, ಹಲವು ಮಹತ್ತರ ಸಂಶೋಧನೆಗಳಿಂದ ಇದು ಉತ್ಪನ್ನವಾಗಿದೆ. ನಿಮ್ಮ ವೈದ್ಯರು ಈ ಒಂದೇ ಪರೀಕ್ಷೆಯಿಂದ ಸಾವಿರಾರು ಜೆನೆಟಿಕ್ ಕಾಯಿಲೆಗಳನ್ನು ಪತ್ತೆ ಹಚ್ಚುವ ಸಾಧನವಿದು. ವೈದ್ಯರು ನಿಮ್ಮಲ್ಲಿ ಅಥವಾ ನಿಮ್ಮ ಮಗುವಿನಲ್ಲಿ ಬುದ್ಧಿಮಾಂದ್ಯತೆ, ಅಂಗವಿಕಲತೆ, ನರದೋಷ, ಅಂಗಾಂಗಗಳ ನ್ಯೂನತೆ (ಹೃದಯ, ಮೂಳೆ, ಮೂತ್ರಕೋಶ, ಕರಳು ಇತ್ಯಾದಿ), ಕ್ಯಾನ್ಸರ್ ಸಂಬಂಧಿ ಲಕ್ಷಣಗಳಿದ್ದಾಗ ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯನ್ನು ಸಲಹೆ ಮಾಡಬಹುದು. ರೋಗ ನಿदानಕ್ಕೆ ಕ್ಲಿಷ್ಟಕರ ಸನ್ನಿವೇಶಗಳಿದ್ದಾಗಲೂ ಇದು ಬಹಳಷ್ಟು ಉಪಕಾರಿಯಾದ ಸಾಧನವಾಗಬಲ್ಲದು. ಬೇರೆ ಬೇರೆ ಪುಸ್ತಕಗಳ ಒಟ್ಟು 19,300 ಪುಟಗಳನ್ನು ಒಂದೇ ಪ್ರಯತ್ನದಿಂದ ಕೂಲಂಕಷವಾಗಿ ನೋಡಬಲ್ಲ ಪರೀಕ್ಷೆಯೇ ಎಕ್ಸೋಮ್ ಸೀಕ್ವೆನ್ಸಿಂಗ್ (exome sequencing). ಹಲವಾರು ಪ್ರಯೋಗಾಲಯಗಳು ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯ ಸಂಕ್ಷಿಪ್ತ ಮಾದರಿ (5000 – 8000 ಜೀನ್ ಗಳನ್ನು ಕೇಂದ್ರೀಕರಿಸಿದ) ಯನ್ನು ಉಪಯೋಗಿಸುತ್ತಿದ್ದರೂ, ನಮ್ಮ ನೆಚ್ಚಿನ ಆಯ್ಕೆ ಪೂರ್ಣ ಪ್ರಮಾಣದ ಎಕ್ಸೋಮ್ ಸೀಕ್ವೆನ್ಸಿಂಗ್. ಇದು ಇತ್ತೀಚಿನ ತಂತ್ರಜ್ಞಾನದಲ್ಲಾದ ಬೆಳವಣಿಗೆಗಳಿಂದ ಜನರ ಕೈಗೆಟುಕುವ ದರದಲ್ಲಿ ಲಭಿಸುತ್ತಿರುವ ಉಪಯುಕ್ತ ವೈದ್ಯಕೀಯ ಸಾಧನವೂ ಹೌದು.

ಸುಲಭವಾಗಿ ಹೇಳುವುದಾದರೆ ವರ್ಣತಂತುಗಳನ್ನು ಪುಸ್ತಕಗಳಿಗೆ ಹೋಲಿಸಬಹುದು. ಪ್ರತಿಯೊಂದು ಪುಟವನ್ನು ಜೀನ್‌ಗಳೆಂದು ಭಾವಿಸಿದರೆ, ಈ ಪುಟಗಳನ್ನು A,T,G,C ಎಂಬ ಡಿಎನ್‌ಎ (DNA) ಯ ನಾಲ್ಕು ಅಕ್ಷರಗಳನ್ನು ಬಳಸಿ ಬರೆಯಲಾಗಿದೆ. ಜೀನ್‌ಗಳು ಸಾಮಾನ್ಯವಾಗಿ ಪ್ರೋಟೀನ್ ಉತ್ಪಾದನೆಗೆ ಅಥವಾ ಪ್ರಾಮುಖ್ಯ ಕೆಲಸಗಳಿಗೆ ಬೇಕಾದ ಮಾಹಿತಿಯನ್ನು (genetic code) ಹೊಂದಿರುತ್ತವೆ. ಹಾಗೆಯೇ ಈ ಪುಸ್ತಕಗಳು ಹಲವಾರು ಖಾಲಿ ಪುಟಗಳನ್ನು ಹೊಂದಿವೆ.

ಎಕ್ಸೋಮ್ (exome) ಎಂದರೆ ನಮ್ಮ ದೇಹದ ಎಲ್ಲಾ ರಚನೆ ಹಾಗೂ ಕಾರ್ಯಗಳಿಗೆ ಬಳಸಿಕೊಳ್ಳಲಾಗುವ ಮಾಹಿತಿಗಳ ಒಟ್ಟು ಸಂಗ್ರಹವೆಂದು ಭಾವಿಸಬಹುದು. ಇದು ಸುಮಾರು 19,300 ರಷ್ಟು ಜೀನ್‌ಗಳ ಮುಖ್ಯ ಭಾಗಗಳನ್ನು (coding sequence) ಒಳಗೊಂಡಿದ್ದು, ನಮ್ಮ ಜೀವ ಕೋಶಗಳ ಒಂದರಿಂದ ಎರಡು ಶೇಕಡಾದಷ್ಟೇ ಮಾಹಿತಿ (1-2% of genetic information) ಯನ್ನು ಕೂಡಿರುತ್ತದೆ.

ಈಗ ನೀವೇ ಊಹಿಸಿ: ಈ ಪುಸ್ತಕದ ಪುಟಗಳ ಅಕ್ಷರಗಳು ಅದಲು ಬದಲಾದರೆ ಅಥವಾ ಕಾಣೆಯಾದರೆ ಏನಾಗಬಹುದೆಂದು. ಇಂಥ ಬದಲಾವಣೆಗಳನ್ನು ಭಿನ್ನತೆ (variant) ಅಥವಾ ರೂಪಾಂತರ (mutation) ಎಂದು ಕರೆಯಲಾಗುತ್ತದೆ. ಈ ಬದಲಾವಣೆಗಳಿಂದ ಸುಮಾರು ಶೇಕಡಾ 85 ರಷ್ಟು ವಿರಳ ಜೆನೆಟಿಕ್ ಕಾಯಿಲೆಗಳನ್ನು ಅರ್ಥೈಸಿಕೊಳ್ಳಬಹುದು. ಹಾಗಂತ ಇವುಗಳು ಪ್ರತಿಯೊಬ್ಬ ಮನುಷ್ಯರೂ ಒಬ್ಬರಿಂದೊಬ್ಬರು ಭಿನ್ನವಾಗಿರುವುದಕ್ಕೂ ಕಾರಣವಾಗಿರಬಹುದು ಮತ್ತು ಪ್ರತಿಯೊಂದು ಬದಲಾವಣೆಯು ಹಾನಿಕಾರಕವಾಗಿರಬೇಕೆಂದೇನೂ ಇಲ್ಲ.

ಎಕ್ಸ್‌ಪ್ಲೋಸ್ ಸೀಕ್ವೆನ್ಸಿಂಗ್ ಪರಿಣಾಮದ ಏನನ್ನು ನಿರೀಕ್ಷಿಸಬಹುದು?

- **ಧನಾತ್ಮಕ ಫಲಿತಾಂಶ (Positive result):** ನಿಮ್ಮ ಕುಟುಂಬದ ಅಥವಾ ರೋಗಿಯ ಲಕ್ಷಣಗಳಿಗೆ ಕಾರಣವಾಗಿರುವ ಕಾಯಿಲೆಯ ಪತ್ತೆಯಾಗುವುದು. ಗಮನಿಸಿ, ಕೆಲವು ಜೆನೆಟಿಕ್ ಕಾಯಿಲೆಗಳಿಗೆ ಚಿಕಿತ್ಸೆ ಇಲ್ಲದೆಯೂ ಇರಬಹುದು.
- **ಋಣಾತ್ಮಕ ಫಲಿತಾಂಶ (Negative result):** ಕಾಯಿಲೆಗೆ ಕಾರಣವು ಪತ್ತೆಯಾಗದೇ ಇರುವುದು. ನಿಮ್ಮ ವೈದ್ಯರು ಮುಂದಿನ ಪರೀಕ್ಷೆಗಳು ಹಾಗೂ ನಡೆಯನ್ನು ಸೂಚಿಸಬಹುದು.
- **ಅನಿರ್ದಿಷ್ಟ ಫಲಿತಾಂಶ (Inconclusive result):** ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯು ನಿಮ್ಮಲ್ಲಿ ಭಿನ್ನತೆ (variant) ಗಳನ್ನು ಗುರುತಿಸಿದರೂ, ಭಿನ್ನತೆಗೂ ನಿಮ್ಮ ಕಾಯಿಲೆಗೂ ಇರುವ ಸಂಬಂಧವು ಖಚಿತವಾಗಿ ತಿಳಿಯದೇ ಇರುವಂತಹ ಸನ್ನಿವೇಶ. ಇದು ವೈಜ್ಞಾನಿಕ ಮಾಹಿತಿಯ ಕೊರತೆಯಿಂದಲೂ ಉಂಟಾಗಬಹುದು. ನಿಮ್ಮ ವೈದ್ಯರು ಈ ಫಲಿತಾಂಶವನ್ನು ಖಚಿತಪಡಿಸಲು ಅಥವಾ ತಳ್ಳಿ ಹಾಕಲು ಮುಂದಿನ ವಿಶ್ಲೇಷಣೆಯನ್ನು ಕೈಗೊಳ್ಳಬಹುದು.
- **ಪ್ರಾಸಂಗಿಕ ಶೋಧನೆಗಳು (Incidental findings):** ಕೆಲವೊಮ್ಮೆ ನಾವು ಊಹಿಸದಂತಹ, ಆದರೆ ವೈದ್ಯಕೀಯವಾಗಿ ಉಪಯುಕ್ತವಾದ ಮಾಹಿತಿಯು ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯಿಂದ ಹೊರಹೊಮ್ಮಬಹುದು. ಉದಾಹರಣೆಗೆ, ಮಗುವಿನ ಬುದ್ಧಿಮಾಂದ್ಯತೆಯ ಕಾರಣವನ್ನು ತಿಳಿಯಲು ಎಕ್ಸ್‌ಪ್ಲೋಸ್ ಸೀಕ್ವೆನ್ಸಿಂಗ್ ಪರೀಕ್ಷೆಯನ್ನು ಕೈಗೊಂಡಾಗ, ತಾಯಿಗೆ ಸಂಭವಿಸಬಹುದಾದ ಸ್ತನದ ಕ್ಯಾನ್ಸರ್ ಬಗ್ಗೆ ಮಾಹಿತಿ ಸಿಗಬಹುದು. ಆದರೆ ನೀವು ಈ ಬಗ್ಗೆ ಮುಂಚಿತವಾಗಿ ತಿಳಿದು, ಸೂಕ್ತ ಅನುಮತಿಯನ್ನು ಕೊಡದ ವಿನಹ ಈ ಫಲಿತಾಂಶಗಳನ್ನು ನಿಮಗೆ ಒದಗಿಸಲಾಗುವುದಿಲ್ಲ. ಈ ರೀತಿಯ ಮಾಹಿತಿಗಳನ್ನು ಕೋರಿದಾಗ, ಪ್ರಯೋಗಾಲಯವು ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಗೆ ಹೆಚ್ಚಿನ ದರವನ್ನು ವಿಧಿಸಬಹುದಾಗಿದೆ.

ಸುಮಾ ಜಿನೋಮಿಕ್ಸ್
ಮಣಿಪಾಲ

ಜೆನೆಟಿಕ್ ಟೆಸ್ಟಿಂಗ್‌ನಿಂದಲೇ ಅಥವಾ ವೈದ್ಯಕೀಯ ಸಮಾಲೋಚನೆ ಏಕೆ ಅಗತ್ಯ?

- **ಪರೀಕ್ಷೆಯ ಮುನ್ನ:** ಇದು ಬಹಳ ಪ್ರಾಮುಖ್ಯವಾಗಿದ್ದು, ಈ ಪರೀಕ್ಷೆ ಕೈಗೊಳ್ಳುವ ಮುನ್ನ ಈ ಕೆಳಗಿನ ಕನಿಷ್ಠ ಮಾಹಿತಿಯನ್ನು ನೀವು ಪಡೆಯುವುದು ಅಗತ್ಯ.
- **ರೋಗ ಪತ್ತೆ ಹಚ್ಚುವಿಕೆಯ ಸಾಧ್ಯತೆ:** ಕೆಲವೊಮ್ಮೆ ನಿಮ್ಮ ರೋಗ ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯಿಂದ ಪತ್ತೆಯಾಗದಿರಬಹುದು.
- **ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯಿಂದ ನಿಮ್ಮ/ಮಗುವಿನ ಆರೈಕೆಯಲ್ಲಾಗುವ ಬದಲಾವಣೆಯ ಸಾಧ್ಯತೆ:** ಇದು ಬಹಳಷ್ಟು ಕಡಿಮೆ ಇರಬಹುದು.
- **ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯ ಫಲಿತಾಂಶದಿಂದ ನಿಮ್ಮ, ನಿಮ್ಮ ಕುಟುಂಬದ ಸದಸ್ಯರ ಮೇಲಾಗುವ ಪರಿಣಾಮಗಳು.** ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯನ್ನು ಕೈಗೊಳ್ಳಲು, ಅರ್ಥೈಸಲು ತಂದೆ, ತಾಯಿ ಹಾಗೂ ಪರಿವಾರದ ಸದಸ್ಯರ ರಕ್ತದ ಮಾದರಿಯು ಬಹಳಷ್ಟು ಬಾರಿ ಉಪಯುಕ್ತವಾಗಿರುತ್ತವೆ.
- **ಪರೀಕ್ಷೆಯ ಇತಿಮಿತಿಗಳು ಹಾಗೂ ದೋಷಗಳು**
- **ನಿಮ್ಮ ಆರೋಗ್ಯದ ವಿಷಯವು ಪರೀಕ್ಷೆಯ ಖರ್ಚನ್ನು ಭರಿಸುವುದೇ?**
- **ಫಲಿತಾಂಶಕ್ಕೆ ತಗಲುವ ಸಮಯ (ಯಾವಾಗ ಫಲಿತಾಂಶವನ್ನು ನಿರೀಕ್ಷಿಸಬಹುದು?)**

ಪರೀಕ್ಷೆಯ ನಂತರ: ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯ ಫಲಿತಾಂಶಗಳು ಜನಸಾಮಾನ್ಯರಿಗೆ ಅರ್ಥೈಸಿಕೊಳ್ಳಲು ಕ್ಲಿಷ್ಟಕರವಾಗಿದ್ದು, ವೈದ್ಯರ ಸಹಾಯ ಅಗತ್ಯ. ಸಾಮಾನ್ಯವಾಗಿ ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯ ಫಲಿತಾಂಶವನ್ನು ನಿಮ್ಮ ವೈದ್ಯರ ಮೂಲಕವೇ ನಿಮಗೆ ಒದಗಿಸಲಾಗುತ್ತದೆ. ಇದರಲ್ಲಿ ನಿಮ್ಮ ವೈದ್ಯರ ತಿಳುವಳಿಕೆಯು ಮಹತ್ತರ ಪಾತ್ರವನ್ನು ವಹಿಸುತ್ತದೆ. ಅವರೇ ನಿಮ್ಮ ಆರೈಕೆಯ ಬಗ್ಗೆ ಮುಂದಿನ ನಿರ್ದೇಶನಗಳನ್ನು ನೀಡಬಲ್ಲರು.

ಒಪ್ಪಿಗೆ ಪತ್ರ

ಒಪ್ಪಿಗೆ ಪತ್ರ: ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಗೆ ನಿಮ್ಮ, ಹೆತ್ತವರ, ರಕ್ತದ ಮಾದರಿ ನೀಡುವ ಕುಟುಂಬದ ಸದಸ್ಯರ ಹಾಗೂ/ಅಥವಾ ವೈದ್ಯರ ಲಿಖಿತ ಅನುಮತಿ ಅತ್ಯಗತ್ಯ.

ಮಾಹಿತಿ ಸಂಗ್ರಹಣೆ (genomic data storage)

ನಿಮಗಿದು ತಿಳಿದಿರಲಿ: ಈ ಪರೀಕ್ಷೆಯನ್ನು ಕೈಗೊಳ್ಳುವಾಗ ನಿಮ್ಮ ಎಲ್ಲಾ ಜೀನ್‌ಗಳ ಅಂಕಿ-ಅಂಶಗಳು ಹಾಗೂ ಬಹಳಷ್ಟು ಅರೋಗ್ಯ ಸಂಬಂಧಿ ಮಾಹಿತಿಗಳು ಪ್ರಯೋಗಾಲಯಕ್ಕೆ ಲಭಿಸುವುದು. ಆದರೆ ಇದನ್ನು ಎಲ್ಲಾ ಪ್ರಯೋಗಾಲಯಗಳು ಗೌಪ್ಯವಾಗಿ ಶೇಖರಿಸಿಡುವುದು ಅವರ ಕರ್ತವ್ಯ. ಮಿತಿಯಲ್ಲಿ ಈ ಮಾಹಿತಿಯನ್ನು ಪ್ರಯೋಗಾಲಯವು ತನ್ನ ಪರೀಕ್ಷೆಗಳ ಅಭಿವೃದ್ಧಿಗಾಗಿ, ಸಮಾಜದ ಒಳಿತಿಗಾಗಿ, ಸಂಶೋಧನೆಗಳಿಗಾಗಿ, ನೀತಿಯುತವಾಗಿ ಬಳಸಬಹುದು. ಯಾವುದೇ ರೀತಿಯಲ್ಲಿ ನಿಮ್ಮ ವೈಯಕ್ತಿಕ ವಿವರವನ್ನು ಬಹಿರಂಗಪಡಿಸಲಾಗುವುದಿಲ್ಲ.