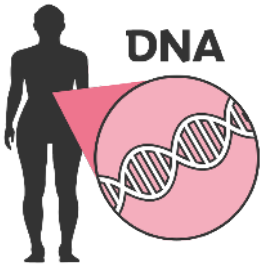
السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص اضطراب نادر

هذه النشرة مخصصة للمرضى الذين خضعوا لفحص **السلسلة الجينومية الكاملة** لتشخيص اضطرابات نادرة أو وراثية.

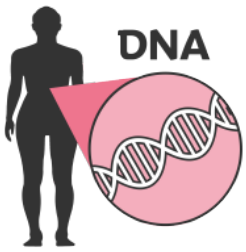


السلسلة الجينومية الكاملة هي عندما يقوم أحد الأطباء المتخصصون بجمع كل المعلومات اللازمة لبناء جسمك والحفاظ عليه.

توفر هيئة الخدمات الصحية الوطنية فحص السلسلة الجينومية الكاملة للحالات التي يمكنها مساعدتها لجعل رعاية المريض أفضل.

سيوفر لك أخصائي الرعاية الصحية لديك مزيدًا من المعلومات قبل تحديد ما إذا كنت ستخضع للفحص أم لا.

ما الجينوم الخاص بك؟



الجينوم هو المعلومات اللازمة لبناء جسم الإنسان والحفاظ على صحته،

ويُكتب على رمز يُسمى **الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (DNA)**.

يتكوّن الجينوم من آلاف المقاطع من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين، وتُسمى **الجينات**.

تحدث الإصابة بالعديد من الأمراض النادرة نتيجة للتغييرات التي تطرأ على الجينات وربما تكون وراثية.

الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية، السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص الأمراض النادرة، يوليو 2020، الإصدار 2.0 ليُستخدم في بدء فحص السلسلة الجينومية الكاملة.
قد يخضع هذا المستند للتحكم في الإصدار ويتم تحديثه بانتظام. يُرجى تأكيد استخدامك للإصدار الحالي من خلال الاتصال بمركز المختبرات الجينومية المحلي لديك.

ما الذي يُمكن أن تخبرك به السلسلة الجينومية الكاملة؟

بعكس الفحوصات الجينية الأخرى التي تنظر في بضع جينات فقط، تنظر السلسلة الجينومية الكاملة في جميع الجينات لديك مرة واحدة.

على الرغم من أن هذا الفحص ينظر في الجينوم الخاص بك، إلا إنه يركّز على التغييرات التي تطرأ على الجينات المرتبطة بحالتك؛ فهو لا يبحث عن التغييرات التي تطرأ على الجينات التي تسبب حالات مرضية أخرى.

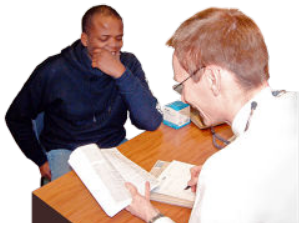
نتيجة فحص السلسلة الجينومية الكاملة يمكنها أن تساعد في:

- تشخيص حالتك
- اقتراح العلاج الأفضل
- إخبارك بما إذا كنت معرّضًا لخطر أعلى للإصابة بحالة مرضية

- إخبارك بما إذا كان أفراد عائلتك معرّضين لخطر أعلى للإصابة بحالة مرضية أو ما إذا كان من الممكن نقلها إلى أطفالك.

إذا كان ذلك ممكنًا، فربما يخضع أفراد آخرون بالعائلة للفحص. سيتحدّث أخصائي الرعاية الصحية معك بخصوص ذلك الأمر.

ما الذي يحدث في فحص السلسلة الجينومية الكاملة؟



سيشرح أخصائي الرعاية الصحية الخاص بك الفحص.

سيمر معظم المرضى بهذه المراحل:

الإحالة

ستتم إحالتك إلى أخصائي رعاية صحية آخر، والذي سيكتشف المزيد عن حالتك.

الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية، السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص الأمراض النادرة، يوليو 2020، الإصدار 2.0 ليُستخدم في بدء فحص السلسلة الجينومية الكاملة.
قد يخضع هذا المستند للتحكم في الإصدار ويتم تحديثه بانتظام. يُرجى تأكيد استخدامك للإصدار الحالي من خلال الاتصال بمركز المختبرات الجينومية المحلي لديك.

الاستشارة

سيتضمن ذلك مقابلتك مع طبيب أخصائي.

في حال التوصية بالخضوع لفحص السلسلة الجينومية الكاملة، سيخبرك أخصائي الرعاية الصحية لديك بخصوص الفحص

جمع العينات

إذا قررت الخضوع للفحص، فسيتم أخذ عينة دم وإرسالها إلى أحد المعامل.

النتائج

ستكتشف ما تظهره النتيجة.

يمكنك التحدّث مع أخصائي الرعاية الصحية بخصوص الفحص.

يمكنك مقابلة أخصائي سيتحدث معك بخصوص النتائج ويمكنه توفير الدعم لك.

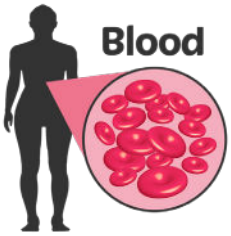
أحيانًا يكون من المفيد أن تقارن بين جيناتك وجينات أفراد العائلة الآخرين، حيث يُمكن أن يساعد ذلك في إطلاعك على الفرق بين التغييرات التي تسبب المشاكل وتلك التي لا تسببها.

يُمكن أن يشرح لك أخصائي الرعاية الصحية أي من أفراد العائلة يجب فحصه.

إذا قررت **عدم** الخضوع لفحص السلسلة الجينومية الكاملة، فستستمر في تلقي أفضل رعاية صحية.

الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية، السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص الأمراض النادرة، يوليو 2020، الإصدار 2.0 ليُستخدم في بدء فحص السلسلة الجينومية الكاملة.
قد يخضع هذا المستند للتحكم في الإصدار ويتم تحديثه بانتظام. يُرجى تأكيد استخدامك للإصدار الحالي من خلال الاتصال بمركز المختبرات الجينومية المحلي لديك.

الحصول على النتائج



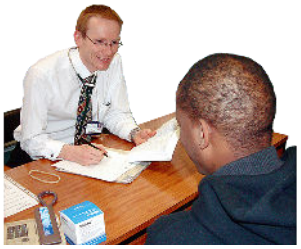
سيتم أخذ عينتك وفحصها. وسيتم إرسال النتائج إلى أخصائي الرعاية الصحية لديك.

سيتناقش معك حول ما إذا كان فحص السلسلة الجينومية الكاملة:

- يشير إلى حدوث تغييرات تشرح حالتك الطبية. ربما يؤثر ذلك على علاجك ويخبر أفراد عائلتك أنهم معرّضون لخطر حدوث مشاكل لهم.
- يشير إلى حدث تغيير يُمكن شرح حالتك الطبية، لكن يلزم إجراء مزيدٍ من الفحوصات.

قد يعني ذلك فحص أفراد آخرين بالعائلة أو مقارنة الاختلاف الذي تختبره مع مرضى آخرين.

- يشير إلى حدوث تغيير في جيناتك لا نفهمه.



- ولم نكتشف سبب إصابتك بهذه الحالة الطبية.
- يشير إلى حدوث تغيير غير متوقع في الجينوم الخاص بك غير مرتبط بحالتك الطبية والذي يُمكن أن يؤثر أيضًا في صحة أفراد عائلتك.

البيانات الخاصة بالجينات

تُحفظ جميع البيانات بشكل آمن وسري. يتم استخدام بياناتك وفقًا لقانون المملكة المتحدة وسياسة هيئة الخدمات الصحية الوطنية.

يُمكن العثور على مزيدٍ من المعلومات على:

https://www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice/

الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية، السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص الأمراض النادرة، يوليو 2020، الإصدار 2.0 ليُستخدم في بدء فحص السلسلة الجينومية الكاملة.
قد يخضع هذا المستند للتحكم في الإصدار ويتم تحديثه بانتظام. يُرجى تأكيد استخدامك للإصدار الحالي من خلال الاتصال بمركز المختبرات الجينومية المحلي لديك.

تُحفظ بيانات الفحص والنتائج في قاعدة بيانات آمنة من أجل الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الوطنية الصحية، الجزء الخاص بهيئة الخدمات الصحية الوطنية الذي يشرف على السلسلة الجينومية الكاملة.

لا يُمكن لأحد الاطلاع على بياناتك سوى العاملين الذي تم اعتمادهم لذلك الأمر.

استخدام البيانات من أجل التأمين

لن تتم مشاركة البيانات مع شركات التأمين دون الحصول على موافقة منك. قد تطلب منك شركات التأمين توفير المعلومات الطبية الخاصة بك وبعائلتك.

استخدام البيانات لأغراض البحث

قد ساعدت البيانات الصحية التي تبرّع بها ملايين المرضى الآخرون من هيئة الخدمات الصحية الوطنية في تطوير العلاجات التي يتلقاها المرضى اليوم.

لدى جميع المرضى الخيار لمنح بياناتهم لمكتبة حتى يتمكن الباحثون المعتمدون من استخدام تلك البيانات.

في حال اخترت القيام بذلك، ستساعد البيانات الخاصة بك الباحثين في تطوير علاجات جديدة.

لمعرفة المزيد حول كيفية مساعدة البيانات الجينومية الخاصة بك في الأبحاث، يُرجى الاطلاع على الموقع الإلكتروني لشركة جينوميات إنجلترا (Genomics England) http://www.genomicsengland.co.uk.

الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية، السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص الأمراض النادرة، يوليو 2020، الإصدار 2.0 ليُستخدم في بدء فحص السلسلة الجينومية الكاملة.
قد يخضع هذا المستند للتحكم في الإصدار ويتم تحديثه بانتظام. يُرجى تأكيد استخدامك للإصدار الحالي من خلال الاتصال بمركز المختبرات الجينومية المحلي لديك.

مزيدٍ من المعلومات

تعرّف على مزيدٍ من المعلومات حول السلسلة الجينومية الكاملة من هذه المؤسسات:

http://www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing

الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية، السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص الأمراض النادرة، يوليو 2020، الإصدار 2.0 ليُستخدم في بدء فحص السلسلة الجينومية الكاملة.
قد يخضع هذا المستند للتحكم في الإصدار ويتم تحديثه بانتظام. يُرجى تأكيد استخدامك للإصدار الحالي من خلال الاتصال بمركز المختبرات الجينومية المحلي لديك.