

صحيفة معلومات من أجل والدي المرضى فحص الحمض النووي الموسع

اقترح الطبيب إجراء فحص حمض نووي موسع لطفلك. يمكن قراءة المزيد عن هذا الفحص هنا.

لماذا هذا الفحص؟

ربما هناك انحراف في الحمض النووي يتسبب في المرض أو الأعراض التي يعاني منها طفلكم. هدف فحص الحمض النووي هو اكتشاف هذا الانحراف.

ماذا يجب القيام به من أجل الفحص؟

يتم سحب عينة دم من طفلكم من أجل الفحص ولا داعي أن يكون طفلكم على الريق. يؤخذ الحمض النووي من هذه العينة. في غالب الاحوال هناك حاجة أيضا إلى دم الوالدين البيولوجيين من أجل المقارنة بين حمض نووي الوالدين والطفل.

أي فحص من الفحوصات؟

فحص مجموعة من الجينات وهي عبارة عن فحص عدد من الجينات التي من المعروف أنها قد تسبب في الأعراض التي يعاني منها طفلكم.

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 وكل ما يوجد من الحمض النووي بين الجينات.

ماذا يمكن أن تكون النتيجة؟

1. تم اكتشاف السبب

تم العثور على انحراف في الحمض النووي وهو (ربما) السبب وراء ما يبدي طفلكم من الأعراض. في تلك الحالة يمكن استنتاج أكثر حول الوراثة. أحيانا يمكن التنبؤ حول سير أمور طفلكم أو إمكانية تلقيه للعلاج.

2. لم يتم اكتشاف السبب

لم يتم اكتشاف انحراف في الحمض النووي من شأنه أن يتسبب في أعراض طفلكم. هذا قد يرجع إلى سببين:

1. لا يوجد انحراف في الحمض النووي.
2. هناك انحراف في الحمض النووي ولكن لا يمكن إثباتها خلال المعرفة والفحوصات المتوفرة لدينا الآن. يناقش الطبيب معكم ما توفر ما إذا كانت هناك إمكانيات أخرى لمواصلة الفحص.

3. النتيجة غير واضحة

يتم العثور فعلاً على تغيير في الحمض النووي إلا أن ليس من الواضح ما هو معناه. قد لا يعني أي شيء أيضاً. من المفيد أحيانا فحص أفراد الأسرة الآخرين. ستقرر بنفسك في طلب التعاون من أفراد عائلتك الآخرين.

الاستنتاجات الجانبية

تم اكتشاف انحراف حمض نووي لا يتسبب أعراضك، لكنه يلعب دوراً في الإصابة بمرض وراثي آخر. هذا يسمى باستنتاج جانبي واحتمال حدوثه قليل. وهذا الاحتمال أقل لدى فحص مجموعة من الجينات منه لدى الفحوص الأخرى. سيذكر الطبيب عدداً من الأمثلة على الاستنتاجات الجانبية. يرجى التحدث مع الطبيب إذا أردت الاطلاع/عدم الاطلاع على استنتاجات جانبية معينة.

ماذا يعجز عنه هذا الفحص؟

لا يمكن اكتشاف كل الأمراض الوراثية عن طريق هذا الفحص. خلال فحص الحمض النووي يتم البحث عن سبب مرض طفلكم أو أعراضه. أحيانا يتم العثور على شيء آخر، وهو استنتاج جانبي، لكن لا يتم البحث عن هذا الشيء قصداً.

الروابط العائلية

في حالة فحص حمض نووي الوالدين، فيمكن التحقق من كونهما الوالدين البيولوجيين للطفل.

العواقب بالنسبة لأفراد الأسرة

من الممكن أن تكون النتيجة مهمة بالنسبة لأفراد العائلة، حالياً أو في المستقبل. هم ربما يعانون من المرض أيضاً. كما أن أطفالهم (في المستقبل) سيتعرضون إلى هذا المرض أيضاً.

متى/كيف سأحصل على النتيجة؟
يناقش معك الطبيب متى وكيف ستحصل على النتيجة.

التعويض

تقوم شركة التأمين الصحي بالتعويض عن التكاليف ويمكنك دائما مراجعتها حول هذا الأمر. تقوم فقط بدفع المساهمة الشخصية إذا لم تدفعها بالكامل في تلك السنة. أما الأطفال البالغين من أعمارهم أقل من 18 سنة فإن المساهمة الشخصية ليس واجب بالنسبة لهم. هل يتم فحص الحمض النووي لك أيضا لكي تتم مقارنته بحمض نووي طفلك؟ في تلك الحالة هذا يعتبر علاج يغطي التأمين الصحي لطفلك.

هل تؤثر نتائج فحص الحمض النووي على تأميناتي؟

بالإضافة إلى التأمين الصحي هناك تأمينات أخرى. على سبيل المثال التأمين ضد العجز عن العمل أو التأمين على الحياة. يمكنك قراءة المزيد من المعلومات عن التأمين والوراثة على موقع www.erefelijkheid.nl. كما أن يمكن دائما مراجعة التأمين الصحي الخاص بك أو مستشارك حول هذا الأمر.

كيف أستمر بعد استلامي للنتيجة؟

- التواصل مع شركاء في المصير
 - يمكن البحث عن ناس يعانون من نفس المرض خلال منظمة المرضى (راجع موقع www.zichtopzeldzaam.nl) أو مجموعة على فيس بوك. أحيانا يمكن إجراء التواصل مع الشركاء في المصير عبر الطبيب.
 - شبكة مرض غير معروف ZON (على موقع www.ziekteonbekend.nl) من أجل والدي الأطفال الذين يعانون من مرض مزمن يُجهل تشخيصه أو عندهم تشخيص نادر جداً.
 - ZeldSamen (www.zeldsamen.nl) وهذا عبارة عن شبكة من أجل المتلازمات الوراثية النادرة.
 - (Sch)ouders (www.schouders.nl) وهذا عبارة عن شبكة من طرف ومن أجل والدي طفل يعاني من إعاقة جسمية و/أو عقلية أو مرض مزمن و/أو اضطراب النمو.
- المرشدون الاجتماعيون
 - تستطيع المرشدة الاجتماعية مساعدتك على التعامل مع النتيجة والطبيب يستطيتيع إحالتك إليها.
- المزيد من المعلومات حول فحوصات الحمض النووي
 - راجع www.erefelijkheid.nl.
- الفحوصات في المستقبل
 - ستزداد إمكانيات فحوصات الحمض النووي في المستقبل. أحيانا من الممكن اكتشاف السبب بعد عدة سنين أو تم تسليط المزيد من الضوء على التغيير في الحمض النووي خلال هذه الفترة.
 - في أغلب الاحوال لا تجري مشاهدة الحمض النووي من جديد. يمكنك إجراء الاتصال بنفسك بعد عدة سنين من أجل مناقشة ما إذا كانت هناك إمكانيات جديدة.
 - أحيانا الطبيب هو الذي يجري اتصالاً بك لاحقاً في وقت طرئت إمكانيات أو نتائج جديدة. إذا لم ترد ذلك، يمكنك التعبير عن عدم رغبتك (راجع استمارة الموافقة).

ماذا يجري بالحمض النووي؟

- يتم تخزين الحمض النووي في قسم الوراثة ويجري التخزين وفق القواعد القانونية. لا يتم تسليم البيانات إلى شركات التأمين مثلاً.
- عن طريق مشاركة المعلومات حول انحراف الحمض النووي مع اطباء أو باحثين آخرين، يتم تسليط المزيد من الضوء على عواقب تترتب عن انحراف الحمض النووي. هذا قد يكون مهماً جداً، خصوصاً بالنسبة للأمراض النادرة. لذلك فيمكن مشاركة الاكتشافات عن الحمض النووي مع مختبرات وطنية أو دولية أخرى. هذه العملية تتم بشكل مجول الاسم، لا يمكن مشاهدة من هو صاحب الحمض النووي.
- يمكنك إعطاء الموافقة (مع طفلك) على استخدام الحمض النووي للمزيد من البحث العلمي (راجع استمارة الموافقة).

أسئلة؟

هل ما تزال لديك أسئلة بعد قراءة هذه المعلومات أو تريد تغيير موافقتك؟ يرجى الاتصال بالطبيب العامل في قسم الوراثة السريرية ل[اسم المستشفى] عبر [رقم الهاتف / عنوان البريد الإلكتروني]. من أجل المزيد من المعلومات حول القسم، راجع [موقع المستشفى].