

Genomic diagnostic testing (information for parents of a patient)

صحيفة معلومات للمرضى/والدي المريض فحص الحمض النووي الموسع

اقترح طبيبك إجراء فحص حمض نووي موسع لك/طفلك. تقرأ هنا مزيداً من المعلومات حول هذا البحث.

ما الدافع لإجراء هذا الفحص؟

المرض/الأعراض التي تعاني منها/يعاني طفلك منها يرجع سببها إلى وجود خطأ "إملائي" في الحمض النووي. الهدف من فحص الحمض النووي هو تقصي هذا الخطأ "الإملائي".

ما هي الأمور الضرورية لهذا الفحص؟

من أجل إجراء الفحص، سيتم أخذ عينة من دمك/من دم طفلك ولا داعي أن تكون/أن يكون طفلك على الريق. يتم استخراج الحمض النووي من هذه العينة. أحياناً/غالباً يتعين سحب عينة دم منك/ من الوالدين البيولوجيين وذلك للتمكن من إجراء مقارنة بين الحمض النووي للوالدين والحمض النووي للطفل.

ما نوع الفحص الذي يتم إجراؤه؟

- حزمة الجينات: وهو عبارة عن فحص لعدد من الجينات المعروف أنها يمكن أن تسبب المرض/في مرضك.
- تسلسل الإكسوم الكامل (WES): وهو عبارة عن فحص حمض نووي يشمل كل الجينات.
- تسلسل الجينوم الكامل (WGS): وهو عبارة عن فحص حمض نووي يشمل كل الجينات والحمض النووي الموجود ما بين الجينات.

ماهي النتائج المتوقعة؟

1. تم اكتشاف السبب
يتم العثور على خطأ "إملائي" في الحمض النووي والذي يعتبر (على الأرجح) سبب مرضك/مرض طفلك. عندئذ يمكن إعطاء تفسيرات أكثر حول الوراثة. أحياناً يمكن التنبؤ حول حالتك الصحية/حالة طفلك الصحية في المستقبل أو إمكانية تلقيك للعلاج.
2. لم يتم اكتشاف السبب
لم يتم العثور على خطأ "إملائي" في الحمض النووي المُسبب لمرضك/مرض طفلك. قد يرجع ذلك لسببين:
 1. لا يوجد هناك خطأ "إملائي" في الحمض النووي الذي يتسبب في مرضك/المرض.
 2. هناك خطأ "إملائي" بالفعل في الحمض النووي ولكن لا يمكن بعد إثباته بواسطة الفحص الحالي. سيقام الطبيب معك ما إذا كانت هناك إمكانيات لإجراء فحص إضافي.

3. نتيجة غير واضحة

تم استنتاج تغيير في الحمض النووي، إلا أنه ليس من الواضح ما إذا كان هو السبب في مرضك/مرض طفلك. يمكن أيضاً أن لا يكون لذلك التغيير أي معنى. من المفيد أحياناً فحص أفراد الأسرة الآخرين. ستقرر بنفسك ما إذا كنت ستطلب من أفراد عائلتك التعاون على إجراء هذا الفحص.

النتائج الإضافية

بالإضافة إلى النتائج المذكورة أعلاه، يمكن أن يتم العثور على خطأ "إملائي" في الحمض النووي لا يكون سبب مرضك/مرض طفلك، لكنه يلعب دورا في الإصابة بمرض وراثي آخر. يسمى ذلك بالنتيجة الإضافية واحتمال حدوثها قليل. سيذكر لك الطبيب عددا من الأمثلة على هذه النتائج الإضافية.

ما هي أنواع النتائج الإضافية والتي ستتم مناقشتها معك؟

1. يتم إبلاغك عن الاستعداد الوراثي للإصابة بالمرض إذا كانت هناك إمكانية لعلاج طبي أو مراقبات. إذا لم تكن تريد معرفة ذلك، يمكنك الإبلاغ بذلك (opt-out). بالنسبة للأطفال الذين لم تتجاوز أعمارهم ١٢ سنة وفي حالة ظهور أعراض المرض عليهم في مرحلة الطفولة، لا تنطبق عليهم إمكانية (opt-out) الإبلاغ عن عدم رغبتك في معرفة النتائج.
2. لا يتم إبلاغك بأعراض المرض (على أساس المعرفة الحالية المتاحة بشأن المرض) إذا لم تكن هناك إمكانية لعلاج طبي أو مراقبات. إذا كنت تريد معرفة ذلك، يمكنك الإبلاغ بذلك (opt-in). بالنسبة للأطفال البالغة أعمارهم أقل من ١٦ سنة، يمكن في هذه الحالة (opt-in) الإبلاغ عن رغبتك في معرفة النتائج.
3. إذا كان هناك احتمال كبير لإصابة أبنائك أو أبناء طفلك المحتملين في المستقبل بأعراض المرض (بنسبة ٢٥٪ أو أكثر)، يتم إبلاغك بذلك فعلا. إذا لم تكن تريد معرفة ذلك، يمكنك الإبلاغ بذلك (opt-out). ينبغي أن يوافق الوالدان معا على اختيار إمكانية عدم الرغبة في معرفة النتائج أم لا.

ما هي الأمور التي لا يمكن لهذا الفحص الكشف عنها؟

لا يمكن عن طريق هذا الفحص الكشف عن جميع الأمراض الوراثية. يبحث فحص الحمض النووي عن سبب مرضك/مرض طفلك. يتم أحيانا العثور على شيء آخر، نتيجة إضافية، لكن لا يتم البحث عنها بشكل فعال.

نتائج الفحص بالنسبة لأفراد العائلة

يمكن أحيانا أن تكون النتيجة مهمة أيضا بالنسبة لأفراد العائلة، حاليا أو في المستقبل. ربما يكون لديهم أو لدى أطفالهم (المستقبليين) احتمال كبير للإصابة بالمرض. إذا كان الأمر كذلك، سيعطيك طبيبك معلومات حول ذلك لتمنحها لعائلتك.

متى/ كيف أحصل على النتيجة؟

يناقش معك الطبيب كيفية وموعد حصولك على النتيجة.

التعويض

يتم تعويض التكاليف من قبل التأمين الصحي باستثناء بعض البوليصات المحدودة الميزانية. يمكنك الاستفسار عن ذلك لدى تأمينك الصحي. تدفع فقط مبلغ المسؤولية الخاصة إن لم تدفعها بالكامل في تلك السنة/ الأطفال الذين تقل أعمارهم عن ١٨ سنة، لا ينطبق عليهم مبلغ المسؤولية الخاصة. في حالة إجراء فحص الحمض النووي لك/لوالديك أيضا لكي تتم مقارنة الحمض النووي الخاص بطفلك مع الحمض النووي الخاص بك؟ في هذه الحالة، فإن تأمينك الصحي/تأمين طفلك يغطي تلك التكاليف.

هل يؤثر فحص الحمض النووي على تأميناتي؟

يمكن أن يكون لفحص الوراثة أحيانا عواقب بالنسبة لإبرام عقد التأمينات، مثل تأمين العجز عن العمل أو التأمين على الحياة. تقرأ المزيد من المعلومات حول التأمينات والوراثة على الموقع www.erfelijkheid.nl. يمكنك أيضا طلب الحصول عليها من شركة التأمين الخاصة بك أو مستشارك.

التواصل من جديد

عند إنهاء فحص الحمض النووي، لا تتم مواصلة البحث بشكل فعال عن سبب المرض. إلا أنه من الممكن أن تتوفر معرفة جديدة في المستقبل تكون مهمة بالنسبة لك.

• إذا لم يتم العثور على سبب، يمكنك الاتصال من جديد بعد 3-5 سنوات بنفسك بقسمنا. يمكن عندئذ النظر إن كان من المفيد تحليل بيانات فحص الحمض النووي من جديد.

• سيقوم قسم الطب الوراثي السريري في بعض الحالات بالاتصال بك بنفسه. إذا لم تكن تريد ذلك، يمكنك الإبلاغ بذلك في استمارة الموافقة.

يتم تقديم فاتورة تكاليف الفحص الإضافي إن وجدت لشركة التأمين الصحي ويمكن أن يكون ذلك على حساب مبلغ المسؤولية الخاصة.

ما مال الحمض النووي؟

- سيتم، إذا لزم الأمر، إرسال الحمض النووي الخاص بك/الخاص بطفلك إلى مختبر وطني (دولي) لإجراء فحص وراثي. يتم ضمان خصوصيتك/خصوصية طفلك/ خصوصية بياناتك الشخصية/ بيانات طفلك أثناء هذه العملية.
- يتم تخزين الحمض النووي في قسم الطب الوراثي. ويتم الاحتفاظ به وفقاً للقواعد القانونية. لا يتم تسليم البيانات إلى شركات التأمين مثلاً.
- للتمكن من فهم نتائج الفحص بشكل صحيح أكبر قدر ممكن، يمكن مشاركتها مع مختبرات وطنية (دولية) أخرى. يحدث ذلك بشكل مشفر، مما يعني استبدال الاسم وتاريخ الميلاد بشفرة. لا يمكن الاستدلال على بياناتك/أو تلك الخاصة بطفلك إلا من قبل المختبر الذي أجرى الفحص. وبهذه الطريقة يتم ضمان خصوصية البيانات الشخصية خلال هذه العملية.
- يمكنك (مع طفلك) إعطاء الموافقة على استخدام الحمض النووي لإجراء مزيد من البحث العلمي. يتم التعامل مع بياناتك بحرص وليس لك في ذلك أي منفعة مباشرة. أحياناً قليلة يمكن أن يعثر الباحث على شيء يعتبر مهماً بالنسبة لصحتك أو لصحة أفراد عائلتك. في تلك الحالة، سيبلغك الطبيب بذلك.

هل لديك أسئلة؟

هل ما تزال لديك أسئلة بعد قراءة هذه المعلومات أو تريد تغيير موافقتك؟ اتصل عندئذ بالطبيب التابع لقسم الطب الوراثي السريري في

Klinische Genetica Maastricht UMC عبر

.T: (+31) (0)43 3875855 / E: polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl

للمزيد من المعلومات حول القسم، راجع الموقع klinischegenetica.mumc.nl.

Maastricht UMC+

Klinische Genetica

T: (+31) (0)43 3875855

E: polikliniek.klinischegenetica@mumc.nl

Website: klinischegenetica.mumc.nl