

معلومات المريض
بخصوص التحليل الجيني الشامل
المتعلق بالفحوصات السابقة للولادة

الإصدار الأول



NATIONALT
GENOM CENTER

جدول المحتويات

3	مقدمة
3	ما المقصود بالجينات؟
3	ما التحليل الجيني الشامل؟
4	كيف يُجرى الاختبار؟
4	ما النتائج التي قد تحصل عليها؟
4	اختياراتك
4	اكتشافات عرضية مهمة متعلقة بالصحة
5	آثار الاختبار على والد الجنين وغيره من الأقارب المقربين
5	معرفة جديدة
5	حقوقك في اتخاذ قرارات بشأن بياناتك الجينية
5	تخزين البيانات الجينية وأمن البيانات
5	معلومات الاتصال

الملحق 1: تخزين بياناتك لدى مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي

الملحق 2: حقوقك في اتخاذ القرار فيما يخص الأبحاث

الإصدار الأول

المؤلف والناشر والمؤسسة المسؤولة: مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي

حقوق النشر: مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي

نسخة: 1.0 (صالحة بدايةً من 1 نوفمبر 2020)

تاريخ الإصدار: 27 أكتوبر 2020 - الصيغة: PDF

معلومات المريض بخصوص التحليل الجيني الشامل المتعلق بالفحوصات السابقة للولادة

في حالات الحمل التي يزداد فيها خطر حدوث الشذوذ الصبغي في الجنين، يُقترح إجراء اختبار جيني للجنين. الخيار متروك لك فيما إذا كنت ترغبين في الحصول على هذا العلاج، الذي يتضمن تحليلاً جينياً شاملاً. إذا اخترت الحصول على العلاج، يجب عليك تقديم موافقة مكتوبة واتخاذ بعض الخيارات بشأن التعليقات التي تتلقينها في الوقت نفسه.

فيما يلي، ستقرأين معلومات عن الجينات والتغيرات الجينية، وما سيحدث، ثم معلومات بشأن بعض الخيارات التي يجب عليك اتخاذها فيما يتعلق بتقديم الموافقة المستنيرة على العلاج الذي يتضمن تحليلاً جينياً شاملاً (نموذج الموافقة). ستتاح لك فرصة لطرح الأسئلة. يمكنك أيضاً العثور على معلومات مفصلة على موقع www.nationalgenomcenter.dk (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي: www.ngc.dk/patient.

ما المقصود بالجينات؟

جميع خلايا الجسم تحتوي على مواد جينية. يُطلق على المواد الجينية أيضاً الحمض النووي الصبغي (DNA). يحتوي الحمض النووي الصبغي على شفرة بنية أجسامنا ومظهرنا الجسماني ووظائف أجسامنا. يُعد الجين جزءاً من الحمض النووي الصبغي. تحتوي كل خلية على ما يقرب من 20000 جين. جميع الجينات لها وظائف محددة، لكن ما زلنا لا نعلم العديد منها. غالباً ما توجد الجينات في شكل أزواج - جين واحد من كل والد. توجد تغيرات جينية (طفرات/ متغيرات) في جينات جميع الناس، وفي بعض الأحيان تؤدي هذه التغيرات إلى الإصابة بالأمراض.

يمكن أن يحدث التغير الجيني الذي يسبب الإصابة بالأمراض، إذا اختلفت وظيفة جين واحد أو أكثر. قد ينتج ذلك عن فقدان جزء من الجين أو تغير المعلومات الموجودة في الجين. قد يحدث أيضاً التغير الجيني الذي يسبب الإصابة بالأمراض إذا كانت أجزاء المادة الجينية التي تحتوي على العديد من الجينات إما مفقودة أو موجودة بنسخ كثيرة للغاية. قد يكون التغير الجيني جديداً في الجنين أو موروثاً من أحد الوالدين أو كليهما.

فيما يتعلق بالحمل، يمكن أن يُشكل تحديد التغير الجيني في الجنين ومعرفة الطبيب به أساس المشورة المقدمة لك.

تتمثل الأغراض العامة للفحوصات السابقة للولادة فيما يلي:

- تهيئة الوالدين لاستقبال طفل قد يكون من ذوي الاحتياجات الخاصة.
- تهيئة متخصصي الرعاية الصحية للتعامل مع طفل قد يكون من ذوي الاحتياجات الخاصة مباشرة بعد الولادة.
- إعطاء الوالدين الفرصة لطلب إذن بإنهاء الحمل في حالة إصابة طفلهم المستقبلي بمرض خطير.

ما التحليل الجيني الشامل؟

يتضمن التحليل الجيني الشامل فحص العديد من الجينات دفعة واحدة (قائمة الجينات)، أو فحص جميع الجينات في وقت واحد (تسلسل الإكسوم أو تسلسل الجينوم الكامل)، أو فحص عدد نسخ الجينات الموجودة (المصفوفة الدقيقة).

كيف يُجرى الاختبار؟

مطلوب عينة (دم أو أنسجة) منك. من هذه العينة، يُستخرج الحمض النووي الصبغي من الجنين. في بعض الحالات، سنحتاج أيضاً إلى فحص الحمض النووي الصبغي الخاص بك والخاص بوالد الجنين (اختبار دم) إذ يمكن في بعض الحالات الحصول على أساس أفضل لفحص الجنين. يُفحص الحمض النووي الصبغي، وبعد التحليل، يتلقى الطبيب الذي أمر بإجراء الاختبار النتيجة ويتصل بك.

ما النتائج التي قد تحصلين عليها؟

يُحتمل الحصول على العديد من النتائج للتحليل الجيني الشامل فيما يتعلق بالفحوصات السابقة للولادة:

- A. طبيعي
- B. يتم اكتشاف وجود تغير جيني واحد أو أكثر، مما يؤكد وجود اشتباه مسبق محتمل في حدوث الشذوذ الصبغي في الجنين.

في حالات نادرة، قد يتم اكتشاف ما يلي:

- C. تغير جيني واحد أو أكثر من التغيرات التي لا يمكن تقييم آثارها على وجه التأكيد. بالتالي، لا يتضح ما إذا كان التغيير الجيني يؤكد وجود اشتباه مسبق محتمل في حدوث الشذوذ الصبغي في الجنين.
- D. ما يسمى بالاكتشاف العرضي، أي التغيرات الجينية التي ثبت أنها تزيد من خطر الإصابة بالأمراض، والتي لا تتعلق بالشك المحتمل في الإصابة بالشذوذ الصبغي الذي يُفحص جنينك لتفقدته. أدناه، يمكنك قراءة المزيد عن الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة وعن خيار رفض تلقي أي تعليقات بشأن الاكتشافات العرضية.

ستتاح لك فرصة طرح الأسئلة قبل اتخاذ القرار.

اختياراتك

عليك أن تقرري بنفسك ما إذا كنت تريدين تلقي العلاج في نظام الرعاية الصحية. لن يتم البدء في أي علاج أو متابعته دون الحصول على موافقتك المستنيرة. ينطبق ذلك أيضاً على العلاج الذي يتضمن تحليلاً جينياً شاملاً للجنين، وبخصوص ذلك، ينبغي عليك أيضاً اتخاذ بعض الخيارات بشأن التعليقات بخصوص الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة التي قد تتلقينها بعد ذلك. يمكنك بعد ذلك طلب إيقاف الاختبار عن طريق الاتصال بطبيبك المعالج.

ستتسنى لك الفرصة للتفكير قبل اتخاذ أي قرارات بشأن هذا الأمر. إذا كنت لا ترغبين في إجراء الفحوصات السابقة للولادة التي تتضمن تحليلاً جينياً شاملاً لجنينك، فسيبلغك طبيبك المعالج بأي خيارات فحص وعلاج أخرى وبالنتائج المحتملة لعدم إجراء تحليل جيني شامل.

اكتشافات عرضية مهمة متعلقة بالصحة

عند فحص العديد من الجينات أو جميعها، يُحتمل اكتشاف تغيرات جينية يتم تقييمها لوجود شكوك حول قدرتها على زيادة خطر المرض، ولكن لا علاقة لها بالشك في الإصابة بالشذوذ الصبغي الذي كان السبب في الفحص. يُطلق على هذا الأمر اكتشافات عرضية. على سبيل المثال، إذا أجريت فحصاً لأحد الأجنة بعد اكتشاف تشوه، فقد يكشف البحث الجيني في حالات نادرة عن متغير جيني تم تقييمه بأنه ينطوي على مخاطر عالية لمرض مختلف تماماً وربما يكون خطيراً، بما في ذلك الأمراض التي تحدث في وقت لاحق في الحياة، مثل سرطان الثدي.

عند توقعك على نموذج الموافقة، ينبغي عليك تقرير ما إذا كنت ترغبين في أن يتم إبلاغك بأي اكتشافات عرضية مهمة تتعلق بصحة جنينك وإذا رغبت في ذلك، فما نوع الاكتشافات العرضية التي تريدين إبلاغك بها. ستكون هذه النتائج التي يرى الطبيب أن لها آثارًا صحية خطيرة فقط. يفضل بعض الأشخاص تلقي التعليقات فقط إذا كان من الممكن تفادي الحالة أو علاجها لاحقًا. يفضل آخرون تلقي تعليقات بشأن الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة، بصرف النظر عن إمكانية تفاديها أو علاجها. ما زال البعض الآخر يفضل عدم تلقي أي تعليقات على الإطلاق بشأن الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة. بالرغم من ذلك، يجب أن تعلمي أنه في بعض الحالات النادرة للغاية، قد توجد اكتشافات عرضية تتضمن مثل هذه الآثار الصحية الخطيرة بالنسبة لك ولأسرتك والتي قد يكون طبيبك ملزمًا بإبلاغك بها حتى عند اختيارك عدم تلقي معلومات بشأن الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة.

آثار الاختبار على والد الجنين وغيره من الأقارب المقربين

قد يترتب على اكتشاف مرض وراثي في الجنين في بعض الحالات عواقب عليك أو على والد الطفل أو الأفراد الآخرين في العائلة الذين يُحتمل أن يكونوا قد ورثوا التغيير الجيني نفسه من الأجيال السابقة. في هذه الحالة، قد تتم إحالتك للاستشارة الجينية.

معرفة جديدة

في المستقبل، ستزداد معرفتنا بالجينات والتغيرات الجينية وأثارها. يعني هذا أنه قد تتوفر معلومات جديدة قد تكون مهمة عن الأمراض أو أي تشوهات يتم فحص جنينك لتفقدتها. بالرغم من ذلك، يجب أن تعلمي أن موافقتك على أن تُبلّغي بالمعلومات الجديدة لا تعني إعادة فحص الحمض النووي الصبغي الخاص بجنينك على فترات منتظمة. راجعي أيضًا الملحق 2 بشأن حقك في اتخاذ القرار فيما يخص الأبحاث.

حقك في اتخاذ قرارات بشأن بياناتك الجينية

لديك الحق القانوني في اتخاذ قرار بشأن البيانات الجينية المأخوذة من التحليل والمخزنة في مركز Nationalt Genom Cen- ter (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي؛ وهذا الحق مذكور في الجزء السفلي من نموذج الموافقة. إذا كنت لا تريدين من الباحثين تضمين البيانات الجينية الخاصة بجنينك في الأبحاث الصحية، فعليك التسجيل في قاعدة البيانات الوطنية لعدم الموافقة على استخدام عينات الأنسجة لأغراض علمية (Vævsanvendelsesregister). اقرأي في الملحق 2 المزيد بشأن حقك في اتخاذ القرار فيما يخص الأبحاث.

تخزين البيانات الجينية وأمن البيانات

البيانات الجينية الخاصة بجنينك مخزنة في مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي تحت رقم السجل المدني الخاص بك. تُخزن البيانات وتُستخدم وفقًا لأعلى مستويات الأمن. يمكنك قراءة المزيد عن أمن البيانات وعن مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي على www.ngc.dk.

مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي هو مؤسسة تابعة لوزارة الصحة الدنماركية ويقع في Ørestads Boulevard 5, 2300 Copenhagen S. يمكن التواصل مع مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي عبر البريد الإلكتروني: kontakt@ngc.dk، أو عبر الهاتف: 65 17 97 24.

راجعي أيضًا الملحق 1 للحصول على معلومات عن تخزين البيانات الجينية وأمن البيانات.

معلومات الاتصال

إذا كانت لديك أي أسئلة أو كنتِ ترغبين في تغيير موافقتك، يمكنك الاتصال بمكان تلقي علاجك في أي وقت.



NATIONALT
GENOM CENTER

Ørestads Boulevard 5
Copenhagen S 2300
Building 208

00 09 62 27 54+
kontakt@ngc.dk
www.ngc.dk

هاتف
البريد الإلكتروني
الموقع الإلكتروني

الملحق 2: حَقِّكَ فِي اتِّخَاذِ الْقَرَارِ فِيمَا يَخْصُ الْأُبْحَاثِ

تُستخدَمُ البيانات الجينية الخاصة بالجنين في عمليات التشخيص و/أو العلاج، ولكن يمكن تضمينها أيضاً في المشاريع البحثية بعد موافقة الهيئات ذات الصلة، مثل نظام لجنة أخلاقيات البحث.

عند استخدام البيانات الجينية في الأبحاث، فإنها تسهم في اكتشاف معلومات جديدة من شأنها أن تفيد المرضى والحوامل في المستقبل.

يرجع لك القرار فيما إذا كان يمكن استخدام نتائج التحليل في أغراض تتجاوز علاجك (بما في ذلك الجنين) والأغراض التي تتعلق مباشرةً به. قد تكون الأغراض ذات الصلة المباشرة بعلاجك، على سبيل المثال، ضمان الجودة أو تطوير الأساليب أو تدريب متخصصي الرعاية الصحية في مكان العلاج.

وبالتالي يرجع لك القرار بشأن استخدام البيانات التي تخص جنينك في الأبحاث الصحية، على سبيل المثال. إذا كنت لا ترغبين في استخدام البيانات التي تخص جنينك في الأبحاث، فعليك التسجيل في قاعدة البيانات الوطنية لعدم الموافقة على استخدام عينات الأنسجة لأغراض علمية (Vævsanvendelsesregister). يمكنك التسجيل من خلال borger.dk باستخدام NemID الخاص بك أو في النموذج الذي ستلقينه أو يمكنك تنزيل النموذج من موقع مركز Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي www.ngc.dk. يمكنك أيضاً قراءة المزيد عن قاعدة البيانات الوطنية لعدم الموافقة على استخدام عينات الأنسجة لأغراض علمية (Vævsanvendelsesregister) من هنا. لا يمكن تسجيل نفسك أو جنينك بشكل منفصل في قاعدة البيانات الوطنية لعدم الموافقة على استخدام عينات الأنسجة لأغراض علمية (Vævsanvendelsesregister) أو إلغاء التسجيل فيها.

ينبغي أن تكوني على علم بأن استخدام البيانات الجينية التي تخص جنينك في الأبحاث يتم وفقاً لقواعد تنطبق على البحث. يعني ذلك أن الاختيارات التي قد اتخذتها بشأن التعليقات المتعلقة بالاكشافات العرضية في نموذج الموافقة لا تنطبق على أي اكتشافات تم تحديدها فيما يتعلق بالبحث. عملياً، ستتمكنين فقط من تلقي إخطارات بشأن أي اكتشافات عرضية تم تحديدها في المشاريع البحثية إذا كانت تنطوي على آثار صحية خطيرة عليك أو على جنينك أو على أسرته، وستقدم لك الإخطارات فرصة للوقاية من المرض أو علاجه.