NHS

السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص مرض نادر

معلومات للمرضى وأفراد العائلة

الخدمة
الطبية الجينومية

هذا الكتيب مخصص للمرضى وأفراد عائلاتهم الذين يمكن خضوعهم لفحص السلسلة الجينومية الكاملة لتشخيص الإصابة بمرض نادر أو حالة وراثية.

تتوفر السلسة الجينومية الكاملة لبعض الحالات، عبر الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية (NHS)، لبعض الحالات التي تبرهن الأدلة العلمية أنه يمكنها المساعدة في تحسين رعاية المريض.

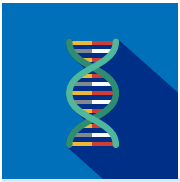
سيوفر أخصائي الرعاية الصحية لديك مزيدًا من المعلومات وستتمكن من طرح الأسئلة قبل تحديد ما إذا كنت ستخضع لهذا الاختبار أم لا.

ما الذي يمكن 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. وعلى الرغم من أن هذا الفحص ينظر في الجينوم الكامل لديك، 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. يُمكن أن تساعد نتيجة هذا الفحص في:

- تشخيص حالتك
- اقتراح خيارات العلاج المناسبة
- إخبارك ما إذا كان هناك فرص متزايدة لتطور الحالة أم لا
- إخبارك ما إذا كان يُمكن أن تكون حالتك هذه وراثية أم لا، ما يعني إمكانية إصابة أفراد آخرين بعائلتك بها، أو إمكانية انتقالها إلى أطفالك. في هذه الحالة، يُمكن أن يخضع أقارب آخرون لهذا الفحص.

سيناقش أخصائي الرعاية الصحية لديك هذا الأمر معك بمزيد من التفاصيل.

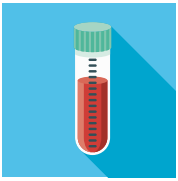


ما الجينوم الخاص بك؟

الجينوم هو المعلومات اللازمة لبناء جسم الإنسان والحفاظ على صحته،

ويُكتب على رمز كيميائي يُسمى الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (DNA). يتكوّن الجينوم الخاص بك من آلاف السلاسل القصيرة من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين، وتُسمى الجينات. يتواجد الجينوم الخاص بك داخل جميع خلايا جسمك.

تحدث الكثير من الحالات المرضية نتيجة لحدوث تغييرات في جيناتك، ويُمكن أن تكون بعض هذه التغييرات موروثة.



ما الذي يحدث في فحص السلسلة الجينومية الكاملة؟

سيشرح أخصائي الرعاية الصحية الخاص بك الفحص وما سيحدث بمزيد من التفاصيل. سيمر معظم المرضى بالمراحل التالية:

فحص السلسلة الجينومية الكاملة

عادة ما يتم إجراء فحص السلسلة الجينومية الكاملة لعينة من الدم، والذي يتم إرساله إلى معمل فحص جينومي ليجري تحليله.

إن فحص الجينوم يعد أمرًا دقيقًا. نحن جميعًا نحمل في جيناتنا تغييرات، والتي تكون غير ضارة وليس لها تأثير على صحتنا. 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 تكون غير ضارة. يعني هذا أنه في بعض الحالات، وأحيانًا عند فحص الأطفال، قد نحتاج إلى أخذ دم من أفراد آخرين من العائلة للمساعدة في تمييز التغييرات غير الضارة التي تحدث في العائلات عن التغييرات التي يُمكن أن تسبب الإصابة بالحالة المرضية،

وفي هذه الحالة سيشرح لك أخصائي الرعاية الصحية أي من أفراد العائلة يجب فحصه ولماذا.

1. الإحالة

ستتم إحالتك إلى أخصائي رعاية صحية، والذي سيكتشف المزيد من المعلومات حول الأعراض التي تعانيها أو حالتك المرضية، ويحصل على تفاصيل عن تاريخ عائلتك لمعرفة ما إذا كان هناك أي أقارب آخرين يعانون الحالة المرضية نفسها أم لا.

في حالة التوصية بالخضوع للسلسلة الجينومية الكاملة، سيخبرك أخصائي الرعاية الصحية عن الفحص وما يُمكن أن تظهره النتائج. سوف تتوفر لديك الفرصة لمناقشة الفحص وطرح أي أسئلة قد تكون لديك أنت أو أفراد عائلتك.

في حال قررت عدم الخضوع لفحص السلسلة الجينومية الكاملة، فستستمر في تلقي أفضل رعاية ودعم ممكن من أخصائيي الرعاية الصحية.

- تثبت حدوث تغيير في جيناتك لا نفهمه.
- لا تجد سبب إصابتك بهذه الحالة المرضية.
- تثبت حدوث تغيير غير متوقع في الجينوم الخاص بك غير مرتبط بحالتك المرضية والذي يُمكن أن يؤثر أيضًا في صحة أفراد عائلتك.

لا نزال نتعلم عن معنى بعض التغييرات التي تطرأ على الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين، ولا سيما بعض التغييرات التي يُعثر عليها بشكل نادر. لذلك، يُمكن أن يتناقش معك طبيبك بخصوص بعض التغييرات التي اكتُشفت من خلال الفحص والتي لم نفهمها تمامًا حتى الآن، لكن قد يكون لها تأثيرات عليك و/أو على أفراد عائلتك في المستقبل.

سيناقش أخصائي الرعاية الصحية لديك هذا الأمر معك بمزيدٍ من التفاصيل في حال حدوثه.

2. النتائج

هذا الفحص دقيق وستستغرق النتائج عدة أسابيع حتى تظهر، وقد تجد سبب هذه الحالة المرضية أو لا. قد يحيلك طبيبك إلى أخصائي علم الوراثة السريرية أو استشاري بعلم الوراثة للحصول على مزيدٍ من المعلومات والدعم.

الحصول على النتائج

بعد أخذ عينة منك مباشرة، سيتم تحليلها وسترسل النتائج إلى أخصائي الرعاية الصحية لديك الذي سيناقش هذه النتائج معك.

نتيجة فحص السلسلة الجينومية الكاملة يمكنها أن:

- تثبت حدوث تغيير يوضح حالتك المرضية، وقد يؤثر ذلك على علاجك. كما يُمكن أن توضح أيضًا ما إذا كان أفراد العائلة الآخرين معرّضين لخطر الإصابة بهذه الحالة أم لا.
- تثبت حدوث تغيير يمكنه أن يوضح حالتك المرضية، لكن إجراء المزيد من الفحوصات قبل أن نتأكد، وقد يعني ذلك إجراء فحص لأفراد العائلة الآخرين أو مقارنة التغييرات التي تطرأ على الجينوم الخاص بك مع مرضى آخرين قد يعانون من أعراض مشابهة.

عند التقدّم بطلب للحصول على بوليصة تأمين، قد تطلب منك شركات التأمين توفير المعلومات الطبية الخاصة بك وبعائلتك. يتم تنظيم المعلومات التي تحتاج إلى مشاركتها مع شركة التأمين بواسطة قانون حكومي طوعي يسمى "قانون الفحص الجيني والتأمين: **www.gov.uk/government/publications/code-on-genetic-testing-and-insurance**

البيانات الجينومية وحماية البيانات

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 **www.england.nhs.uk/contact-us/privacy-notice**

يتم إدخال البيانات من الفحص الجينومي الخاص بك في قاعدة بيانات وطنية آمنة تابعة للخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية. سيحتفظ هذا النظام بالبيانات الخاصة بفحصك والنتائج، ولا يُمكن رؤية هذه البيانات إلا بواسطة العاملين الذين لديهم حق الوصول المعتمد.

استخدام البيانات لأغراض التأمين

لن يتم منح شركات التأمين حق الوصول إلى المعلومات الخاصة بأي فحص جيني تنبؤي خضعت له بدون الحصول على موافقة صريحة منك.

في حال اخترت المساهمة لمكتبة الأبحاث هذه، قد يتصل بك أيضًا أحد الأشخاص في الفريق السريري الخاص بك (أو ربما تتصل بك شركة جينوميات إنجلترا) لمنحك مزيدًا من المعلومات حول ما إذا كان أي مما تم اكتشافه يُمكن أن يكون مرتبطًا بصحتك أو صحة عائلتك، أو إذا حدد الباحثون دراسة قد تكون ذات صلة بك أو بحالتك المرضية. يمكننا حينها توضيح الدراسة ويمكنك تحديد ما إذا كنت مستعدًا للمشاركة بها أم لا.

مزيدٍ من المعلومات

يمكنك العثور على مزيدٍ من المعلومات حول السلسلة الجينومية الكاملة من المؤسسات التالية:
www.nhs.uk/conditions/genetic-and-genomic-testing

استخدام البيانات لأغراض البحث

يعد البحث جزء لا يتجزأ من الرعاية الصحية. وقد ساعدت البيانات الصحية التي تبرّع بها ملايين المرضى الآخرون من هيئة الخدمات الصحية الوطنية في تطوير الأدوية والعلاجات التي يتلقاها المرضى اليوم.

باعتباره جزءًا من الخدمة الطبية الجينومية التابعة لهيئة الخدمات الصحية الوطنية، سيتم منح جميع المرضى خيار المساهمة بالبيانات الجينومية الخاصة بهم لمكتبة آمنة حتى يُمكن للأبحاث المعتمدة الوصول إلى تلك البيانات بطريقة لا تحدد هويتهم. في حال اخترت القيام بذلك، ستساعد البيانات الخاصة بك الباحثين في تطوير العلاجات للغد.

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