

صحيفة معلومات من أجل المرضى فحص الحمض النووي الموسع

اقترح طبيبك إجراء فحص حمض نووي موسع لك. يمكن قراءة المزيد عن هذا الفحص هنا.

لماذا هذا الفحص؟

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

ماذا يجب القيام به من أجل الفحص؟

يتم سحب عينة دم منك من أجل الفحص ولا داعي أن تكون 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 الشخصية.
- **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 الأعراض التي تبديك. في تلك الحالة يمكن استنتاج أكثر حول الوراثة. أحيانا يمكن التنبؤ حول سير أمورك أو إمكانية تلقيك للعلاج.
2. **لم يتم اكتشاف السبب**
لم يتم اكتشاف انحراف في الحمض النووي من شأنه أن يتسبب في أعراضك. هذا قد يرجع إلى سببين:
 1. لا يوجد انحراف في الحمض النووي.
 2. هناك انحراف في الحمض النووي ولكن لا يمكن إثباتها من خلال المعرفة والفحوصات المتوفرة لدينا الآن.يناقش الطبيب معكما عما إذا كانت هناك إمكانيات أخرى لمواصلة الفحص.
3. **النتيجة غير واضحة**
تم 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.
4. **الاستنتاجات الجانبية**
تم اكتشاف انحراف حمض نووي لا يتسبب أعراضك، لكنه يلعب دوراً في مرض وراثي آخر. هذا يسمى باستنتاج جانبي واحتمال حدوثه قليل. وهذا الاحتمال أقل لدى فحص مجموعة من الجينات منه لدى الفحوص الأخرى. سيذكر طبيبك 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. يتم البحث خلال فحص الحمض النووي عن سبب مرضك أو أعراضك. أحيانا يتم العثور على شيء آخر، وهو استنتاج جانبي، لكن لا يتم البحث عن هذا الشيء قصداً.

الروابط العائلية

في حالة فحص حمض نووي والديك كذلك، يمكن التحقق من كونهما والديك البيولوجيين.

العواقب بالنسبة لأفراد الأسرة

من الممكن أن تكون النتيجة مهمة أيضاً بالنسبة لأفراد عائلتك، 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 طبيبك 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 لوالديك أيضا لكي تتم مقارنته بالحمض النووي لك؟ في تلك الحالة هذا يعتبر علاجاً يغطيه تأمينك الصحي.

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.erfelijkheid.nl. كما أنه 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 وطبيبك يستطيع إحالتك إليها.
- المزيد من المعلومات حول فحوصات الحمض النووي
راجع www.erfelijkheid.nl.
- الفحوصات في المستقبل
ستزداد الإمكانيات لفحص الحمض النووي في المستقبل. أحيانا من الممكن اكتشاف السبب بعد عدة سنين أو تم تسليط المزيد من الضوء على التعبير في الحمض النووي خلال هذه الفترة.
 - في أغلب الاحوال لا تجري مشاهدة الحمض النووي من جديد. يمكنك بنفسك إجراء الاتصال بعد عدة سنين من أجل مناقشة ما إذا كانت هناك إمكانيات جديدة.
 - أحيانا يتصل الطبيب بك في وقت لاحق إذا طرئت إمكانيات أو نتائج جديدة. إذا لم ترد ذلك، يمكنك لك أن تخبره بذلك (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 على 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 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].