

# გენეტიკური ტესტები ჯანმრთელობის მიზნებისთვის

როდის არის საჭირო გენეტიკური ტესტირების ჩატარება?

პროფესიონალური გენეტიკური კონსულტაცია

რას ეძებს გენეტიკური ტესტი?

თქვენი გადანვებითლება



# გენეტიკური ტესტები ჯანმრთელობის მიზნებისთვის

თითოეულ ჩვენგანს ჩვენი მშობლებისაგან მემკვიდრეობით გვაქვს მიღებული გენების უნიკალური კომბინაცია. ასეთი ორიგინალური აგებულებითა და მთელი სიცოცხლის განმავლობაში გარემოს მრავალფეროვანი ფაქტორების ზეგავლენით აიხსნება ერთი პირის განსხვავება მეორისაგან გარეგნობით, გარკვეული მკურნალობისადმი მგრძობილობით, დაავადებათა მიმართ განწყობით და ა.შ.



სამეცნიერო მიღწევები ადამიანის გენომის შესწავლისა და მისგან ინფორმაციის შეგროვების საშუალებას გვაძლევს. გენეტიკურ ტესტს წარმოადგენს ნებისმიერი ლაბორატორიული ანალიზი, რომელიც ინდივიდის გენეტიკური სტატუსის გარკვეული ასპექტების შესახებ ინფორმაციის მოსაპოვებლად ტარდება.

*მნიშვნელოვანია, გვახსოვდეს, რომ თქვენი გენები მხოლოდ ნაწილობრივ ახდენენ გავლენას დაავადებათა აბსოლუტური უმრავლესობის განვითარებაზე. ასევე მნიშვნელოვან როლს თამაშობენ ისეთი ფაქტორები, როგორცაა თქვენს მიერ გადატანილი დაავადებები, თქვენი ცხოვრების წესი და თქვენი გარემო.*

წინამდებარე საინფორმაციო დოკუმენტის მიზანია ზოგადი ინფორმაციის მოწოდება გენეტიკის შესახებ და ჩვენს ჯანმრთელობაზე მისი გავლენის თაობაზე, აგრეთვე, რეკომენდაციებზე, თუ როგორ შეგვიძლია ვისარგებლოთ გენეტიკური ტესტირებით.



## როდის არის საჭირო გენეტიკური ტესტირების ჩატარება?

მედიცინის სფეროში ჩატარებულ გენეტიკურ ტესტირებას ადამიანის ჯანმრთელობისათვის მნიშვნელოვანი ინფორმაციის მოწოდება შეუძლია. არსებობს გენეტიკური ტესტირების ჩატარების სხვადასხვა სამედიცინო საფუძველი. თუ თქვენი ექიმი ვარაუდობს, რომ გენეტიკური მიზეზით განპირობებული დაავადება გაქვთ, მან შეიძლება გაგაგზავნოთ შესაბამისი კვალიფიკაციის მქონე ექიმთან, რომელიც სპეციალიზებულია იმ პირთა გამოკვლევაში, დიაგნოსტიკურებასა

და მკურნალობაში, რომელთაც სავარაუდოდ ან დანამდვილებით აქვთ გენეტიკური პრობლემა. ექიმი თქვენი დაავადების გამომწვევს სავარაუდოდ მიზეზებს, თქვენს მიერ გადატანილი დაავადებების ისტორიას, თქვენს ოჯახში არსებულ ავადმყოფობებს და თქვენს თითოეულ სიმპტომს დაკვირვებით დააკავშირებს ერთმანეთთან. თუ ეჭვს მიიტანენ რომელიმე კონკრეტული გენეტიკური დაავადების არსებობაზე, საბოლოო დიაგნოზის დასადგენად გენეტიკურ ტესტირებას შემოგთავაზებენ, თუ ეს ხელმისაწვდომი იქნება.



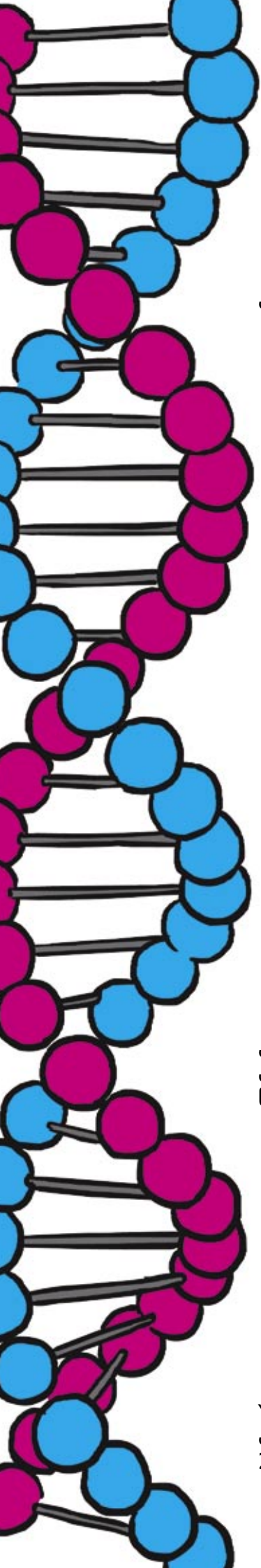
### პროფესიონალური გენეტიკური კონსულტაციის საჭიროება

გენეტიკური ტესტირების შესაძლო სერიოზული გაუთვალისწინებელი შედეგების გამო, პირებს, რომლებიც აპირებენ გენეტიკური ტესტირების ჩატარებას, დაბეჯითებით ურჩევენ, მიმართონ გენეტიკური კონსულტაციის სერვისს. იქ სპეციალურად მომზადებული პროფესიონალები მოგაწოდებენ ობიექტურ ინფორმაციას, რომელიც დაგეხმარებათ თქვენ და, საჭიროების შემთხვევაში, თქვენს ოჯახს გადანყვეტილების მიღებაში. გენეტიკური კონსულტაციის ჩატარებისას გათვალისწინებული იქნება თქვენი გარემოებანი და საჭიროებები და მოგაწოდებენ ინფორმაციას თქვენს წინაშე არსებული ყველა შესაძლო არჩევანის შესახებ, თქვენს გადანყვეტილებაზე ზემოქმედების მცდელობის გარეშე. გენეტიკური კონსულტაციის სერვისები შესაძლოა ასევე მოიცავდეს პროფესიონალურ ფსიქოლოგიურ მხარდაჭერას გენეტიკურ ტესტირებამდე და, თუ თქვენ ტესტირების ჩატარებას გადანყვეტთ, მის შემდეგაც. ეს დაგეხმარებათ გენეტიკური ტესტირების შედეგების შესაძლო ზეგავლენასთან „გამკლავებაში“. აღნიშნული მხარდაჭერა შეიძლება მოიცავდეს ტესტირების შედეგების მიწოდებას და განმარტებას ოჯახის წევრებისთვის. ამრიგად, გენეტიკური კონსულტირება ინდივიდებს ეხმარება გენეტიკურ ტესტირებამდე, მისი ჩატარებისას და მის შემდეგაც.



გენეტიკური ტესტირების ჩატარების რამდენიმე გავრცელებული მიზეზი:

- თქვენ ან თქვენს შვილს გაქვთ დაავადების სიმპტომები და თქვენ გსურთ დიაგნოზის დადგენა ან დაავადების გამომწვევი ბიოლოგიური მიზეზის პოვნა.
- თქვენს ოჯახში არსებობს გენეტიკური აშლილობა და თქვენ გსურთ, შეიტყოთ, გაქვთ თუ არა ამ აშლილობით დაავადების რისკი თქვენი სიცოცხლის განმავლობაში.
- თქვენს ოჯახში არსებობს გენეტიკური დაავადება ან თქვენი ოჯახი განეკუთვნება ჯგუფს ან პოპულაციას, რომელშიც არსებობს გარკვეული გენეტიკური აშლილობის განვითარების რისკი და თქვენ გსურთ, შეიტყოთ, შესაძლებელია თუ არა, რომ ეს დაავადება თქვენს შვილებს მემკვიდრეობით გადასცეთ.
- თქვენ ან თქვენს პარტნიორს გქონდათ რამდენიმე ორსულობა, რომლებიც მშობიარობამდე ვერ მივიდა.

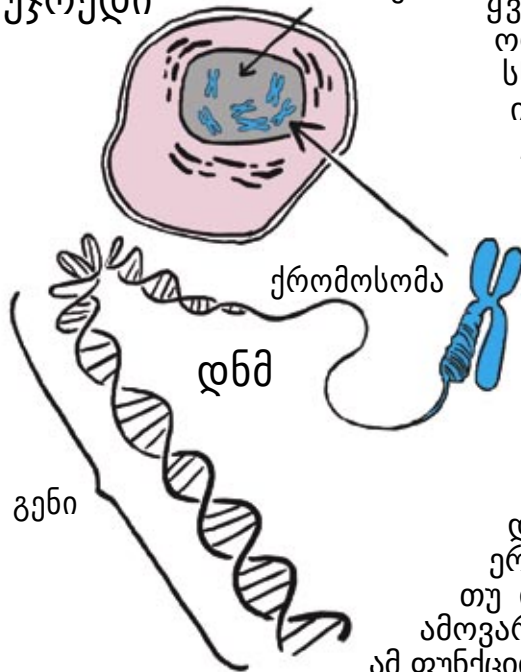


### ■ ■ ■ მცირედენი ბიოლოგია...

ადამიანის სხეული მრავალი ტრილიონი უჯრედისგან შედგება, რომელიც ყველა ცოცხალი არსების ძირითად სამშენებლო ბლოკს წამოადგენს. უჯრედები ქმნიან სხეულის სტრუქტურას. ისინი საჭმელში არსებულ საკვებ ნივთიერებებს ენერგიად გარდაქმნიან და მრავალ სხვადასხვა განსაკუთრებულ ფუნქციას ასრულებენ. ერთი და იგივე სახის უჯრედები ერთიანდებიან და ქმნიან ქსოვილებს, რომლებიც თავის მხრივ ერთიანდებიან და ორგანოებს ქმნიან. არსებობს 200-ზე მეტი განსხვავებული სახის უჯრედი, რომლებიც კუნთების, ნერვების, ფილტვების, გულის, სასქესო ორგანოების, სისხლის და ა.შ. აგებაში იღებენ მონაწილეობას

უჯრედი

ბირთვი



ქრომოსომა

დნმ

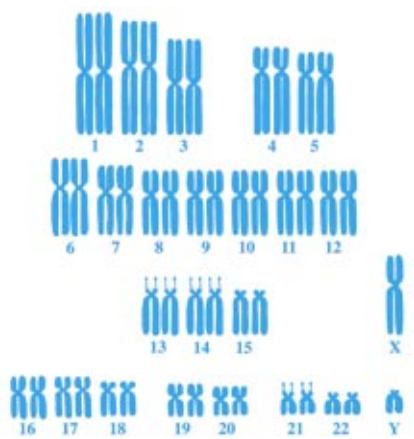
გენი

უჯრედების უმრავლესობას აქვს ბირთვი, რომელშიც ინახება ყველა საჭირო ინფორმაცია ორგანიზმის განვითარებისა და სწორი ფუნქციონირებისათვის. ინფორმაციის ერთეულები „ჩანერილია“ ბიოლოგიურ წარმონაქმნში, რომელსაც დნმ-ს (დებოქსირიბონუკლეინის მჟავას) უწოდებენ. თუ დნმ-ს შევადარებთ ორგანიზმის სრული აღწერილობის შემცველ გრძელ წინადადებას, მაშინ გენები ამ წინადადების შემადგენელი ცალკეული სიტყვები იქნება. ერთი გენი დაკავშირებულია ორგანიზმის ერთ ან რამდენიმე ფუნქციასთან. თუ ის დაზიანებული ან საერთოდ ამოვარდნილია, მას აღარ შეეძლება ამ ფუნქციის სწორად შესრულება. გენების სრული ნაკრები ქმნის გენომს.

ამრიგად, უჯრედის ბირთვი შეიცავს გენომს, რომელიც წარმოადგენს პიროვნების „გენეტიკურ სტრუქტურას“. ყველა ბავშვი თავისი გენომის ნახევარს თითოეული მშობლისაგან იღებს, რის გამოც გენომს ხშირად „მემკვიდრეობითობის საფუძველს“ უწოდებენ.

### რა ვიცი ქრომოსომების შესახებ?

უმთავრესად დნმ-ისაგან შემდგარი ქრომოსომების დანახვა მხოლოდ უჯრედის გაყოფის დროს არის შესაძლებელი. ადამიანებს 46 ქრომოსომა აქვთ, უფრო ზუსტად, ქრომოსომების 23 წყვილი, რადგან ქრომოსომები დანწყვილებული არიან: ერთი წყვილი სასქესო ქრომოსომა - „X და X“ ქრომოსომა ქალებისთვის და „X და Y“ ქრომოსომა კაცებისთვის - და 22 წყვილი არა-სასქესო ქრომოსომა, რომლებიც 1-დან 22-მდეა დანომრილი.



## ■ ■ ■ რას ეძებს გენეტიკური ტესტი?

გენეტიკური ტესტი წარმოადგენს თქვენი დნმ-ის ნაწილის ანალიზს. გენეტიკურ ანალიზს შეუძლია დაგვეხმაროს იმის დადგენაში, არსებობს თუ არა ცვლილება რომელიმე გენში ან ქრომოსომაში. ცვლილება, რომელსაც ხშირად მუტაციას უწოდებენ, შეიძლება გავლენას ახდენდეს ორგანიზმის ყველა უჯრედზე და შესაძლებელია მომავალ თაობებს გადაეცემოდეს.



### თქვენი გენები და თქვენი ექიმი

დნმ-ის შესასწავლად, უპირველეს ყოვლისა, იღებენ სისხლის ან ნერწყვის ნიმუშს და ტესტირებისათვის ლაბორატორიაში აგზავნიან. ლაბორატორია, ჩვეულებრივ, ტესტის შედეგებს წერილობით ანვდის ექიმს, რომელმაც ტესტირება მოითხოვა და რომელიც მოგვიანებით ამ შედეგებს და მის მნიშვნელობას თქვენთან ერთად განიხილავს.

არსებობს გენეტიკური მუტაციით განპირობებული სამი სახის აშლილობა:

#### ■ ქრომოსომური აშლილობები

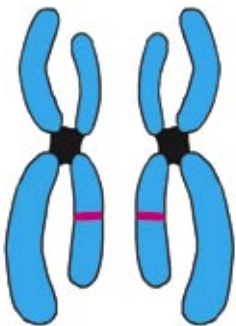
ქრომოსომური დარღვევები აღმოცენდება, როცა ადამიანს ერთი ან რამდენიმე დაზიანებული ქრომოსომა აქვს (მაგ., შეწყვილებულ ქრომოსომებს შორის მონაკვეთების გაცვლა ან ქრომოსომის ნაწილის დაკარგვა), ან როცა ადამიანს არ აქვს ქრომოსომათა ნორმალური რაოდენობა – 46. ეს უკანასკნელი ეხება დაუნის სინდრომის მქონე პირებს, რომლებსაც აქვთ 21-ე ქრომოსომის დამატებითი ასლი, რის გამოც მათი ქრომოსომების რაოდენობა 47-ია.

#### ■ მონოგენური აშლილობები

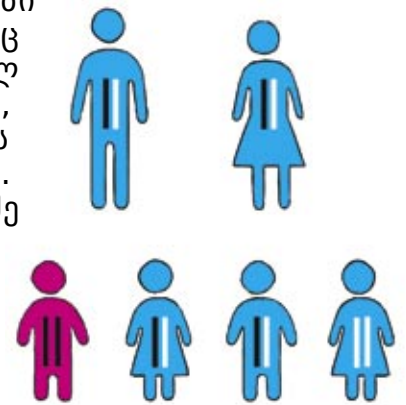
მონოგენური აშლილობები ერთ გენში აღმოცენებული ცვლილების შედეგია. მონოგენური აშლილობები, ჩვეულებრივ, მძიმე და იშვიათია, თუმცა მსოფლიო მასშტაბით ის მილიონობით ადამიანს აქვს. აშლილობის ბუნება დამოკიდებულია იმ ფუნქციებზე, რომლებსაც მუტაციური გენი ასრულებს. ყველა ადამიანს აქვს თითოეული გენის ორი ასლი, რომელსაც მეცნიერულად „ალელს“ უწოდებენ. ერთი ალელი მამისაგან არის, ხოლო მეორე ალელი – დედისაგან.

ზოგიერთი მონოგენური დაავადება დაკავშირებულია მხოლოდ ერთი ალელის ცვლილებასთან. ასეთია ჰანტინგტონის დაავადება, რომელიც აზიანებს კუნთების კოორდინაციისა და ალქმის ფუნქციებს.

სხვა მონოგენური დაავადებები მხოლოდ მაშინ ვითარდება, როცა გენში ორივე ალელია შეცვლილი. პირებს მხოლოდ ერთი შეცვლილი ალელით არ უვითარდებათ დაავადება და უბრალოდ მუტაციის მატარებლები არიან. ასეთია კისტური ფიბროზი (მუკოვისციდოზი), ქრონიკული დაავადება, რომელიც აზიანებს ფილტვებს და საჭმლის მომნელებელ სისტემას. როცა მხოლოდ ერთი ალელია შეცვლილი, ადამიანები ავად არ არიან და უბრალოდ მუტაციას ატარებენ. მათ (ჰანმრთელ) მტარებლებს უწოდებენ. მტარებლებს იშვიათად აქვთ დაავადების რაიმე სიმპტომი; მაგრამ თუ მუტაციის ორ მტარებელს შვილი შეეძინათ, იარსებებს 25%-იანი ალბათობა იმისა, რომ ბავშვი მემკვიდრეობით მიიღებს ორ მუტაციურ გენს, რის გამოც მას დაავადება განუვითარდება.



ქრომოსომები ერთი და იგივე გენის ორი ალელით



- კომპლექსური გენეტიკური ამლილობები  
კომპლექსური გენეტიკური ამლილობები რამდენიმე გენური ცვლილების ურთიერთქმედებისა და გარემოს ფაქტორებისა და ცხოვრების წესის კომბინაციის შედეგია. კომპლექსური გენეტიკური ამლილობები მოიცავს ისეთ გავრცელებულ დაავადებებს, როგორცაა დიაბეტი, კიბოს უმრავლესი ფორმები, ასთმა ან გულსისხლძარღვთა დაავადებები. მონოგენური ამლილობებისაგან განსხვავებით, ამ ტიპის ამლილობათა აღმოცენებასა და განვითარებაში მრავალი გენია ჩართული.

თუმცა გავრცელებული დაავადებების გენეტიკური კომპონენტი სამეცნიერო კვლევის მნიშვნელოვანი საგანია, მრავალი საკითხი ჯერ კიდევ ცუდად არის ახსნილი და ითვლება, რომ კომპლექსურ გენეტიკურ ამლილობებთან დაკავშირებული გენეტიკური ტესტები არაზუსტია და ნამდვილად გამოუსადეგარია დაავადების შესაძლო განვითარების პროგნოზირებისთვის.



## გენეტიკური ტესტების განსხვავებული სახეები

### > დიაგნოსტიკური გენეტიკური ტესტები

დიაგნოსტიკური გენეტიკური ტესტები გამიზნულია გენეტიკური ამლილობის სადიაგნოზოდ იმ პირებში, რომლებსაც უკვე აქვთ დაავადების სიმპტომები. ასეთი ტესტის შედეგები შეიძლება სასარგებლო იყოს ჯანმრთელობის პრობლემების მკურნალობასა და მართვასთან დაკავშირებული არჩევანის გასაკეთებლად. ისინი შეიძლება ასევე სასარგებლო აღმოჩნდეს გაურკვეველი სადიაგნოზო პრობლემის გადაჭრისთვის, რაც ადამიანს საშუალებას აძლევს ის მაინც გაიგოს, რა დაავადებით არის შეპყრობილი.

### > პროგნოზული გენეტიკური ტესტები

პროგნოზული გენეტიკური ტესტები უტარდებათ პირებს, რომლებსაც მოცემული დროისთვის სიმპტომები არ აღენიშნებათ. მათ იკვლევენ გენეტიკური ცვლილებების გამოსავლენად, რაც წარმოდგენას იძლევა დაავადების მოგვიანებით განვითარების რისკის შესახებ. გენეტიკური ტესტის სიმუსტე შეიძლება მნიშვნელოვნად განსხვავდებოდეს სხვადასხვა ტესტისთვის. იშვიათად გენეტიკური ტესტირება შეიძლება მიუთითებდეს დაავადების მოგვიანებით განვითარების ან არ განვითარების დიდ ალბათობაზე (მაგ. ტესტი ჰანტინგტონის დაავადებისთვის).

შემთხვევათა უმრავლესობაში ტესტი მიუთითებს სიცოცხლის განმავლობაში დაავადების განვითარების რისკზე, მაგრამ ზუსტად ვერ განსაზღვრავს პროგნოზს, რადგან დაავადების განვითარებაში გენეტიკის გარდა მნიშვნელოვან როლს გარემოს ფაქტორებიც თამაშობს. ასეთ პროგნოზულ ტესტებს უწოდებენ წინასწარგანწყობის გენეტიკურ ტესტებს, რადგან მათი შედეგები მხოლოდ გენეტიკურ მიდრეკილებას გვიჩვენებს.

### > მტარებლობის ტესტები

მტარებლობის ტესტები გამოიყენება იმ პირების გამოსავლენად, რომლებიც გარკვეულ დაავადებასთან (მაგ. კისტურ ფიროზთან / მუკოვისციდოზთან) ასოცირებული გენის მუტაციურ ალელს ატარებენ. მტარებლებს შეიძლება დაავადების სიმპტომები არ აღენიშნებოდეთ. თუმცა, არსებობს მათი შვილების დაავადების რისკი.

### > ფარმაკოგენომური ტესტები

ფარმაკოგენომური ტესტები ტარდება ცალკეული ინდივიდის გარკვეული მკურნალობისადმი მგრძობელობის დასადგენად. მაგალითად, ზოგიერთი ინდივიდი შეიძლება საჭიროებდეს გარკვეული ნაშლის უფრო მაღალ დოზებს, მაშინ, როცა სხვებში ეს ნაშალი ჩვეულებრივი დოზითაც კი შეიძლება არასასურველ რეაქციებს იწვევდეს.

## გენეტიკური ტესტირების შესაძლო სარგებლობა

- ზოგიერთი სპეციფიკური დაავადების დროს გენეტიკურ ტესტს სარწმუნო პასუხის მოცემა შეუძლია თქვენი ან თქვენი შვილის დაავადების შესახებ – მან შეიძლება დაადასტუროს თქვენი ან თქვენი შვილის დიაგნოზი. ზოგიერთი ადამიანისთვის ძალზე მნიშვნელოვანია, თავი დააღწიოს გაურკვეველობას.
- გენეტიკური ტესტი შეიძლება სასარგებლო აღმოჩნდეს გენეტიკური აშლილობის სადიაგნოზოდ და მკურნალობის დასაწყებად (ასეთის არსებობის შემთხვევაში) ან პრევენციული ღონისძიებების ჩასატარებლად (ასეთის არსებობის შემთხვევაში).
- ტესტირების შედეგები შეიძლება სასარგებლო ინფორმაციას იძლეოდეს მომავალი ორსულობებისთვის.
- იმის გამო, რომ გენეტიკური აშლილობები ხშირად მემკვიდრეობითია, ინფორმაცია თქვენი გენეტიკური მახასიათებლების შესახებ შეიძლება სასარგებლო იყოს თქვენი ოჯახის სხვა წევრებისთვისაც.

## გენეტიკური ტესტირების შემზღვევები და შესაძლო რისკები

- გენეტიკური ტესტირების ჩატარებამ, შედეგების მოლოდინმა და შემდეგ მათმა მიღებამ შეიძლება გამოიწვიოს შერეული ემოციები, როგორცაა სტრესი, შფოთვა, შვება ან დანაშაულის შეგრძნება. მნიშვნელოვანია, გაიაზროთ შესაძლო შედეგები თქვენი და თქვენი ოჯახისათვის ორივე შემთხვევაში, როცა მიიღებთ კარგ ან ცუდ ახალ ამბებს.
- მიუხედავად იმისა, რომ გენეტიკურმა ტესტირებამ შეიძლება დაადასტუროს დიაგნოზი, ჩარევა ან მკურნალობა ყოველთვის ხელმისაწვდომი არ არის.
- შეიძლება ყოველთვის არ იყოს შესაძლებელი ზოგიერთი გენეტიკური დაავადების გენეტიკური ახსნის უზრუნველყოფა სხვადასხვა მიზეზის გამო: ტესტი შეიძლება ჯერჯერობით არ იყოს ხელმისაწვდომი ან ის შეიძლება ჯერჯერობით არ იყოს შემუშავებული დაავადების გენეტიკური საფუძვლის დაუდგენლობის გამო.
- იმ შემთხვევაშიც კი, როდესაც დაავადების გენეტიკური საფუძველი მიგნებულია, შეუძლებელია ყოველთვის დარწმუნებით ვთქვათ, თუ რამდენად მძიმედ განვითარდება დაავადება.
- თქვენი გენეტიკური ტესტირების შედეგებმა შეიძლება გამოავლინოს გენეტიკური ინფორმაცია თქვენი ბიოლოგიური ოჯახის სხვა წევრების შესახებაც, რომლებთანაც თქვენ გარკვეულ გენეტიკურ მახასიათებლებს იზიარებთ, კერძოდ, ინფორმაცია დაავადების განვითარების გენეტიკური რისკის შესახებ. ექნებათ ოჯახის სხვა წევრებს ამ ინფორმაციის ფლობის სურვილი?
- ტესტის შედეგებმა შეიძლება ზოგჯერ ოჯახური საიდუმლოები გამოავლინოს, მშობლობისა და შვილობილობის საკითხების ჩათვლით.

## ■ ■ ■ თქვენი გადანყვეტილება გენეტიკური ტესტირების ჩატარების შესახებ

ასეთი გადანყვეტილების მიღება შეიძლება რთული იყოს. ეს პირადი არჩევანია. თითოეული ადამიანი თავისუფალია, აირჩიოს, მოითხოვოს გენეტიკური ტესტირება თუ არა, აგრეთვე, მიიღოს ინფორმაცია ტესტის შედეგების შესახებ თუ არა. ამიტომ მნიშვნელოვანია, რომ მკაფიო და სრულყოფილი ინფორმაცია მოგანოდონ და შესაძლებლობა გქონდეთ, სურვილისამებრ დასვათ ყველა კითხვა, რათა გადანყვეტილების მიღებამდე ორჭოფობის ყველა საფუძველი გაქრეს.



### გენეტიკური ტესტირება ბავშვებში

გენეტიკურ ტესტირებას მცირეწლოვნებში ყოველთვის სიფრთხილით ეკიდებიან. ჩვეულებრივ, ბავშვებსა და მოზარდებს გენეტიკურ ტესტირებას უტარებენ მხოლოდ იმ შემთხვევებში, როცა ტესტირების შედეგებზე დამოკიდებულია გადაუდებელი პრევენციული ან სამკურნალო ღონისძიებები. როცა ტესტირება გადაუდებელი არ არის (მაგ. დაავადება აღმოცენდება მხოლოდ ზრდასრულ ასაკში და მანამდე რაიმე მკურნალობის ჩატარება შეუძლებელია), ტესტირება ჩვეულებრივ გადავადდება, სანამ არასრულწლოვანი არ მიაღწევს ასაკს, როცა შეძლებს ინფორმირებული არჩევანის გაკეთებას.

გენეტიკური ტესტირების ჩატარების შესახებ გადანყვეტილების მიღებამდე მრავალი კითხვა უნდა დასვათ:

#### ■ აშლილობის შესახებ:

- რა ვიცი ამ აშლილობის შესახებ?
- ამ აშლილობის მქონე ყველა ადამიანი ერთნაირად ავადდება?
- რას ნიშნავს ამ აშლილობით ცხოვრება?
- რატომ მაქვს მე ან ჩემს შვილს ეს აშლილობა?
- აქვთ ოჯახის სხვა წევრებს ამ აშლილობის რისკი?
- არსებობს რაიმე მკურნალობა ამ აშლილობისთვის?
- თუ არსებობს, იქნება ის ჩემთვის ხელმისაწვდომი?
- სად შემიძლია მოვიძიო მეტი ინფორმაცია ამ აშლილობის შესახებ?

*გენეტიკური ტესტირების შედეგები წარმოადგენს სათუთ პირად მონაცემებს თქვენი „ბიოლოგიური პირადულობის“ შესახებ. ამიტომ ის კონფიდენციალურად ითვლება. უფრო მეტიც, პირებს, რომლებმაც ჩაიტარეს გენეტიკური ტესტირება, დაბეჭითით ურჩევენ, მიმართონ მხარდაჭერისათვის (გენეტიკურ კონსულტაციას), რათა უზრუნველყონ ტესტის მნიშვნელობისა და შედეგების სწორად გაგება.*

#### ■ ტესტის შესახებ:

- არსებობს რაიმე რისკი ტესტირების ჩატარებასთან დაკავშირებით? თუ არსებობს, რას წარმოადგენს ის?
- რას მეტყვის ტესტირების შედეგები?
- რამდენად ზუსტი იქნება ტესტის შედეგები?
- საჭიროა ოჯახის სხვა წევრების ტესტირებაც?
- რამდენი დროა საჭირო ტესტირების შედეგების მისაღებად?



- ვინ შემატყობინებს ტესტირების შედეგების შესახებ?
- ვისთვის იქნება ხელმისაწვდომი ტესტირების შედეგები?

■ სხვა მნიშვნელოვანი კითხვები:

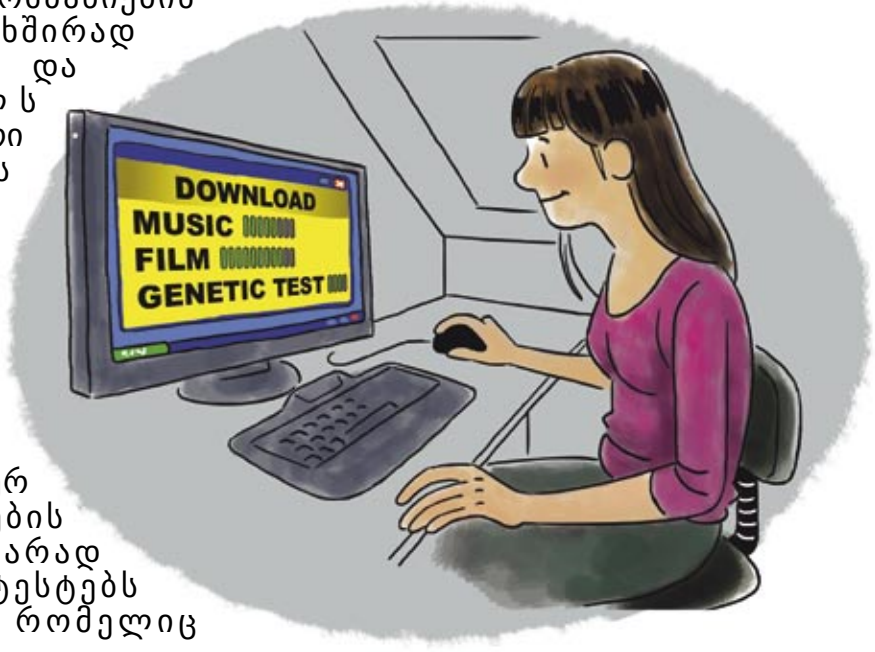
- ექნება ტესტირების შედეგებს რაიმე ზეგავლენა ჩემი ოჯახის წევრებზე?
- თუ ასეა, პირველად მათთან ხომ არ უნდა განვიხილო ტესტის შედეგები?
- როგორი ემოციური ზეგავლენა შეიძლება ჰქონდეს შედეგებს ჩემზე და ჩემი ოჯახის წევრებზე?
- ვის უნდა ვუთხრა ტესტის შედეგების შესახებ?
- მივიღებ წერილობით ინფორმაციას ჩვენს მიერ განხილული საკითხების თაობაზე?
- ვის შეუძლია დამეხმაროს შედეგების ჩემი შვილისთვის და/ან ნათესავებისათვის ახსნაში, თუკი ამას მოვინდომებ?
- ვარ თუ არა ვალდებული, ტესტის შედეგები სხვა პირს გადავცე? თუ ასეა, ვის?
- არსებობს მხარდამჭერი სერვისები ან პაციენტთა ორგანიზაციები, რომელთაც შემიძლია დავუკავშირდე?
- კიდევ ჯანდაცვის რომელ პროფესიონალებს უნდა დავუკავშირდე?

■ ■ ■ უშუალოდ მომხმარებლისთვის შეთავაზებული გენეტიკური ტესტირება

ბოლო წლებში გაიზარდა გარკვეული ორგანიზაციების მიერ გენეტიკური ტესტების ინტერნეტის საშუალებით რეკლამირება და გაყიდვა ჯანდაცვის არსებული სისტემის გვერდის ავლით.

*რას წარმოადგენენ ეს კომპანიები?*

ფაქტობრივად, მრავალი კომპანია, რომლებიც ამ ტესტებს ყიდის, გაძლევთ საშუალებას შეიძინოთ ასეთი ტესტები ინტერნეტის მეშვეობით ისევე, როგორც შეიძენთ ნიგნებს ან კომპაქტ დისკებს. ამ კომპანიების უმრავლესობა ხშირად რეკლამას უწევს და მომხმარებელს სთავაზობს გენეტიკური ტესტირების სერვისებს ჯანდაცვის პროფესიონალების ყოველგვარი მონაწილეობის გარეშე.



*რის ტესტირებაა შესაძლებელი?*

ამ კომპანიების მიერ გაყიდული ტესტების მცირე ნაწილი მყარად დამკვიდრებულ ტესტებს განეკუთვნება, რომელიც

შეიძლება თქვენმა ექიმმა დაგინიშნოს; მაგრამ ამავე დროს ისინი მყიდველს სთავაზობენ გაცილებით მეტ ტესტს, რომელთა სარწმუნოობა ჯერჯერობით დადგენილი არ არის ან ითვლება, რომ მათი მოსახლეობისათვის შეთავაზება არასწორია. კომპანიათა უმრავლესობა ყიდის გენეტიკურ ტესტებს, რომლებმაც უნდა შეაფასონ თქვენი რისკი გარკვეული გავრცელებული კომპლექსური გენეტიკური ამლილობის განვითარებასთან დაკავშირებით (იხ. ზემოთ).

### **რა უნდა იცოდეთ უშუალოდ მომხმარებლისათვის შეთავაზებული გენეტიკური ტესტების შესახებ:**

> მრავალი, უშუალოდ მომხმარებლისათვის შეთავაზებული გენეტიკური ტესტი ჯანდაცვის სისტემის მიერ სარწმუნოდ არ ითვლება. ეს იმას ნიშნავს, რომ ამ ტესტების ხარისხიანობა და გამოსადეგობა დადასტურებული არ არის. ტესტების უმრავლესობის შედეგებს არ შეუძლია პროგნოზირება, განგივითარდებათ თუ არა გარკვეული დაავადება ან რამდენად მძიმე იქნება ეს დაავადება. როგორც ზემოთ იყო ხაზგასმული, დაავადებათა აბსოლუტური უმრავლესობისთვის თქვენი გენები მხოლოდ ნაწილობრივ ახდენს გავლენას მათი განვითარების რისკზე. ამ კუთხით მნიშვნელოვან როლს თამაშობს აგრეთვე თქვენი გადატანილი დაავადებები, თქვენი ცხოვრების წესი და თქვენი გარემო.

> გენეტიკური ტესტის გამონერა არ არის იგივე, რაც წიგნის გამონერა. ყოველთვის მნიშვნელოვანია, უპირველეს ყოვლისა, გაითვალისწინოთ ტესტირების შედეგების შესაძლო ზეგავლენა თქვენზე და თქვენს ოჯახზე.

> გენეტიკური ტესტირების ბავშვებზე ჩატარება ყოველთვის დიდი სიფრთხილით განსჯას საჭიროებს (იხ. ჩარჩო „გენეტიკური ტესტირება ბავშვებში“). მკაცრად გვირჩევენ, არ ჩატარდეს გენეტიკური ტესტირება ბავშვებზე ჯანდაცვის არსებული სისტემის გვერდის ავლით.

> მრავალი კომპანია სამედიცინო ზედამხედველობისა და ექიმ-პაციენტის უშუალო ურთიერთობის გარეშე მუშაობს. ესაუბრეთ თქვენს ექიმს და გაარკვიეთ, რამდენად შეუძლია ამ ტესტს თქვენი ჯანმრთელობისათვის სასარგებლო ინფორმაციის მონოდება. დარწმუნდით, რომ ტესტის შეძენამდე კარგად გაიაზრეთ მისი სარგებლობა და შეზღუდვები.

> იკითხეთ, რა მოუვა თქვენს ნიმუშს და როგორ იქნება დაცული თქვენი ნიმუშისა და თქვენს შესახებ არსებული ინფორმაციის ხელშეუხებლობა. იკითხეთ, გაუზიარებენ თუ არა თქვენს ინფორმაციას სხვა კომპანიებსა და კვლევის ორგანიზაციებს.

> თუ თქვენ გამოიწერეთ უშუალოდ მომხმარებლისათვის შეთავაზებული გენეტიკური ტესტი, ჯანმრთელობის შესახებ გადაწყვეტილების მიღებამდე თქვენს ექიმს გაესაუბრეთ.



### **დამატებითი ინფორმაცია გენეტიკური ტესტირების შესახებ:**

<http://www.eurogentest.org/patient/>

„EuroGentest“-მა პაციენტებისა და მათი ოჯახებისათვის შეიმუშავა საინფორმაციო ფურცლების სერია გენეტიკისა და გენეტიკური ტესტირების შესახებ ზოგადი ინფორმაციის მოსაწოდებლად.

<http://www.orpha.net/>

„Orphanet“ გთავაზობთ მონაცემთა ბაზებს იშვიათი დაავადებების, „ობოლი ნამლების“, ექსპერტული ცენტრების, დიაგნოსტიკური ტესტების და პაციენტთა ორგანიზაციების შესახებ, ...

## რის შესახებ არის ეს დოკუმენტი?

ამ საინფორმაციო დოკუმენტის მიზანია ზოგადი და ობიექტური ინფორმაციის მოწოდება გენეტიკური ტესტირების შესახებ, მათი თავისებურებებისა და მათი შედეგების შესაძლო ზეგავლენის ჩათვლით. მასში წარმოდგენილია ხელმისაწვდომი ტესტების სხვადასხვა ტიპები, მათი როლი მედიცინის სფეროში და ამ ტესტების საშუალებით მიღებული ინფორმაციის მნიშვნელობის ფარგლები და შეზღუდვები.

© ევროპის საბჭო, 2012  
[www.coe.int/bioethics](http://www.coe.int/bioethics)

ეს ბროშურა მომზადებულია ევროპის საბჭოს მიერ, პროფესორ პასკალ ბორის (Pascal Borry) დახმარებით და კომენტარებით დოქტორ ჰეიდი ჰოვარდისგან (Heidi Howard), პროფ. მარტინა კორნელისგან (Martina C. Cornel) და ადამიანის გენეტიკის ევროპის საზოგადოების (European Society of Human Genetics) პროფესორული და საჯარო პოლიტიკის კომიტეტის სხვა წევრებისაგან. მისი მხარდამჭერები არიან EuroGentest, პროექტი EU-FP7 (FP7-HEALTH-F4-2010-261469) და ადამიანის გენეტიკის ევროპის საზოგადოება.

დიზაინი და რედაქტირება: Alsace Media Science - Scientific communication - Strasbourg. ილუსტრაციები: ლუი დე ლა ტელი (Louis de la Taille).

