በግንዛቤ ወይም መረጃ ላይ የተመሰረተ የዘረ መል ምርመራ የማድረግ ፈቃደኝነት

ስለዘረ መል ምርመራ ለታካሚዉ የሚሆን ትምህርታዊ መረጃ

(የፈቃደኝነት መጠየቂያ የናሙና ቅፅ ያካተተ)

MRC-ET

ADVANCED LABORATORY

በህክምናዉ ዘርፍ በተለይ በዘረ መል የጤና መስክ ብዙ አዳዲስ እድገቶች እየታዩ ነዉ፡፡ ይህ ቡክሌት (የመረጃ ጥራዝ) የተዘጋጀዉ ስለ አንድ ግለሰብ ወይም ቤተሰብ ዘረመል ነክ መረጃዎች አወሳሰድ፣ አያያዝ፣ አጠባበቅና አጠቃቀም በክልልና በፌዴራል ደረጃ የተካተቱ ህግጋትን መሰረት በማድረግ ሲሆን ዋና አላማው ስለ ዘረመል ምርመራ ያለዎትን ጥያቄዎች ለመመለስ ታስቦ ነዉ፡፡ ዐላማችን ለዘረመል ምርመራ ናሙና ለመስጠት ከመወሰንዎ በፊት የተሟላ መረጃ እንዲኖርዎት ማድረግ ነዉ፡፡

ቡክሌቱ(የመረጃ ጥራዝ) ከዘረመል ምርመራ ጋር የተያያዙ ቃላትን መረዳት ለማስቻል ትንሽ መዝገበ ቃላት አካትቷል፡ ፡ በተጨማሪ ቡክሌቱ (የመረጃ ጥራዝ) የአገሪቱ ህግ በሚጠይቀዉ መሰረት የዘረመል ምርመራ የሚያደርገዉ ግለሰብ ሊረዳዉ የሚገባዉን መረጃ የያዘ የፈቃድ መጠየቂያ ቅፅ ናሙና ይዟል፡፡ መረጃዉ ለዘረ መል ምርመራ ፈቃድዎን ከመስጠትዎ በፊት ከጤና አገልግሎት ሰጪዉ ጋር የሚያደርጉትን ዉይይት መረዳት እንዲችሉ ታስቦ የተዘጋጀ ነዉ፡፡ የጤና አገልግሎት ሰጪዉ የፈረሙት የፈቃድ መጠየቂያ ቅፅ ከአገሪቱ ህግ ጋር የሚስማማ መሆኑን የማረጋገጥ ሀላፊነት አለበት፡፡

የዘረ መል ምርመራ በፈቃደኝነት የሚደረግ ምርመራ ነዉ፡ ፡ ለመመርመር መወሰን ያለብዎት ምርመራዉን ለማድረግ ከፈለጉ ብቻ ነዉ፡፡ የእያንዳንዱ ሰዉ ሁኔታ የተለያየ ነዉ፡፡ ምን ለማድረግ እንዳለብዎት ከመወሰንዎ በፊት ተጨማሪ መረጃ ማግኘት ይፈልጉ ይሆናል፡፡ ሰዎች ብዙ ጊዜ የሚያደርጉትን ምርመራ በተመለከተ ጥያቄ ያነሳሉ፡

1. የዘረ መል ምርመራ ምንድን ነዉ?

የተለያዩ አይነት የዘረ መል ምርመራዎች አሉ፡፡የዘረ መል ምርመራ የአንድን ሰዉ የዘረ መል አወቃቀርና አሰራር ለማየት የሚያስችል ማንኛዉም አይነት ትንታኔ ነዉ፡፡ እያንዳንዱ ሰዉ ልዩ ከሆነ የጂን (የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ስብስብ ጋር ይወለዳል፡፡ አንዳንድ ጊዜ የሰዎች ጂን(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) መለወጥ በሽታ ወይም የዉልደት ችግር ያስከትላል፡፡ የጂኖች (የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) መለወጥ የአንዳንድ አካለዊ ገፅታዎችን መቀየር ሊያስከትሉ ወይም አንድ የጤና እክል ሁኔታ የመከሰቱን አጋጣሚ ሊጨምሩ ይችላሉ፡፡

እንደታዘዘዉ የዘረ መል ምርመራ አይነት ምርመራዉ አንድን የዘረመል ሁኔታ ወይም ብዙ የዘረመል ምርመራ ሁኔታዎችን ሊያሳይ ይችላል፡፡ የጤና አገልግሎት ሰጪዉ ምርመራዉን ከማድረግዎ በፊት እንደ ምክር አገልግሎት ክፍል አድርጎ ስለሚያደርጉት የዘረ መል ምርመራ ሁኔታ(ዎች) ሊገልፅልዎት ይችላል፡፡

የዘረ መል ምርመራዉ ዉጤት ወደፊት አንድ ሁኔታ ወይም በሽታ ለመኖሩ ከፍተኛ ዕድል እንዳለዉ የሚያሳይ ከሆነ የዘረ መል ምርመራዉ አስቀድሞ የሚጠቁም ምርመራ (ፕሪዲክቲቭ) ይሆናል፣ በሽታዉ/ሁኔታዉ እንደሚኖር ሙሉ ለሙሉ የሚያረጋግጥ ላይሆን ይችላል፡፡ የዘረ መል ምርመራዉ ዉጤት በእርግጠኝነት አንድ ሰዉ ጊዜ ጠብቆ ወይም ቀስ በቀስ በሁኔታዉ/በበሽታዉ እንደሚጠቃ የሚያሳይ ከሆነ የዘረ መል ምርመራዉ ፕሪሲምፕቶማቲክ ይሆናል፡፡ የዘረ መል ምርመራዉ ዉጤት የተጠረጠረዉ በሽታ ወይም ሁኔታ እንዳለ የሚያረጋግጥ ከሆነ ዲያግኖስቲክ ይሆናል፡፡

የዘረ መል ምርመራዎች ባብዛኛዉ የሚከናወኑት የደም ናሙና በተለይ ነጭ የደም ህዋስን በመጠቀም ነዉ፡፡ በተጨማሪም ለናሙና የተቆረጠ ህብረ ህዋስ፣ የሰውነት አካል ወይም ከጉንጭ ግድግዳ የሚገኝ ህዋስ መጠቀም ይቻላል፡፡ በእርግዝና ወቅት ያሉትን ሁኔታዎች ለመመርመር ከማህጸን እና ጽንስ መገናኛ አካላት (chorionic villus)፣ እርሽርት ውኃ (amniotic fluid) ወይም የእናትየዉን ደም(የህፃኑን የዘረ መል መረጃ በአነስተኛ መጠን ስለሚይዙ) ለናሙና መጠቀም ይቻላል፡፡ የምርመራዉ ሂደት የአንድን ሰዉ የዘረ መል ሁኔታ የሚያሳዩትን በህዋስ ዉስጥ የሚገኙትን ዲኤንኤ፣ አርኤንኤ፣ ፕሮቲንስ እና ሌሎች ኬሚካሎችን ይመረምራል፡፡

2. የዘረ መል ምርመራ ዐላማ ምንድን ነዉ?

የዘረ መል ምርመራዎች የሚካሄዱበት የተለያዩ ምክንያቶች አሉ፡፡ የዘረ መል ምርመራ የሚሰራዉ፡-

- በህክምና ምርመራ፣በግለሰብ/በቤተሰብ የጤና ታሪክ መሰረት የተጠረጠረን ችግር ለማረጋገጥ
- አንድ ጤናማ የሆነ ሰዉ በቀጣይ በአንድ በሽታ/ሁኔታ የመያዝ አጋጣሚዉ ምን ያህል እንደሆነ ለማወቅ/ለመወሰን
- ተሸካሚ የመሆን ሁኔታን ለመለየት፤ ተሸካሚ የሆነ አንድ ሰዉ በጂኑ/ በጂኖቹ (የባህርይ ገላጭ ቅንጣት/ቶች) ላይ በሚከሰት ለዉጥ የተነሳ የሚወልደዉ ልጅ ላይ የዘረ መል በሽታ/ የዉልደት እክል ይከሰታል፡፡

3. የዘረ መል ምርመራ ገደቦች ምንድን ናቸዉ?

ሁሉንም የዘረመል በሽታዎች በአንድ ጊዜ የሚያሳይ አንድ የተወሰነ ምርመራ እስካሁን የለም፡፡ የዘረመል ምርመራ በጣም ትክክለኛ ዉጤት የሚገኝበት ምርመራ ቢሆንም እንኳን አንዳንድ ገደቦች አሉት፡፡ ከእነዚህም መካከል፡-

ትክክለኛዉን ምርመራ ማካሄድ

የሚያስፈልገዉ ትክክለኛዉ የዘረ መል ምርመራ የቱ እንደሆነ ለመወሰንና ትክክለኛ ዉጤት ለማዉጣት የጤና አገልግሎት ሰጪዉ ስለ ግለሰቡና ቤተሰቡ ትክክለኛ የጤና ታሪክ መረጃ ሊኖረዉ ይገባል፡፡ በቤተሰብ ዉስጥ በዘር የሚተላለፍ የታወቀ በሽታ እንዳለብዎት ለማወቅ የሚመረመሩ ከሆነና የሚያደርጉት ምርመራ ከዚህ ቀደም በቤተሰብ አባል ስላልታየ የጤና እክል ከሆነ የእርስዎ የምርመራ ዉጤት አሁን በሽታዉ እንዳለብዎትወይም በበሽታዉ የመያዝ ከፍተኛ አጋጣሚ ስለመኖሩ ትክክለኛ መረጃ አይሰጥም፡፡ ያልሆነ አባትነት (አባት ተብሎ የሚጠራ ነገር ግን የስጋ/ ዘር (ባዮሎጂካላዊ) አባት ያልሆነ) ካለና እዉነተኛዉ የዘር ሀረግ የማይታወቅ ከሆነ ከቤተሰብ ላይ በሚወሰድ ናሙና የተመሰረተ ምርመራ ትክክለኛ ዉጤት አያስገኝም፡፡

የላቦራቶሪ ሂደት/ተግባር

ሁሉም ፈቃድ ያላቸዉ ላቦራቶሪዎች ናሙናዉ ከተወሰደበት ጊዜ አንስቶ ዉጤት እስከሚገለጽበት ጊዜ ድረስ የሚያገለግሉ ጥብቅ ህጎች አሏቸዉ፡፡ አልፎ አልፎ የሚያጋጥመዉ የናሙና አያያዝ ችግር ለተሳሳተ ዉጤት ምክንያት ሊሆን ይችላል፡፡

የዉጤቶች ምልከታ

በምርመራዉ ወቅት የዘረ መል ለዉጥ መኖሩ በታካሚው ወይም በቤተሰቡ ጤና ላይ ያለዉ ተፅእኖ ላይታወቅ ይችላል። የዘረ መል ምርመራዉ ከጂን ለዉጥ ጋር የተያያዘ የዘረ መል በሽታ እንዳለ ወይም የመኖሩ አጋጣሚ ሰፊ እንደሚሆን የሚያሳይ ሊሆን ይችላል። ያም ሆኖ ስለ ጂኑ(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ለዉጥ በሚገኘዉ መረጃ ላይ ገደቦች ሊኖሩ ይችላሉ። ከእነዚህም መካከል:-

- የተጠረጠረዉን የበሽታ አይነት የሚያሳየዉ የጂን (የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ለዉጥ(ዲያግኖስቲክ) የበሽታዉን ደረጃ ላያሳይ ይችላል።
- ወደፊት በአንድ ሁኔታ/በሽታ የመያዝ ከፍተኛ ሁኔታ እንደሚኖር የሚያሳየዉ የጂን(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ለዉጥ (ፕሬዲክቲቭ) አንድ ሰዉ በእርግጠኝነት በበሽታ መያዝ አለመያዙን ለመግለፅ ወይም መቼ ምልክቶቹ መታየት እንደሚጀምሩ ለመናገር አያስችልም።
- አንድ ሰዉ ጊዜ ጠብቆ ወይም ቀስበቀስ በአንድ ሁኔታ ወይም በሽታ እንደሚያዝ የሚጠቁመዉ የጂን (የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ለዉጥ (ፕሪሲምፕቶማቲክ) በትክክል መቼ እንደሚከሰት አይገልፅም። ለእርስዎም ሆነ ለቤተሰብዎ ዉጤቱ ምን ማለት እንደሆነ ለማወቅ እንዲችሉ የዘረ መል ምርመራ ዉጤትዎን ከጤና አገልግሎት ሰጪዉ ጋር መወያየትዎ በጣም አስፈላጊ ነዉ።

4. የዘረ መል ምርመራ ጥቅሞችና አደጋዎች ምንድን ናቸዉ?

ጥቅሞች

የዘረ መል ምርመራ ብዙ ጥቅሞች አሉት። ለምሳሌ:-

- አንድ ሰዉ በአንድ በሽታ የመያዝ ከፍተኛ አጋጣሚ እንዳለዉ ከታወቀ በበሽታዉ የመያዝ አጋጣሚዉን የሚቀንሱለትን የመከላከያ እና የህክምና ዘዴዎችን መጠቀም ይችላል።
- ምንም እንኳ የበሽታዉ መድሃኒት በወቅቱ ባይገኝም ግለሰቡም ሆነ ቤተሰቡ ስለ በሽታዉ ማወቃቸዉ አስፈላጊ የሆነ የህይወት እቅድን በተመለከተ በግንዛቤ ላይ የተመሰረተ ዉሳኔ ለማድረግ ያስችላቸዋል።
- አንድ ሰዉ አንድ የተወሰነ ዉጤቱ በግልጽ የታወቀ ምርመራ ማድረጉ በሁኔታዉ ላይ ሌሎች አዳዲስ ህክምናዎችን ለማግኘት በሚደረጉ የምርምር ጥናቶች ላይ መሳተፍ ያስችለዋል።
- ስለ አንድ ጂን(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ማወቅ ስለ ግለሰቡ ቤተሰብ ጤና አስፈላጊ መረጃ ለማግኘት ያስችለዋል።

አደጋዎች

የተለያዩ አደጋዎች ሊያጋጥሙ ይችላሉ፡፡ ለምሳሌ፡-

- ባብዛኛው የደም ናሙና ከመስጠት የበለጠ ነገር ስለማይኖር በዘረ መል ምርመራዉ ምክንያት የሚመጣ አካላዊ ጉዳት በጣም አነስተኛ ነዉ፡ ፡ ምርመራዉ ሌላ አይነት ናሙና የሚጠይቅ ከሆነ ግን ምርመራዉን ከማድረግዎ በፊት ምርመራዉን የሚያደርገዉ ሀኪም /ተወካይ ምርመራዉ ስለሚያደርሰዉ አደጋ ገለፃ ማድረግ ይኖርበታል፡፡
- ዉጤቱ የግለሰቡን ህይወት ከሚለዉጥበት መንገድ ጋር በተያያዘ የሚደርሱ መሰረታዊ የስነልቦና እና ማህበራዊ አደጋዎች ይኖራሉ፡፡ የዘረ መል ምርመራ ለማድረግ መወሰን በራሱ ዉጥረት ሊያስከትል ይችላል፡፡ለአንድ በሽታ ምክንያት የሚሆን ጂን(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) በሰዉነታችን ዉስጥ መኖር አለመኖሩን ማወቅ በስሜት ላይ ተፅእኖ ያሳድራል፡፡ በእነዚህ ምክንያቶች የተነሳ ከዘረ መል ምርመራ በፊት ከሀኪም ወይም አማካሪ ጋር መወያየት ይመከራል፡፡
- ከምርመራው በኋላ በቤተሰባዊ ግንኙነት እንዲሁም ዝምድና ላይ በሚፈጠር ተፅዕኖ ተጨማሪ የስነልቦና እና ማህበራዊ አደጋዎች ሊኖሩ እንደሚችሉም ይጠበቃል፡፡ የዘረ መል ምርመራ ለማድረግ የወሰነ ሰዉ ለሌሎቹ የቤተሰብ አባላት መናገር እንዳለበትና እንደሌለበት መወሰን ይኖርበታል፡፡ አንዳንድ ጊዜ የአንዱ የቤተሰብ አባል የዘረ መል ምርመራ ዉጤት ምርመራ ባያደርግም እንኳ የሌላዉን ቤተሰብ አባል የዘረ መል መረጃ ሊያሳይ ይችላል፡፡በተጨማሪም የዘረ መል ምርመራ ወላጅ አለመሆንን(የተለየ ባዮሎጂካዊ አባት) የመሰሉ ያልተጠበቁ ግንኙነቶችን ይፋ ሊያደርግ ይችላል፡፡
- የዘረ መል ምርመራ የአንድን ሰዉ የጤና፣የህይወት፣የአካል ጉዳት ወይም የረጅም ጊዜ የመድህን ዋስትና ወይም ኢንሹራንስ የማግኘት አቅም ሊነኩ የሚችሉ የኢኮኖሚ ችግሮች ሊያስከትል ይችላል፡፡ ስራ የማግኘት/በስራ የመቀጠል አቅም ላይ ተፅእኖ ሊያሳድር ይችላል፡፡
- የዘረ መል ምርመራ ዉጤቶች የህክምና መረጃዎችዎ አንድ ክፍል ናቸዉ፡፡ የዘረ መል ምርመራ ካደረጉ የመድህን ዋስትና ሰጪ የኢንሹራንስ ኩባንያ የምርመራዉን ዉጤት ሊያየዉ የሚችልበት አጋጣሚ ሊፈጠር ይችላል፡፡
- በክልልና በፌዴራል ደረጃ የተካተቱ ህግጋት የአንድን ግለሰብ የዘረመል ጤና መረጃ በምስጢር በመያዝና በመጠበቅ የህግ ከለላ በመስጠት እንዲሁም የመድህን ዋስትና ሰጪዎችና ስራ ቀጣሪዎች ይህንን መረጃ እንዳይጠቀሙበት በማድረግ ተግባራዊ ይሆናሉ፡፡

5. የዘረ መል ምርመራ ዉጤት ትርጉም ምንድን ነዉ?

ምንም እንኳ የዘረ መል ምርመራ በጣም አስፈላጊ መሳሪያ ቢሆንም አንዳንድ ጊዜ ቀጥተኛ መልስ አይሰጥም፡፡ ብዙዉን ጊዜ ዉጤቱ ኔጌቲቭ ወይም ፖዘቲቭ ተብሎ ይከፈላል፡፡

ኔጌቲቭ ወይም "የተለመደ"/መሆን ያለበት

ኔጌቲቭ ወይም የተለመደ ዉጤት ማለት ምርመራዉ በተካሄደበት ጂን ላይ ምንም አይነት ለዉጥ የለም ማለት ነዉ። ባብዛኛዉ ኔጌቲቭ የሆነ ዉጤት መልካም ዜና ነዉ፤ ነገር ግን አንዳንድ ዉስን የሚያደርጉት ወይም የሚገድቡት እክሎች አሉት። አንዳንድ በሽታዎች ከአንድ በላይ ጂኖች(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ላይ በሚፈጠሩ ለዉጦች የተነሳ የሚከሰቱ ሲሆን ላቦራቶሪዉ እነዚህን ሁሉ የዘረ መል ቅንጣቶች በአንድ ጊዜ ላይመረምር ይችላል። በተመረመረው የዘረ መል ቅንጣት ላይ ላቦራቶሪው ያልመረመራቸው ሌላ አይነት በሽታ ወይም ሁኔታ ሊፈጥሩ የሚችሉ ሌሎች ለውጦች ሊኖሩ ይችላሉ። ይህ ማለት ኔጌቲቭ ዉጤት ሁልጊዜ ለበሽታ ምክንያት የሚሆኑትን ሁሉንም ለዉጦች በዘረ መል ቅንጣቶች ላይ እንደሌሉ አያሳይም ማለት ነዉ። ምንም እንኳ ዉጤቱ ኔጌቲቭ ቢሆንም በዘረ መል ቅንጣቱ ላይ ለዉጥ ሊኖር ይችላል።

ከአንድ የዘረመል ሁኔታ ጋር የተያያዙ አዳዲስ የዘረ መል ቅንጣቶች የማግኘት ወይም የተወሰኑ የዘረ መል ቅንጣቶችን ለዉጥ የሚያሳዉቀዉ ቴክኖሎጂ በየአመቱ መሻሻል ያሳያል፡፡ ዉጤትዎ ኔጌቲቭ ከሆነ የተሻለ ምርመራ እንደሚኖር ማወቅና የወደፊት የምርምር ስራዎች ሊያመጡ የሚችሉትን ግንዛቤ ከጤና ባለሙያዎ ጋር በየጊዜው መመካከር እንዳለብዎ አይዘንጉ፡፡

ፖዘቲቭ ወይም ከተለመደዉ ወጣ ያለ/ችግር እንዳለ የሚያሳይ

ፖዘቲቭ ወይም ከተለመደዉ ወጣ ያለ ዉጤት ማለት ለአንድ በሽታ ምክንያት የሚሆን ወይም ለአንድ የዘረ መል ሁኔታ ተጋላጭ ለመሆን ከፍተኛ አስተዋፅኦ የሚያደርግ የጂን (የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ለዉጥ አለ ማለት ነዉ። ሁሉም የጂን(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) ለዉጦች የበሽታ ምልክቶች አያሳዩም።

በተሸካሚነት ምርመራ ላይ ፖዘቲቭ ዉጤት ማለት የዘረ መል ችግር/ሁኔታ ያለዉ ልጅ የመዉለድ ከፍተኛ አጋጣሚ ይኖርዎታል ማለት ነዉ።ሁሌም ባይሆንም ብዙዉን ጊዜ ተሸካሚ መሆን በበሽታ የመያዝ አጋጣሚን አይጨምርም።

ፖዘቲቭ የሆነ ዉጤት ተመሳሳይ የዘረ መል ሁኔታ ያለዉ ልጅ የመዉለድ ከፍተኛ አጋጣሚ እንዳለም ጭምር ያሳያል።የአጋጣሚዉ ትንሽ ወይም ትልቅ መሆኑ የሚመሰረተዉ የዘረ መል ሁኔታዉ በቤተሰብ ዉስጥ በተወረሰበት ሁኔታ ላይ ነዉ።

ልጅ ካለዎት ወይም ልጅ ለመዉለድ የሚያስቡ ከሆነ ዉጤቱ እነሱን እንዴት እንደሚነካቸዉ የጤና አገልግሎት ሰጪዉን ማናገሩ በጣም አስፈላጊ ነዉ።

መለየት የማይቻል/ለመወሰን የሚያስቸግር

አንዳንድ ጊዜ የምርመራዉ ዉጤት ጤናማ መሆንን በሚያሳየዉና የጤና ችግር እንዳለበት በሚያሳየዉ ዉጤት መሀል ሊሆን ይችላል።በዚህ ጊዜ የሚከሰተዉ የዘረ መል ለውጥ ተለዋጭ (አንዳንዴ አደናጋሪ ተብሎ ይገለጻል) ተበሎ ይጠራል። ተለዋጭ (በወቅቱ ያልታወቀ /ምንነቱ ያልተወሰነ) ለዉጡ በላብራቶሪዉ ሊገኝ ቢችልም የዘረ መል ለዉጡ ከዘረ መል በሽታ /ሁኔታ ጋር የተያያዘ ስለመሆኑ በቂ መረጃ ማግኘት አይቻልም።ላብራቶሪዎች ስለ ተለዋጭ (በወቅቱ ያልታወቁ) የዘረ መል ለዉጥ ያላቸዉ ግንዛቤ እያደገ ስለሚሄድ ወደፊት ተለዋጭ የሆነ ዉጤትን መሆን ያለበት(ኔጌቲቭ) ወይም ችግር ያለበት(ፖዘቲቭ) ብለዉ መግለፅ ይችላሉ። በመሆኑም ዉጤትዎ ተለዋጭ ከሆነ በየጊዜዉ የጤና አገልግሎት ሰጪዉን ማናገርዎ የተገባ ነዉ።

ሁለተኛ ግኝቶች

አንዳንድ ጊዜ የዘረ መል ምርመራ ዉጤት ምርመራዉ እንዲደረግ ምክንያት ከሆነዉ ነገር ጋር ግንኙነት የሌለዉ ግኝት ሊያሳይ ይችላል።እንደነዚህ አይነት ዉጤቶች ሁለተኛ ግኝቶች/የአጋጣሚ ግኝቶች ተብለዉ ይጠራሉ። ከሁለተኛ ግኝት ምሳሌዎች መካከል፡-

- ወላጅ አባት አለመሆን፡ በተደረገዉ ምርመራ እንደ አባት ይታሰብ የነበረዉ ግለሰብ ባዮሎጂካዊ/ወላጅ አባት አለመሆኑን ማወቅ
- የስጋ ዝምድና፡ ባዮሎጂካዊ ወላጆች የስጋ ዝምድና እንዳላቸዉ ማወቅ
- ምርመራዉ እየተደረገበት ካለዉ ምክንያት ጋር ግንኙነት የሌለዉ የዘረ መል በሽታ/ሁኔታ እንደማግኘት ያሉ ያልተጠበቁ ዉጤቶች አሉ።አንዳንድ የዘረ መል ምርመራዎች የአንድን ሰዉ የቤተሰብ ታሪክ / የበሽታ ምልክት የሚያሳዩ ጂኖች(የባህርይ ገላጭ ቅንጣት) በተጨማሪ ሙሉዉን የዘረ መል አቀማመጥ ያሳያሉ።እንደዚህ አይነት ምርመራ በሚካሄድበት ጊዜ ለምርመራዉ መንስኤ ከሆነዉ ምክንያት ጋር የማይገናኝ የዘረ መል በሽታ/ሁኔታ ይፋ ሊሆን ይችላል።

የዘረ መል ምርመራ ላቦራቶሪዎች ሁለተኛ ግኝቶችን ለታካሚዉ የሚያሳዉቁበት የተለያዩ መንገዶች አሉ።የላብራቶሪዉ ፖሊሲ፣ዉጤቱን ማወቅ በግለሰቡ የጤና እንክብካቤ ላይ የሚኖረዉ ለዉጥ እና የግለሰቡ ፍላጎት ላብራቶሪዉ ዉጤቱን በሚያሳዉቅበት መንገድ ላይ ተፅዕኖ ከሚያደርጉ ነገሮች

መካከል ይጠቀሳሉ። በዘረ መል የቅድመ ምርመራ ምክር አገልግሎት ወቅት ሁለተኛ ግኝቶች እንዴት መያዝ እንደሚገባቸዉ ከጤና አገልግሎት ሰጪዉ ጋር መወያየቱ አስፈላጊ ነዉ።

በአጠቃላይ የዘረ መል ምርመራ ከማድረግዎ በፊት ኔጌቲቭ፣ፖዘቲቭ እና መለየት የማይቻል የምርመራ ዉጤት ምን ማለት እንደሆነ ሀኪምዎን፣የሀኪምዎን ረዳት፣ነርስዎን ወይም የዘረ መል ምርመራ አማካሪዎን በመጠየቅ በደንብ መረዳት አለብዎት።በተጨማሪ ከጤና አገልግሎት ባለዉያዉ ጋር ስለ ሁለተኛ ግኝቶች የመኖር አጋጣሚና እንዴት ሊያዙ እንደሚገባቸዉ መወያየት አለብዎት።

6. የዘረ መል ምርመራዉ ከተጠናቀቀ በኋላ ናሙናዬ ምን ይደረጋል?

ከምርመራዉ የተረፈ ማንኛዉም ናሙና ምን እንደሚሆን የማወቅ መብት አለዎት። መረጃ ሰጪ ስምምነት እንደመሆኑ መጠን የዘረ መል ምርመራ ከማድረግዎ በፊት ከጤና አገልግሎት ሰጪዎ ጋር ስለ ጉዳዩ ሊወያዩ ይገባል። ስምምነቱ የዘረ መል ምርመራ ናሙናዎች ከምርመራዉ በኂላ እንደ ምርምር ስራ ላሉ ሌሎች ተግባራት እንዲዉል መፍቀድ አለመፍቀድዎን ለመግለጽ ያስችልዎታል።

7. ለምርመራዉ የሚዉለዉን ናሙናዬንና መረጃዉን ሊያገኘዉ የሚችለዉ ማነዉ?

ልክ እንደሌሎቹ ግላዊ የጤና መረጃዎች ሁሉ የዘረ መል ምርመራዎችም የሚያዙት በሚስጥራዊ ሁኔታ ነዉ። ናሙናዉን የሚወስደዉ ግለሰብ እና በላብራቶሪዉ ዉስጥ ምርመራዉን የሚያካሂዱት ሰዎች ይሰሩበታል።ምርመራዉን ያዘዘዉ የጤና አገልግሎት ሰጪ የምርመራዉ ዉጤት ይደርሰዋል።v የጤና መረጃዎ እና የምርመራ ዉጤትዎ ምስጢራዊነታቸዉ የተጠበቀ ነዉ።ማንኛዉም ሰዉ የእርስዎን የጤና መረጃ ከማየቱ በፊት የእርስዎ የፁሁፍ ፈቃድ ያስፈልጋል።

የዘረ መል መረጃ ቤተሰባዊ መረጃ ነዉ። አንዳንድ ጊዜ የእርስዎ የዘረ መል ምርመራ ዉጤት የቤተሰብዎ አባለት ስለተደቀነባቸዉ የዘረ መል አደጋ ጠቃሚ መረጃ ሊሰጥ ይችላል።በመሆኑም በተለይ ሁኔታዉን/በሽታዉን መከላከል የሚቻል ከሆነ ዉጤትዎን ከቤተሰብዎ ጋር ለመነጋገር ፈቃደኛ መሆንዎ በጣም አስፈላጊ ነዉ። ዉጤትዎን ለቤተሰብዎ መናገር የሚችሉበትን መንገድ በተመለከተ ከጤና አገልግሎት ሰጪዎ ጋር መወያየት ይችላሉ።

8. የዘረ መል ምርመራ ዋጋዉ ምን ያህል ነዉ?

ዋጋዉ በሚከናወነው የምርመራ አይነት ላይ የተመሰረተ ነዉ። ምርመራዉ ከሁለት ሺህ ብር ጀምሮ ይከናወናል። ምርመራዉን ከማድረግዎ በፊት የምርመራዉን ዋጋ እንዲሁም በኢንሹራንስ መሸፈን አለመሸፈኑን ይጠይቁ። ዘረ መል ምርመራዎች ብዙ ጊዜ በጤና ኢንሹራንስ ስለማይሸፈኑ ሙሉዉን ወይም ከፊሉን ወጪ ሊከፍሉ ይችላሉ።ለጤናዎ ኢንሹራንስ ተቆራጭ ማድረግዎትን እና አመታዊ መጠኑ ላይ መድረሱን ያረጋግጡ።

9. ስለዘረ መል ምርመራ እና ኤምአርሲ-ኢት ስለሚሰጣቸዉ ሌሎች አገልግሎቶች ተጨማሪ መረጃ ከየት ማግኘት እችላለሁ?

ሀኪምዎን፣የዘረ መል አማካሪዎን ወይም የጤና አገልግሎት ሰጪዎን መጠየቅ ይችላሉ።እንዲሁም በ011-6-39-41-18/0910678594 መደወል ይችላሉ።

- ከዘረ መል ሁኔታዎች ጋር ተዛማጅነት ላላቸዉ ቃላት መፍቻ የሚሆን መዝገበ ቃላት

ሞሎኪዉል: (Molecule)
አንድ ንጥረ ነገር ለመስራት የሚያገለግል ሁለትና ከዚያ በላይ የሆኑ አቶሞች ኬሚካላዊ ዉህድ፤ የንጥረ ነገሩን አካላዊና ኬሚካላዊ ባህሪ የሚገልጽ ትንሹ የንጥረ ነገሩ ንዑስ ክፍል ነዉ::

ፕሮቲን: (Protein)
ለሰዉነት ቅርፅ፣ተግባር እና ስርአት አስፈላጊ የሆነ ትልቅ ዉስብስብ ሞሎኪዉል ነዉ፤ ሆርሞኖች፣ ኢንዛየሞች እና ፀረ እንግዳ አካላት እንደ ምሳሌ ይጠቀሳሉ።ፕሮቲኖች በባህሪ ገላጭ ቅንጣት ዉስጥ በሚገኘዉ የዘረ መል ቅንጣት አቀማመጥ ይለያሉ።

ህዋስ: (Cell)
የህብረ ህዋስ ሽፋን ያለዉ በኬሚካል የተሞላ ትንሽ የሰዉነት ክፍል፤ሰዎችን ጨምሮ የሁሉም ህይወት ያላቸዉ ነገሮች ንዑስ ክፍል::

ዘረ መል ነክ ባህርይ: (Genetic)
በአንድ ወይም ከዚያ በላይ በሆኑ የባህሪ ገላጭ ቅንጣቶች የሚወሰን ባህሪ /ሁኔታ ነዉ::

ዘረ መል: (DNA (Deoxyribonucleic Acid))
አንድ ህዋስ ስራዉን እንዲያከናዉን፣ ህብረ ህዋሳት እንዲሰሩ እና የአካል ስርአቶችን ለመቆጣጠር የሚያስችለዉን የዘረ መል ባህርይ ገላጭ መረጃ ስብስብ በሙሉ የያዘ ትልቅ ሞለኪዉል ነዉ።

የባህሪ ገላጭ ቅንጣት: (Gene)
ለህዋስ መረጃ የሚጠቅሙ እንደ ኢንዛየም ያሉ የፕሮቲን አይነቶች የሚሰሩበትን ትእዛዛዊ መረጃ የያዘ የዘረ መል ቅንጣት ንኡስ ክፍል ነዉ:: አንድ ሰዉ ወደ 25,000 የሚጠጉ የባህሪ ገላጭ ቅንጣት አለዉ::

አርኤንኤ፡ (RNA (Ribonucleic Acid))
ከዘረ መል ቅንጣት ጋር ተመሳሳይ የሆነ የህዋስ ሞለኪዉል ነዉ።ፕሮቲኖችን በመስራትና በሌሎች የህዋስ ተግባራት ዉስጥ ጠቃሚ ሚና ይጫወታል።

ኢንዛይም፡(Enzyme)
ባዮኬሚካላዊ ዉህደቶችን የሚያፋጥን ፕሮቲን ነዉ፤ለህዋስ ተግባራት በጣም አስፈላጊ ነዉ።

እርሸርት ውኃ (amniotic fluid)፡
በማህፀን ዉስጥ ያለን ሽል ከቦ የሚገኝ ፈሳሽ፤ለዘረ መል ምርመራ የሚጠቅመዉን የሽሉን ህዋስ ይይዛል።

የማህጸን እና ጽንስ መገናኛ አካላት (chorionic villus)፡
በእርግዝናዉ የመጀመሪያ ጊዚያት በእንግዴ ልጁ ስጋ ላይ የሚገኙ ህዋሳት፤ ይህ አካል በማህፀን ዉስጥ እያደገ ካለዉ ሕፃን ጋር አንድ አይነት የሆነ የዘረ መል መረጃ ይዟል።

ሽል፡(Fetus)
ከተረገዘ ስምንት ሳምንት የሞላዉ ያልተወለደ በሆድ ዉስጥ ያለ ልጅ

የዉልደት እክል፡(Birth defect)
ከዉልደት በፊት እና በዉልደት ጊዜ የሚከሰት ከተለመደዉ ዉጪ የሆነ ሁኔታ፤የዉልደት እክሎች ልዩ የሆነ የጤና እንክብካቤ ወይም ህክምና የሚፈልጉ አካላዊ እና የዕድገት ችግሮች ሊያስከትሉ ይችላሉ።

የባህሪ ገላጭ ቅንጣት ለዉጥ፡ (Gene mutation)
በዘረ መል አቀማመጥ ወይም የዘረ መል ቅንጣት ላይ የሚኖር ለዉጥ፣ይህ ለዉጥ ሚችዌሽን (mutation) ተብሎም ይጠራል።

የተሸካሚነት ሁኔታ፡ (Carrier status)
አንድ ጤነኛ ሰዉ ወደ ልጆቹ ሊተላለፍ የሚችልና ለበሽታ ምክንያት የሚሆን የባህሪ ገላጭ ቅንጣት ለዉጥ(mutation) መኖሩንና አለመኖሩን በተመለከተ ያለዉ እዉቀት፤የተሸካሚነት ሁኔታ ባብዛኛዉ የሚረጋገጠዉ በዘረ መል ምርመራ አማካኝነት ነዉ።

የማጣሪያ ምርመራ(ስክሪኒንግ)፡ (Screening)
አንድ ግለሰብ ምንም አይነት ምልክት ሳይኖርበት አንድ በሽታ የባህሪ ገላጭ ቅንጣት ለዉጥ እንዳለበት ወይም እንደሌለበት ለማወቅ የሚደረግ የምርመራ ሂደት ነዉ።

አስቀድሞ የሚጠቁም ምርመራ: (Predictive testing)
የዘረ መል ምርመራዉ ዉጤት ወደፊት አንድ ሁኔታ ወይም በሽታ ለመኖሩ ከፍተኛ ዕድል እንዳለዉ የሚያሳይና በሽታዉ/ሁኔታዉ እንደሚኖር የሚያረጋግጥ

ፕሪሲምፕቶማቲክ ምርመራ (Presymptomatic testing):
የዘረ መል ምርመራዉ ዉጤት በእርግጠኝነት አንድ ሰዉ ጊዜ ጠብቆ ወይም ቀስ በቀስ በሁኔታዉ/በበሽታዉ እንደሚጠቃ የሚያሳይ

የዲያግኖስቲክ ምርመራ: (Diagnostic test)
የተጠረጠረዉ በሽታ ወይም ሁኔታ መኖር አለመኖሩን የሚያረጋግጥ ምርመራ ነዉ።

የዘረ መል ማማከር: (Genetic counseling)
ሰዎች የዘረ መል ሁኔታን አስመልክቶ ያሉትን እዉነታዎች እንዲገነዘቡ የመርዳትና ሁኔታዎቹ የሚያስከትሉትን ነገር እንዲቀበሉ የመርዳት ሂደት ነዉ። ሂደቱ የሚያጠቃልለዉ፦ በዘረ መል ምርመራ ዉጤቱ፣በቤተሰብ ታሪክ እና በጤና ታሪክ ላይ ተመስርቶ አንድ ሰዉ በዘረ መል በሽታ ሁኔታ የመያዙን አጋጣሚ ማወቅ፤ስለዘረመል ሁኔታ እና ዉጤቱ ለታካሚዉ ቤተሰብ ምን ማለት መሆኑን በተመለከተ ግንዛቤ መስጠት፤በቤተሰቡ እምነት እና እሴት መሰረት ታካሚዉም ሆነ ቤተሰቡ የዘረመል ምርመራ ዉጤቱን ሲጠቀሙ ግንዛቤ የተሞላበት ምርጫ እንዲያደርጉ መርዳት፤እና ቤተሰቡ ሁኔታዉን ተቀብሎ እንዲኖር መርዳት።

በግንዛቤ ላይ ተመስርቶ የሚደረግ ስምምነት: (Informed consent)
አንድ ግለሰብ ጥቅሙንና ጉዳቱን ለማመዛዘን በሚያስችል የተሟላ ግንዛቤ ላይ ተመስርቶ የጤና ምርመራ ወይም ህክምና ለማድረግ የሚሰጠዉ ፍቃድ።

ለዘረ መል ምርመራ ናሙና ለመሰብሰብ የሚያስችል ፈቃድ መጠየቂያ ቅፅ

የታካሚዉ/ዋ ሙሉ ስም:	
የትዉልድ ቀን:	የታካሚዉ/ዋ መታወቂያ ቁጥር:
ያዘዘው ሐኪም/የዘረ መል ተመራማሪ: ____________________	የታዘዘዉ የዘረ መል ምርመራ: ____________________ (የችግሩ ስም) ምርመራዉ የሚደረገዉ ☐ ተሸካሚነትን ለማረጋገጥ ☐ በሽታ እንዳለ ለማረጋገጥ (ዲያግኖስቲክ) ☐ አስቀድሞ የሚጠቁም ምርመራ (ፕሪዲክቲቭ) ☐ በቅድመ ወሊድ ወቅት የሚመጣ (ፕሪናታል) ☐ ቀስ በቀስ በበሽታዉ እንደሚጠቃ የሚያሳይ (ፕሪሲምቶማቲክ) ☐ የማጣሪያ ምርመራ(ስክሪኒንግ) ☐ ሌሎች
የሆስፒታሉ/የላቦራቶሪዉ ስምና አድራሻ ____________________ ____________________	
የናሙናዉ አይነት	
☐ እርሸርት ውኃ (Aminotic fluid)	☐ ቆዳ
☐ ደም	☐ ህብረ ህዋስ (Tissue)
☐ ከጉንጭ ግድግዳ የሚገኝ ህዋስ	☐ ሌሎች

ስለ ዘረ መል ምርመራዉ ምንነትና የሚሰራበት ምክንያት መረጃ አግኝቻለሁ፡፡

1. ስለ ዘረ መል ምርመራዉ ዉጤታማነትና ስላለዉ እክል/ጉድለት ማብራሪያ አግኝቻለሁ፡፡
2. የዚህን የዘረ መል ምርመራ ጥቅምና ያለዉን ጉዳት በተመለከተ ከሀኪሜ ወይም የጤና አገልግሎት ከሚሰጠኝ ባለሙያ ጋር ተወያይቼበታለሁ፤ አንዳንድ የዘረ መል ምርመራዎች በእኔም ሆነ በቤተሰቤ ላይ የጤና፣የስነልቦና ወይም የኢንሹራንስ ነክ ችግሮች ሊኖሯቸዉ እንደሚችሉ ተገንዝቤያለሁ፡፡
3. የምርመራዉን ዉጤቶች ትርጉም ተገንዝቤያለሁ እንዲሁም ዉጤቱን የማገኝበትን መንገድ አዉቄያለሁ፡፡
4. የዘረ መል ምርመራዎች አንዳንድ ጊዜ ሁለተኛ ግኝቶች ማለትም ምርመራዉን ለማድረግ መንስኤ ከሆነዉ ምክንያት ጋር ግንኙነት የሌላቸዉ ዉጤቶች ሊኖሩ እንደሚችሉ አዉቃለሁ፤ እንደነዚህ አይነት ዉጤቶች መቼ እና እንዴት ሊነገሩኝ እንደሚገባ የጤና አገልግሎት ከሚሰጠኝ ባለሙያ ጋር ተወያይቻለሁ፤የእነዚህ ሁለተኛ ግኝቶች ዉጤት ለእኔ መነገር አለመነገሩን የምወስነዉ እኔ እንደሆንኩ አዉቃለሁ፡፡
5. የቀረ የምርመራ ናሙና በላብራቶሪዉ እንደሚቀመጥ እና ናሙናዉን የሚጠቀመዉ ማን እንደሆነ መረጃዉ አለኝ፡፡
6. የሚስጥራዊዉ የጤና መረጃዬ ክፍል የኾነዉ የዘረ መል ምርመራ ዉጤት ማን ሊያየው እና ሊያገኘው እንደሚችል መረጃው አለኝ፡፡
7. ስለዘረመል ምርመራው በተመለከተ ላነሳኋቸው ጥያቄዎች በሙሉ አጥጋቢ መልስ አግኝቻለሁ፡፡
8. ይህ የስምምነት ቅጽ ከላይ የተጠቀሱትን ስምንት አስፈላጊ መረጃዎች በያዘዉ በዚህ የመረጃ ጥራዝ ዉስጥ እንደሚካተት ተገንዝቤያለሁ፤ሁለቱንም ማለትም ይህን የስምምነት ቅፅ እና የመረጃ ጥራዝ አንብቤያለሁ እንዲሁም ለራሴ የሚሆን ቅጂ ወስጃለሁ፡፡

እኔ ስሜ ከላይ የተጠቀሰዉ ታካሚ ለተጠቀሰዉ የዘረ መል ምርመራ የሚያስፈልገዉ ናሙና እንዲወሰድልኝ ተስማምቻለሁ፡፡

____

(የታካሚዉ/ዋ/ህጋዊ ተወካይ ፊርማ) (ቀን)

ፈራሚ፡- ☐ራሴ ☐ ወላጅ/ህጋዊ ጠባቂ ☐ ህጋዊ የጤና አገልግሎት ተወካይ

ከላይ ያለዉን መረጃ በተመለከተ ማብራሪያ የሰጠ ሐኪም/ባለመብት ተወካይ

ስም ______________________________

ፈቃድ ያለዉ ግለሰብ ፊርማ ______________________

ቀን ____________