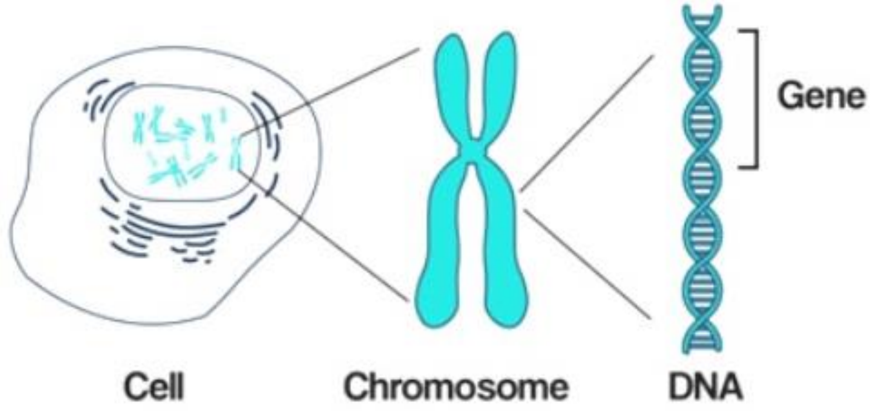
suma genomics
simplifying rare diseases

+91 94494 98467
office@sumagenomics.in
www.sumagenomics.in

ഹോൾ എക്സോം സീകൻസിങ് (WES) - രോഗികൾക്കും കുടുംബങ്ങൾക്കും വേണ്ടി തയ്യാറാക്കിയ ഇൻഫർമേഷൻ ഷീറ്റ്

ഹോൾ എക്സോം സീകൻസിങ് (WES) നെ കുറിച്ചുള്ള വിവരങ്ങളും സാധാരണയായി WES നെ കുറിച്ച് കണ്ടുവരുന്ന സംശയങ്ങളെയും ആസ്പദമാക്കി തയ്യാറാക്കിയ ഒരു ഇൻഫർമേഷൻ ഷീറ്റ് ആണ് ഇത്.

മനുഷ്യശരീരം നിർമിച്ചിരിക്കുന്നത് ലക്ഷക്കണക്കിന് കോശങ്ങളാൽ ആണ്. ഓരോ കോശത്തിലും 23 ജോഡി ക്രോമോമോസോമുകൾ ഉണ്ട്. ഓരോ ജോഡിയിലേയും ഒന്ന് വീതം ഓരോ മാതാപിതാക്കളിൽ നിന്ന് പാരമ്പര്യമായി ലഭിക്കുന്നതാണ്. ഒരു വ്യക്തിയുടെ ജനിതക ഘടകമായ ഡിഎൻഎ (DNA) കൊണ്ടാണ് കോശത്തിലെ എല്ലാ ക്രോമസോമുകളും നിർമ്മിച്ചിരിക്കുന്നത്.



ജീനുകൾ ഡിഎൻഎയുടെ ഭാഗങ്ങൾ ആണ്. നമ്മുടെ ഡിഎൻഎ ആണ് നമ്മുടെ ശരീരത്തിന് ശരിയായ വളർച്ചയ്ക്കുള്ള നിർദ്ദേശങ്ങൾ കൊടുക്കുന്നത്. ഈ ഡിഎൻഎ നിർമ്മിച്ചിരിക്കുന്നത് A, T, G, C എന്ന നാല് വ്യത്യസ്തമായ ന്യൂക്ലിയോടൈഡുകൾ കൊണ്ടാണ്. ഈ പദാർത്ഥങ്ങളുടെ ക്രമമാണ് ഓരോ ജീനുകളുടേയും നിർദ്ദേശങ്ങൾ നിർണ്ണയിക്കുന്നു.

മനുഷ്യശരീരത്തിലെ എല്ലാ ജീനിലെയും പ്രോട്ടീൻ ഉത്പാദിപ്പിക്കാൻ കഴിവുള്ള ഭാഗങ്ങളെയും ഒരുമിച്ചു പറയുന്ന പേരാണ് എക്സോം. ഇവയുടെ ഉത്പാദനം നമ്മുടെ ശരീരത്തിന്റെ ശരിയായ വളർച്ചക്ക് വളരെ ആവശ്യമാണ്. എന്നിരുന്നാലും നമ്മുടെ ഡിഎൻഎയുടെ 1%-2% മാത്രമേ എക്സോം ഉണ്ടാവുകയുള്ളൂ. അങ്ങനെയെങ്കിൽ ജീനുകളിൽ ഉണ്ടാവുന്ന ചില വ്യത്യാസങ്ങൾ നമ്മുടെ ശരീരത്തിന്റെ വളർച്ചയെ ബാധിക്കും. ഇത്തരം വ്യതിയാനങ്ങളെ 'മ്യൂട്ടേഷൻസ്' എന്ന് വിളിക്കുന്നു. പ്രോട്ടീൻ ഉത്പാദിപ്പിക്കുന്ന ഭാഗങ്ങളിൽ ഉണ്ടാവുന്ന വ്യതിയാനങ്ങൾ ആണ് ഏറ്റവും കൂടുതൽ ജനിതക അവസ്ഥകൾക്ക് കാരണമാകുന്നത്.

+91 94494 98467
office@sumagenomics.in
www.sumagenomics.in

എന്താണ് ഹോൾ എക്സോം സീക്വൻസിങ് (WES)?

ഏകദേശം 19,300 ജീനുകളെ സൂക്ഷ്മമായി നോക്കുന്ന ഒരു സാങ്കേതികവിദ്യയാണ് ഹോൾ എക്സോം സീക്വൻസിങ്. നിങ്ങളുടെ കുട്ടിയിൽ അല്ലെങ്കിൽ കുടുംബാംഗത്തിൽ കാണപ്പെടുന്ന ലക്ഷണങ്ങൾക്കു പിന്നിലെ കൃത്യമായ കാരണം മറ്റൊരു ടെസ്റ്റുകൾ വഴിയും കണ്ടുപിടിക്കാൻ സാധിക്കാത്തതിനാൽ ആണ് നിങ്ങളുടെ ഡോക്ടർ WES നിർദ്ദേശിക്കുന്നത്. ഒരു കുടുംബത്തിന്റെ മെഡിക്കൽ ചരിത്രം മനസ്സിലാക്കിയതിന് ശേഷം കുടുംബത്തിൽ കണ്ടുവരുന്ന രോഗത്തിന് പിന്നിൽ ഒരു ജനിതക കാരണം ഉണ്ടോ എന്ന് സംശയിക്കുമ്പോൾ ആണ് WES നിർദ്ദേശിക്കുന്നത്. ഇത്തരം അവസ്ഥകളിൽ WES ഉപയോഗപ്രദമാകുവാൻ സാധ്യത കൂടുതൽ ആണ്. WES വഴി ഒരു ജീനിലെ പ്രോട്ടീൻ ഉത്പാദിപ്പിക്കാൻ കഴിവുള്ള ഭാഗങ്ങളിലെ ജനിതക മാറ്റങ്ങൾ കണ്ടുപിടിക്കാൻ സാധിക്കും. പലപ്പോഴും നിങ്ങളുടെ ഡോക്ടർ കുട്ടിയുടെ മാതാപിതാക്കളിലും/ മറ്റു കുടുംബാംഗങ്ങളിലും ഈ ടെസ്റ്റ് നിർദ്ദേശിച്ചേക്കാം. ഇതുവഴി അവർ ഒരു അസുഖത്തിന് കാരിയർ ആണോ എന്ന് മനസ്സിലാക്കാൻ കഴിയും.

ചില ലബോറട്ടറികൾ 'മെൻഡേലിയോം' അഥവാ 'ടാർഗെറ്റഡ് ടെസ്റ്റിംഗ്' അഥവാ 'ഫോക്കസ്ഡ് എക്സോം' എന്ന് പറയപ്പെടുന്ന ടെസ്റ്റ് ചെയ്തുവരുന്നുണ്ട്. ഇത് മനുഷ്യ രോഗങ്ങളുമായി ബന്ധപ്പെട്ടിരിക്കുന്ന 5000-8000 ജീനുകളെ മാത്രം ലക്ഷ്യമിടുന്ന ഒരു ടെസ്റ്റാണ്. സുമ ജീനോമിക്സ് ഇത് ചെയ്യുന്നതല്ല.

+91 94494 98467
office@sumagenomics.in
www.sumagenomics.in

ഏത് തരത്തിലുള്ള ഫലങ്ങളാണ് WES ൽ നിന്ന് പ്രതീക്ഷിക്കേണ്ടത് ?

ഇതിൽ നിന്ന് പ്രതീക്ഷിക്കാവുന്ന കണ്ടെത്തലുകൾ ഇവയൊക്കെയാണ്:

പോസിറ്റീവ് ഫലം: അർത്ഥമാക്കുന്നത് രോഗം ബാധിച്ച വ്യക്തിയുടെ അവസ്ഥയുടെ കാരണം തിരിച്ചറിഞ്ഞു എന്നതാണ്.

നെഗറ്റീവ്: അർത്ഥമാക്കുന്നത് പ്രസക്തമായ ജനിതക മാറ്റം ഒന്നും തന്നെ കണ്ടെത്താൻ കഴിഞ്ഞില്ല എന്നതാണ്. ചില സാഹചര്യങ്ങളിൽ ജനിതകമാറ്റമൊന്നും ഇല്ലെന്ന് ഇത് സ്ഥിരീകരിക്കുന്നില്ല, പകരം WES-ന് അത് കണ്ടെത്താൻ കഴിഞ്ഞിട്ടില്ല എന്നതാണ് അർത്ഥം. ഈ അവസ്ഥയിൽ നിങ്ങളുടെ മെഡിക്കൽ ജനറ്റിക്സ് സ്പെഷ്യലിസ്റ്റ്/ജനിതക ഉപദേഷ്ടാവ് കൂടുതൽ പരിശോധനകൾ നിർദ്ദേശിച്ചേക്കാം.

വേരിയന്റ് ഓഫ് അൺസർട്ടൻ സിഗ്നിഫിക്കൻസ് (VUS): ഇതിനർത്ഥം രോഗം ബാധിച്ച വ്യക്തിയുടെ അവസ്ഥയുമായി ബന്ധപ്പെടുത്താവുന്ന ഒരു ജനിതക മാറ്റം അല്ലെങ്കിൽ വ്യതിയാനം കണ്ടെത്തിയിട്ടുണ്ടെങ്കിലും ഇത് തന്നെയാണോ രോഗത്തിനുള്ള യഥാർത്ഥ കാരണം എന്ന് നിഗമനം ചെയ്യാൻ നിലവിൽ മതിയായ തെളിവുകൾ ഇല്ല എന്നതാണ്. ഈ ഫലത്തിന്റെ അർത്ഥം പൂർണ്ണമായി വ്യാഖ്യാനിക്കുന്നതിന് കൂടുതൽ പരിശോധന ആവശ്യമായി വന്നേക്കാം. ഇതിനെക്കുറിച്ച് നിങ്ങളുടെ ജനിതക ഉപദേഷ്ടാവിന് ഭാവിയിൽ നിങ്ങൾക്ക് കൂടുതൽ വിവരങ്ങൾ നൽകാൻ കഴിഞ്ഞേക്കും.

ഇൻസിഡന്റൽ ഫൈൻഡിങ്സ് (ആകസ്മികമായ കണ്ടെത്തലുകൾ): ഈ പരിശോധന ധാരാളം ജീനുകളെ ലക്ഷ്യമിടുന്നതിനാൽ രോഗിയുടെ അവസ്ഥയുമായി ബന്ധമില്ലാത്ത ജനിതക വകഭേദങ്ങൾ കണ്ടെത്തുന്നതിന് സാധ്യതയുണ്ട്. ഇവയെ ആകസ്മികമായ (incidental) കണ്ടെത്തലുകൾ എന്ന് വിളിക്കുന്നു. ഇത്തരം വ്യതിയാനങ്ങളിൽ പലതിനും ഒരു ചികിത്സ അഥവാ ജീവിതനിലവാരം മെച്ചപ്പെടുത്താൻ ഉള്ള സാധ്യത ഉണ്ടായിരിക്കാം. നിങ്ങളുടെ സമ്മത ഫോമിൽ നിങ്ങൾ പ്രത്യേകമായി അഭ്യർഥിച്ചതിനെ തുടർന്ന് മാത്രമെ ഈ കണ്ടെത്തലുകൾ വെളിപ്പെടുത്തുകയുള്ളു. ഇതിനുവേണ്ടി അധിക തുക അടക്കേണ്ടതായി വരും.

+91 94494 98467
office@sumagenomics.in
www.sumagenomics.in

ജനറ്റിക് കൗൺസിലിങ് ന്റെ ആവശ്യകത എന്ത്?

പ്രീ-ടെസ്റ്റ് കൗൺസിലിങ്: നിങ്ങൾ WES ടെസ്റ്റ് തിരഞ്ഞെടുക്കുന്നതിന് മുമ്പ് നിങ്ങളുടെ ഡോക്ടർ/ജനിതകശാസ്ത്രജ്ഞനുമായുള്ള കൗൺസിലിംഗ് വളരെ അത്യാവശ്യമാണ്. നിങ്ങളുടെ ഡോക്ടറുമായി ഇനിപ്പറയുന്ന കാര്യങ്ങൾ ചർച്ച ചെയ്യേണ്ടതാണ്:

1. WES-ന് ഒരു അവസ്ഥയുടെ കാരണത്തെ കണ്ടെത്താനുള്ള സാധ്യതയെ പറ്റി അറിഞ്ഞിരിക്കേണ്ടതാണ്. അസുഖത്തിന് കാരണമായ ജനിതക മാറ്റം കണ്ടെത്താൻ ചിലപ്പോൾ നമുക്ക് സാധിച്ചെന്നുവരില്ല.

2. ഇതിൽ നിന്ന് ലഭിക്കുന്ന ഫലം നിങ്ങളുടെ/നിങ്ങളുടെ കുട്ടിയുടെ ചികിത്സക്ക് സഹായമാകുമോ?

3. നിങ്ങൾക്കും നിങ്ങളുടെ കുടുംബത്തിനും ഇതുമൂലം ഉണ്ടാവുന്ന ഗുണങ്ങൾ എന്തെല്ലാം ആണ് ?

4. WES ന്റെ കൃത്യതയും, ഒരു തെറ്റായ ഫലം ലഭിക്കുവാനുള്ള സാധ്യതയും എത്രയാണ് (രോഗാവസ്ഥക്ക് അനുസരിച്ചും ഉൾപ്പെട്ട ജീനിനനുസരിച്ചും ഇതിനു മാറ്റങ്ങൾ വരും) ?

5. WES ഇൻഷുറൻസിൽ ഉൾപ്പെടാനുള്ള സാധ്യതയുണ്ടോ ?

എന്താണ് ജനറ്റിക് കൗൺസിലിങ് ന്റെ പ്രാധാന്യം?

പോസ്റ്റ്–ടെസ്റ്റ് കൗൺസിലിങ് (റിപ്പോർട്ട് തയ്യാറായതിന് ശേഷം ഉള്ള കൗൺസിലിങ്): ശരിയായ പോസ്റ്റ് -ടെസ്റ്റ് കൗൺസിലിങ് അനിവാര്യമാണെന്ന് ഞങ്ങൾ വിശ്വസിക്കുന്നതുകൊണ്ട് ടെസ്റ്റിന്റെ റിപ്പോർട്ട് അയച്ചു തരുവാൻ സാധിക്കുന്നതല്ല. നിങ്ങളുടെ ഡോക്ടർക്ക് അവരുടെ പ്രത്യേക അഭ്യർത്ഥന പ്രകാരം ഈ-മെയിൽ വഴി റിപ്പോർട്ട് അയച്ചുകൊടുക്കുന്നതായിരിക്കും.

റിപ്പോർട്ട് ലഭിക്കുവാൻ എടുക്കുന്ന സമയം എത്രയാണ് ?

+91 94494 98467
office@sumagenomics.in
www.sumagenomics.in

അധികം താമസം കൂടാതെ ഫലങ്ങൾ നൽകാൻ ഞങ്ങൾ പരമാവധി ശ്രമിക്കും. ഏകദേശം 8 ആഴ്ചകൾക്കുള്ളിൽ റിപ്പോർട്ട് തയ്യാറാകേണ്ടതാണ്.

നിങ്ങളുടെ ജനിതക വിവരങ്ങൾക്ക് എന്ത് സംഭവിക്കും ?

സുമ ജീനോമിക്സ് നിങ്ങളുടെ ജനിതക വിവരങ്ങൾ അജ്ഞാത രൂപത്തിൽ സംഭരിച്ചുവെക്കും. ഈ വിവരങ്ങൾ ഞങ്ങളുടെ കയ്യിൽ സുരക്ഷിതമാണ് എന്ന് മാത്രമല്ല വേറെ ആർക്കും അത് കൈമാറുകയും ഇല്ല. ചില സാഹചര്യങ്ങളിൽ ഇത്തരം ജനിതക വിവരങ്ങൾ പൊതുനന്മക്കായി അംഗീകൃത സ്ഥാപനങ്ങൾക്ക് കൊടുക്കേണ്ടിവരും. നിങ്ങൾക്ക് നിങ്ങളുടെ ഡാറ്റ ആവശ്യമായി വരികയാണെങ്കിൽ നിങ്ങളുടെ ഡോക്ടർ വഴി ഒരു വർഷത്തിനുള്ളിൽ അത് ആവശ്യപ്പെടാവുന്നതാണ്. അത് ലഭിക്കുന്നതിനായി ചെറിയ ഒരു തുക ഈടാക്കുന്നതാണ്.

ഇൻഫോംഡ് കോൺസെൻറ് (സമ്മതപത്രം)

സുമ ജീനോമിക്സിൽ ഹോൾ എക്സോം സീക്വൻസിങ്ങിന് വിധേയമാകുന്ന എല്ലാ വ്യക്തികൾക്കും ഇൻഫോംഡ് കോൺസെൻറ് നിർബന്ധമാണ്. നിങ്ങൾക്ക് വേണ്ടി നിങ്ങളുടെ ഡോക്ടർ പ്രീ-ടെസ്റ്റ് കൗൺസിലിങ് നടത്തുകയും നിങ്ങളിൽ നിന്ന് ശരിയായ രീതിയിൽ ടെസ്റ്റിനുള്ള സമ്മതം എടുക്കുകയും ചെയ്തിട്ടുണ്ടെങ്കിൽ, സുമ ജീനോമിക്സ് നിങ്ങളിൽ ജനിതക ടെസ്റ്റ് ചെയ്തുതരുന്നതായിരിക്കും. പക്ഷെ ശരിയായ സമ്മതപത്രം ഇല്ലാതെ രക്ത സാംപിൾ മാത്രം തരുന്ന അവസ്ഥയിൽ നിങ്ങളിൽ ടെസ്റ്റ് ചെയ്യുന്നതല്ല.