

معلومات المريض بخصوص الاختبار الجيني الشامل

الإصدار الثاني



NATIONALT
GENOM CENTER

جدول المحتويات

3	مقدمة.....
3	ما المقصود بالجينات؟.....
3	ما التحليل الجيني الشامل؟.....
3	كيف يُجرى الاختبار؟.....
4	ما النتائج التي قد تحصل عليها؟.....
4	اختياراتك.....
4	اكتشافات عرضية مهمة متعلقة بالصحة.....
5	دلالات الفحص على الأقارب.....
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 الثاني

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

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

نسخة: 2.0 (صالحة بدايةً من 1 نوفمبر 2020)

تاريخ الإصدار: 27 أكتوبر 2020 - الصيغة: PDF

معلومات المريض بخصوص التحليل الجيني الشامل

قرر الطبيب أنه من المناسب أن تخضعي لتحليل جيني شامل باعتباره جزءًا من الفحص التشخيصي أو علاج المرض. الخيار متروك لك فيما إذا كنت تريدين علاجًا يتضمن مثل هذا التحليل الجيني. 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 وما سيحدث، ثم معلومات بشأن بعض الخيارات التي يجب عليك اتخاذها فيما يتعلق بتقديم الموافقة المستنيرة على العلاج الذي يتضمن تحليلًا جينيًا (نموذج الموافقة). ستتاح لك فرصة لطرح الأسئلة. يمكنك العثور على معلومات متعمقة ومقاطع فيديو توضيحية على: www.ngc.dk/patient.

ما المقصود بالجينات؟

جميع خلايا الجسم تحتوي على مواد جينية. يُطلق على المواد الجينية أيضًا الحمض النووي الصبغي (DNA). يحتوي الحمض النووي الصبغي على شفرة بنية أجسامنا ومظهرنا الجسماني ووظائف أجسامنا. يُعد الجين جزءًا 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. غالبًا 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، على سبيل المثال، عن فقدان جزء من الجين أو تغير المعلومات التي يحملها الجين. قد يكون التغير الجيني جديدًا على الشخص أو موروثًا من أحد الوالدين أو كليهما. وقد يكون من المهم لك/لطفلك وللآخرين في عائلتك تحديد التغيرات الجينية التي تتسبب في حدوث الأمراض.

سيتم العثور على التغيرات الجينية الموروثة في جميع خلايا الجسم على عكس التغيرات التلقائية الجديدة، والتي تكون موضعية فقط. ومن أمثلة التغير الجيني الجديد التلقائي الورم السرطاني الذي تحدث لخلاياه تغيرات جينية. عادة لا تحدث التغيرات الجينية الجديدة التلقائية في الخلايا الجرثومية، وبالتالي لا يمكن نقلها إلى النسل، مما يعني أنها عادة لا تكون وراثية. قد يساعد فهم أطيافك للتغيرات الجينية على تحسين علاجك أو تقديم المشورة بشأن علاجك. وغالبًا ما يشار إلى هذا الخيار باسم "الطب الدقيق".

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). وعلى الرغم من فحص العديد من الجينات، فلن نأخذ منك إلا عينة دم أو نسيج واحدة فقط (أو كليهما).

كيف يُجرى الاختبار؟

يلزم أخذ عينة دم أو نسيج منك (أو كليهما). يُستخرج الحمض النووي الصبغي من العينة. وفي بعض الحالات، قد يكون من المفيد أيضًا تحليل عينة دم من والديك أو أفراد الأسرة الآخرين. يُفحص الحمض النووي الصبغي، وبعد التحليل، يتلقى الطبيب الذي أمر بإجراء الاختبار النتيجة ويتصل بك.

ما النتائج التي قد تحصلين عليها؟

هناك العديد من النتائج المحتملة للتحليل الجيني الشامل:

- تم تحديد واحد أو أكثر من التغيرات الجينية التي قد توضح سبب إصابتك بالمرض.
- لم تحدّد أي تغيرات جينية يمكن أن توضح سبب إصابتك بالمرض.
- تم تحديد واحد أو أكثر من التغيرات الجينية، والتي لا يمكن تقييم أثارها على وجه التأكيد. لذلك من غير الواضح ما إذا كان التغير الجيني يمكن أن يفسر سبب إصابتك بالمرض.

بالإضافة إلى ذلك، يمكن تحديد ما يسمى بالاكشافات العرضية، أي التغيرات الجينية التي تزيد من احتمالية الإصابة بأمراض أخرى. ومع ذلك، فقد تم التأكيد على أن الاختبار لا يتضمن أي أمراض أخرى بخلاف المرض موضوع فحصك التشخيصي. يمكنك قراءة المزيد عن الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة وعن احتمال رفض تلقي التعليقات حول النتائج العرضية المهمة المتعلقة بالصحة أدناه.

ستتاح لك فرصة طرح الأسئلة قبل اتخاذ القرار.

اختياراتك

بصفتك مريضة، عليك أن تقرر بنفسك ما إذا كنت تريدين تلقي علاج المرضى في نظام الرعاية الصحية. لن يتم البدء في أي علاج أو متابعته دون الحصول على موافقتك المستنيرة. ينطبق هذا أيضًا على العلاج الذي يتضمن تحليلاً جينياً مكثفاً. يمكنك دائماً سحب موافقتك على العلاج عن طريق الاتصال بطبيبك المعالج.

إذا كنت ترغبين في إجراء تحليل جيني شامل، فأنّ مطالبه بموجب القانون بتقديم موافقة كتابية وأيضاً اتخاذ قرار بشأن الاكتشافات العرضية التي قد تتلقينها لاحقاً¹.

سيتم منحك الوقت اللازم للتفكير قبل اتخاذ أي قرارات في هذا الشأن. إذا كنت لا ترغبين في إجراء فحص تشخيصي، فسيبلغك طبيبك بأي خيارات فحص وعلاج أخرى وعواقب عدم الخضوع لتحليل جيني شامل.

اكتشافات عرضية مهمة متعلقة بالصحة

عند فحص العديد من الجينات أو جميعها، يُحتمل اكتشاف تغيرات جينية بشكل غير متوقع يتم تقييمها لوجود شكوك حول قدرتها على زيادة خطر الإصابة بالمرض، ولكن لا علاقة لها بالمرض الذي كان السبب في خضوعك للفحص. يُطلق على هذا الأمر اكتشافات عرضية. قد يكون هذا الاكتشاف، على سبيل المثال، تغييراً جينياً عند مريض القلب يرتبط بزيادة خطر الإصابة بالسرطان بشكل ملحوظ.

عند توقيعك على نموذج الموافقة، ينبغي عليك تقرير ما إذا كنت ترغبين في أن يتم إبلاغك بأي اكتشافات عرضية مهمة وإذا رغبت في ذلك، فما نوع الاكتشافات العرضية التي تريدين إبلاغك بها. ستكون هذه الاكتشافات فقط التي يرى الطبيب احتمالية أن يكون لها آثار صحية جسيمة، مما يعني تقييمها بوجود خطر متزايد بشكل كبير للإصابة بمرض خطير. يفضل بعض المرضى تلقي التعليقات فقط إذا كان من الممكن تفادي الحالة أو علاجها لاحقاً. يفضل مرضى آخرون تلقي التعليقات على جميع الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة، بما في ذلك تلك التي لا يمكن تفاديها أو علاجها، على سبيل المثال، للتمكن من تضمين هذه المعلومات في التخطيط لحياتهم.

ويفضل غيرهم من المرضى 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 ملزماً بإبلاغك بها حتى عند اختيارك عدم تلقي معلومات بشأن الاكتشافات العرضية المهمة المتعلقة بالصحة.

¹ راجع الأمر التنفيذي رقم ٣٥٩ بتاريخ ٤ أبريل ٢٠١٩ بشأن المعلومات والموافقة فيما يتعلق بالعلاج ووقت الإفصاح عن البيانات الصحية والحصول عليها وما إلى ذلك، القسم ٢ (٥)

دلالات الفحص على الأقارب

قد يترتب على اكتشاف مرض وراثي عواقب عليك أو على أقاربك الذين ربما ورثوا التغير الجيني نفسه من أجيال سابقة. ولذلك قد يكون من الجيد أن تناقشي مع أقاربك الكيفية التي يمكنك من خلالها إخبارهم بمثل هذه النتيجة بالفعل قبل أن تحصل على نتيجة. يمكنك التحدث مع طبيبك حول أفضل طريقة لفعل ذلك.

معرفة جديدة

في المستقبل، ستزداد معرفتنا بالجينات وآثارها. قد يعني ذلك ظهور معلومات جديدة قد يكون لها تأثير على المرض المحدد الذي تخضعين للفحص من أجله. ويمكن أن يحدث أيضًا بعد الانتهاء من الفحص أو العلاج. يمكنك تحديد ما إذا كنت تريدين تلقي اتصال مرة أخرى في المستقبل. لا بد أن تعلمي أن موافقتك على أن تُبلّغي بالمعلومات الجديدة لا تعني إعادة فحص الحمض النووي الصبغي بشكل منهجي 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 Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي؛ وهذا الحق مذكور في الجزء السفلي من نموذج الموافقة. إذا كنت لا تريدين من الباحثين تضمين بياناتك الجينية 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

تم تخزين بياناتك الجينية في Nationalt Genom Center (مركز الجينوم الوطني) الدنماركي. تُخزن بياناتك 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 تلقى 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 يَخُصُّ الْأَبْحَاثَ

تُستخدَمُ بياناتك الجينية في عمليات التشخيص و/أو العلاج، ولكن يمكن إدراجها أيضًا في مشاريع الأبحاث بعد موافقة الهيئات ذات الصلة، مثل نظام لجنة أخلاقيات البحث.

عند استخدام بياناتك الجينية في الأبحاث، فأنت تُسهمين في اكتشاف معلومات جديدة عن العلاج ستفيد المرضى في المستقبل.

يرجع لك القرار فيما إذا كان يمكن استخدام نتائج التحليل في أغراض تتجاوز علاجك والأغراض التي لها علاقة مباشرة بعلاجك. 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 بياناتك في الأبحاث الصحية من عدمه، على سبيل المثال. إذا كنت لا ترغبين في استخدام بياناتك لأغراض البحث، 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 أيضًا قراءة المزيد عن قاعدة البيانات الوطنية لعدم الموافقة على استخدام عينات الأنسجة لأغراض علمية (Vævsanvendelsesregister) من هنا.

ينبغي أن تكوني على علم بأن استخدام بياناتك الجينية في الأبحاث يتم وفقًا للقواعد التي 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. عمليًا، ستتمكنين فقط من تلقي تعليقات بشأن أي اكتشافات عرضية تم تحديدها في المشاريع البحثية إذا كانت تنطوي على آثار صحية خطيرة، وستوفر لك التعليقات فرصة للوقاية من المرض أو علاجه.