

በBRCA1/BRCA2 ዘረ-መል (ጂኖች) ውስጥ ለተለመዱ የጡት እና የማህፀን ካንሰርን ለመከላከል

የመለያ ምርመራዎች ለሁሉም ትውልድ ኢትዮጵያውያን አይሁዳውያን ሴቶች።

የBRCA1/BRCA2 (ጂኖች) በተለምዶ በብዛት በዘር የሚተላለፍ የጡት/የማህፀን ካንሰር ነው። የእነዚህ ዘረመል (ጂኖች) ያለባቸው ሰዎች ስርጭት በአጠቃላይ ህዝብ ውስጥ በ1:160 እና 1:800 መካከል ነው። በይሁዳውያን ብሄረሰብ ውስጥ፣ የጥምሩ ዘረመሎች (ጂኖች) ያለባቸው ሰዎች ከፍተኛ መሆኑ ይታወቃል ። በአሽካናዚ አይሁዶች መካከል 2.5% ነው። ትውልድ ኢትዮጵያውያን ከሆኑት አይሁዳውያን ሴቶች መካከል ሁለት ዘረመሎች (ጂኖች) ሲገኙ የBRCA2 ዘረመል(ጂን) ደግሞ በ1:50 ሆኖ ተገኝቷል። ከእነዚህ ግኝቶች አንጻር የቅድመ ጥናት ምርመራ በ2025 የጤና ባጀት ውስጥ ለማካተት ታቅዷል። እነዚህ ዘረመሎች (ጂኖች) በትውልድ ኢትዮጵያዊ በሆኑ አይሁዳውያን ሴቶች ላይ አስቀድሞ መታወቁ እነዚህን ዘረመሎችን (ጂኖች) ከመኖሩ ጋር ተያይዞ የሚመጣን በሽታ ለመቀነስ ክትትል እና የመከላከያ ህክምና ማግኘት ያስችላል።

የጤና አገልግሎት አቅርቦት ውስጥ ለሚከተሉት ሰዎች ተጨማሪ ምርመራዎች ይገኛሉ።።

- በBRCA1/BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ ለአሽካናዚ ተወላጆች የአይሁድ ሴቶች የጥምሩ ዘረመሎች (ጂኖች) ቅድመ ማጣሪያ ምርመራ

- የጡት ወይም የጣፊያ ካንሰር ላለው በሽተኛ በBRCA1/BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ ለተለመዱ ቅድመ ማጣሪያ ምርመራ

- በBRCA1/BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ የታወቁ የዝርያ ሞለኪውላዊ ሙከራዎች የተወሰኑ የካንሰር ዓይነቶች እና የመጀመሪያ ደረጃ የቤተሰብ አባላት ላይ መገኘቱ።

ይህ የማጣሪያ ምርመራ ያለ ምንም አይነት የጤና ሁኔታ ወይም የካንሰር የቤተሰብ ታሪክ ሳይመለከት ይከናወናል።

“ትውልድ ኢትዮጵያዊ” ከሆነ በአሽካናዚ ተወላጅ ሴቶች ላይ የBRCA ዘረመሎች (ጂኖች) ያለባቸውን ሰዎች በማጣራት ላይ ከሚደረገው ምርመራ ጋር በሚመሳሰል መልኩ ራስን በመግለጽ ላይ የተመሰረተ ነው።

ምርመራው ራሱ የደም ናሙናን በመጠቀም በኩፓት ሆሊም ይከናወናል ይህም ምንም ዓይነት የጎንዮሽ ጉዳት የለውም ። የምርመራው ውጤት ተከትሎ አስፈላጊ የሕክምና ውሳኔዎች ጋር የተያያዙ ተዛማጅ ውጤቶች አሉ።

ጡታቸውን ለማስወገድ ወይም የቅድመ መከላከል ማህፀን ማስወገድን ለሚመርጡ የዘረመሎች (ጂኖች) ላለባቸው ሰዎች ላይ የሚከሰቱ የጎንዮሽ ጉዳቶች ከቀዶ ሕክምና ሂደቱ ጋር ተያይዞ የሚመጡ ጉዳቶች አሉ።

ጡታቸውን ለማስወገድ ወይም የቅድመ መከላከል ማህፀን ማስወገድን ለሚመርጡ የዘረመሎች (ጂኖች) ላለባቸው ሰዎች የጎንዮሽ ጉዳዮች ከቀዶ ሕክምና ሂደቶች ጋር ተያይዘው የሚመጡ አይጋዎችን ያጠቃልላል፤ የወር አበባ አስቀድሞ መቋረጥ፤ የቀዶ ሕክምናው ሂደት ችግሩ ያለባቸው ሰዎች ላይ የሚያስከትሉት የመንፈስ ጭንቀት፤ የስነ ልቦና መዘዝ ፣ የመረጋጋት እና የደህንነት ስሜት (ሐሰት ሊሆን ይችላል) እነዚህ ዘረመሎች (ጂኖች) የሌሉባቸው ሴቶች ከዚህ ችግር ነፃ ናቸው ወይም ወደፊት ለበሽታው ዝርያዎች አይጋለጡም ማለት አይደለም።

የቴክኖሎጂ መግለጫ:-

በBRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ የዝርያውን ዓይነት ለመለየት ክሊኒካዊ የዘረመል (ጂን) ሙከራ የተጀመረው ከ20 ዓመታት በፊት ነው።

በBRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ ያሉ በሽታ አምጪ ዝርያዎች ለብዙ የነቀርሳዎች በሽታ ዓይነቶች የመጋለጥ እድልን ይጨምራል፤ ዋናዎቹ የጡት ካንሰር እና የማህፀን ካንሰር ናቸው። በነዚህ ዘረመሎች (ጂኖች) ወስጥ ያሉ በሽታ አምጪ ዝርያዎች ያሉባቸው ላይ የጡት ካንሰር (45-65%) ወይም የማህፀን ካንሰር (11-39%) ከ70 ዓመት እድሜያቸው በፊት የመጋለጥ እድላቸው ከፍ ያለ ነው። በተጨማሪም ከ5-10% የሚሆኑት የጡት ካንሰር ጉዳዮች

በBRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ወስጥ የሚገኙ የበሽታ አምጪ ዝርያዎች መሆናቸው ተረጋግጧል ።

በBRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ ያለው በሽታ አምጪ ዝርያ በወንዶች ላይ ጨምሮ ለተለያዩ ካንሰሮች የመጋለጥ እድልን ይጨምራል፤ ለምሳሌ:- የጡት፣ ፕሮስቴት፣ የጣፊያ እና ሜላኖማ (የቆዳ ካንሰር) ። የእነዚህ ዘረመሎች (ጂኖች) ያለባቸውን ሰዎችን አስቀድሞ ለይቶ ማወቅ ከትትል ልማድረግ እና ሊመጣ የሚችለውን አደጋን ለመቀነስ ያስችላል።

BRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) በሴሉ ውስጥ ጠቃሚ ሚና ይጫወታሉ - በዲ ኤን ኤ ላይ የሚደርሰውን ጉዳት (ዲኦክሲሪቦዲኒክሊክ የሚባለውን አሲድ) ማደስን ያካትታል። በዚህ ውስጥ የሚገኙ በሽታ አምጪ ዝርያዎች የእደሳውን ሂደት ያደናቅፋሉ ይህ ሂደት ደግሞ ለካንሰር በሽታ መከሰት ምክንያት ነው። በዙዎቹ በዘረመል (ጂን) መክነያት የሚከሰቱት የጡት ካንሰር በድንገት ነው። ቢሆንም ጠቅላላ ካሉት የጡት ካንሰሮች ውስጥ 35% የሚሆኑት በብዛት የሚገኘው ቤተሰባዊ ነው ። በወጣትነት የእድሜ ክልል (ከ50 እድሜ በታች) በሚደረገው ቅድመ ምርመራ ምርመራው በተደረገላት ታማሚ ላይ በሽታው ተሰራጭቶ ይታያል (በተለይ የጡትና የማህፀን ካንሰር) ይህ የሚያመለክተው የቤተሰባዊ የመታላለፍ ችግር ሊኖር መቻሉን ያስጠረጥራል።

BRCA1 እና በ BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ ያሉት በሽታ አምጪ ዝርያዎች የሚያመለክቱን በጡት እና በማህፀን ካንሰር በሚጠቁ ቤተሰቦች ውስጥ የሚከሰተውን በዘረመሎች (ጂኖች) ምክንያት የጡት ካንሰር መተላለፍን ያሳያል።

በBRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ በሽታ አምጪ ዝርያዎች ባለባቸው ሴቶች ላይ የጡት ካንሰር የመጋለጥ እድላቸው የጨመረ እና የተወሰኑ የህብረተሰቡ ክፍሎች ለችግሩ የመጋለጥ እድላቸው መጨመር የባለሙያ ማህበራት ድረጅት ለካንሰር ተጋላጭነት ያላቸውን ሴቶች የጡት ካንሰርን ቅድመ ምርመራ እና ክሊኒካዊ ክትትል እንዲያደርጉ መመሪያዎችን አውጥቷል ።

በ BRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ ያለው በሽታ አምጪ ዝርያ እና አይነት እንደ ሀገሩ የህዝና ጎሳዎች መካከል በእጅጉ ይለያያል።

መላምቱ የዚህ ምክንያቱ "Founder Mutation" (የመስታዎች ተፅዕኖ ነው) እሱም በአንፃራዊነት በሽታ አምጪ ዝርያዎች በድግግሞሽ በአንድ የተወሰነ ጎሳ ውስጥ የጋራ የዘር ግንድ ምክንያት ሲከሰቱ ይታያል። ለምሳሌ፣ ሦስቱ በሽታ አምጪ ዝርያዎች (BRCA1 c.68_69delAG፣ c.5266dupC እና BRCA2 c.5946delT) በአሽካናዚ አይሁዶች መካከል በከፍተኛ ድግግሞሽ ይከሰታሉ። በቅርብ ጊዜ ደግሞ ከበሽታ አምጪ ዝርያዎች ውስጥ ሁለቱ በኢትዮጵያውያን አይሁዶች መካከል በከፍተኛ ደረጃ (የ1:50 ስርጭት) በBRCA2 ዘረመል (ጂን)፣ c.7579delG፣ c.5159C<A በተደጋጋሚ እንደሚገኙ ታውቋል። እነዚህ ልዩ የባህሪ ያላቸው በሽታ አምጪ ዝርያዎች በእስራኤል ውስጥ በአጠቃላይ ህዝብ ውስጥ ከሚታየው በሽታ አምጪ ዝርያዎች የተለዩ ናቸው። ከዚህ ህብረተሰብ ውስጥ ከፍተኛ ተጋላጭነት እድል ያላቸው የጡት ካንሰር ያለባቸው ሴቶች መጠን 11 በመቶ ነው።

በ BRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ የበሽታ አምጪ ዝርያዎች ያለባቸው ሰዎች ቁጥር ብዛት በአጠቃላይ የአይሁድ ህዝብ በ1:160 እና 1:800 መካከል ነው። ከፍተኛው ጥምር ያለባቸው ሰዎች መጠን በአሽካናዚ አይሁዶች በ2.5% እና በኢትዮጵያውያን አይሁዶች መካከል በ1:50 ይታወቃል።

በዩናይትድ ስቴትስ ውስጥ፣ በጡት ካንሰር ከተያዙት ሴቶች መካከል፣ በአፍሪካ-አሜሪካውያን የBRCA1 የበሽታ አምጪ ዝርያዎች ስርጭት 4.3% እና በተመሳሳይ የBRCA2 የበሽታ አምጪ ዝርያዎች ስርጭት ደግሞ 3% ነው።

በቅርብ ዓመታት በእስራኤል በተደረገ ጥናት በ BRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ በኢትዮጵያውያን ተወላጆች መካከል በሽታ አምጪውን ዝርያ ለመለየት በ BRCA2 ዘረ-መል ውስጥ የሚከተሉት በሽታ አምጪ ዝርያዎች

ተለይተዋል፡- c.7579delG፣ c.5159C < A እና c.9693delA። ከነዚህ በሽታ አምጪ ዝርያዎች ውስጥ በትውልድ አፍሪካ አጠቃላይ ህዝብ ላይ ቀደም ሲል c.5159C < A በሽታ አምጪ ዝርያ ብቻ መከሰቱ ተዘግቧል። አንዳንድ በሽታ አምጪ ዝርያዎች ቀደም ሲል በዚህ ህብረተሰብ ውስጥ አልፎ አልፎ መከሰታቸው ተገልጿል።

በእስራኤል አሁን ተቀባይነት ያለው አሰራር በBRCA እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ በሽታ አምጪ ዝርያዎችን ያለባቸውን በደረጃ ለመለየት ምርመራ ማድረግ ነው። ለበሽተኞች የሚደለገው ምርመራ ቀድሞ በተደረገው የምርመራ ውጤትን በመመርኮዝ ነው እና ለአደጋ የሚያጋልጡ ሁኔታዎችን ሂሳብ ውስጥ በማስገባት ነው።

በ2025 የጤና በጀት ፣ በእነዚህ BRCA እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ውስጥ ለታወቁት 2 ዝርያዎች ላለባቸው የጄኔቲክ ምርመራ ትውልድ ኢትዮጵያውያን ሴቶች እንዲካተቱ ተወስኗል (ልክ እንደ ትውልድ አሽካናዝ ሴቶች ያለው የምርመራ እድል) መመሪያው የሚገልፀው በዘር የሚተላለፍ የጡት ወይም የማህፀን ካንሰር በትውልድ ኢትዮጵያውያን አይሁዶች ላይ በብዛት የተገኙትን በሽታ አምጪ ዝርያዎችን መመርመርን ያካትታል። ምርመራው የሚከናወነው ከደም ናሙና የተወሰደውን ዘረመል (ጂን) ከ ዲ ኤን ኤ በማውጣት ነው ምርመራውም ቀላል እና ውጤታማ ነው።

በ BRCA1 እና BRCA2 ዘረመሎች (ጂኖች) ለሚታወቁ የበሽታ አምጪ ዝርያዎች ላለባቸው የቅድመ መከላከያነት እና የበሽታውን አደጋ በከፍተኛ ደረጃ ለመቀንስ የጡትን ወይም የማህፀንን ማስወገድ ሂደት ዛሬዋንና የሕክምና ዘዴ ነው ፣ ግን በሌላ በኩል ፣ ያለ ቅድመ ምርመራ ፣ ያለ ቅድመ መከላከያ አፕራሲዮን ፣ ጥብቅ የክትትል መንገድን መምረጥ የሚከተሉትን ጨምሮ ብዙ ጥቅሞች አሉት ።

ወ ቀዶ ጥገና አልባ ጥብቅ የምርመራው ክትትል

ወ የረጅም ጊዜ ተጽእኖዎች የሉም

ወ መራባትን አይጎዳውም እና ለወደፊቱ በአዳዲስ የሕክምና እድገቶች መሰረት ተጨማሪ አማራጮችን የማግኘት ችሎታን ያመቻቻል።

በቅርቡ ዝርያዎቹ ላለባቸው ታካሚዎች የሚሰጡ አስቀድመው በሽታውን የመከላከል አቅም ስላላቸው መድሃኒቶች የጥናት ፅሁፍ በሜይዲያ ቀርቦ ነበር።