مختبر الوراثة الجزيئية

فحص تسلسل الإكسوم الكامل (ثنائي/ ثلاثي)

نموذج الموافقة

بيانات المريض	
الاسم:	الجنس: ذكر / أنثى
الرقم الشخصي:	تاريخ الميلاد:__/__/___
رقم التواصل:	البريد الإلكتروني:

الشخص ذات القرابة ١	
الاسم:	الجنس: ذكر / أنثى
الرقم الشخصي:	تاريخ الميلاد:__/__/___
رقم التواصل:	البريد الإلكتروني:

الشخص ذات القرابة ٢	
الاسم:	الجنس: ذكر / أنثى
الرقم الشخصي:	تاريخ الميلاد:__/__/___
رقم التواصل:	البريد الإلكتروني:

1. الغرض من الفحص

يُعدّ **تسلسل الإكسوم الكامل** فحصًا وراثيًا يَدرس **الإكسوم**—وهو الجزء من الجينوم الذي يشفّر للبروتينات. قد تؤدي **المتغيرات الوراثية** (التغيّرات) في هذه المناطق إلى حدوث الامرض أو التأثير في ظهورها. قد يُجرى هذا الفحص لك أو لطفلك (أو للجنين حيثما ينطبق الامر). يمكن **لتسلسل الإكسوم الكامل** تحديد تغيّرات وراثية مرتبطة بأعراضك الحالية. وفي بعض الحالات قد يكشف أيضًا عن نتائج غير مرتبطة بأعراضك لكنها **ذات أهمية طبية** .

كما يشمل هذا الفحص، إلى جانب تحليل التغيرات الجينية الفردية، تحليل التغيرات في عدد نُسخ الحمض النووي (Copy Number Variations – CNVs) باستخدام منهجية تحليل مُعزَّزة. يساهم هذا التحليل في الكشف عن تغيّرات وراثية أكبر حجمًا، مثل فقدان أو تكرار أجزاء من الحمض النووي (الحذف أو الازدواج)، بما في ذلك مناطق قد تقع خارج الجينات ولا يتم رصدها أحيانًا بواسطة فحص تسلسل الإكسوم التقليدي وحده. ويُحسّن هذا النهج من قدرة الفحص على تشخيص بعض الحالات الوراثية الناتجة عن تغيّرات كبيرة في المادة الوراثية.

من المهم إدراك ما يلي:

- إن وجود نتيجة إيجابية أي متغير لا يعني دائمًا التنبؤ بشدة المرض ولا يضمن تغييرًا في الخطة العلاجية أو التدبير السريري.
- إن النتيجة السلبية لا تستبعد جميع الأسباب الوراثية المحتملة.
- قد يتم العثور على **متغيرات ذات دلالة غير مؤكدة** مما قد يتطلب تحليلًا إضافيًا أو متابعة لاحقة.

2.أنواع نتائج الفحص

هناك عدة أنواع ممكنة من نتائج الفحوصات الوراثية قد يتم الإبلاغ عنها:

- **إيجابية:**

تعني النتيجة الإيجابية أو "غير الطبيعية" اكتشاف متغير في الحمض النووي مرتبط بالحالة الطبية لك أو لطفلك، أو يشير إلى زيادة خطر الإصابة بمرض معيّن مستقبلًا. قد تكون النتيجة الإيجابية لأكثر من متغير واحد. وقد تشمل النتائج الإيجابية **متغيرات مُمرِضة** (مرتبطة بالمرض بشكل مؤكد) و**متغيرات مُحتملة الإمراض** (يرجّح ارتباطها بالمرض.)

- **سلبية:**

تعني النتيجة السلبية أو "الطبيعية" عدم العثور على متغيرات ذات صلة مرتبطة بحالتك الطبية الحالية أو بحالة طفلك، أو تلك التي تزيد خطر الإصابة بمرض في

المستقبل. وقد يشير ذلك إلى عدم وجود متغيرات مرتبطة بالمرض ضمن الجينات التي تم فحصها. ومع ذلك، ورغم الدقة العالية للفحوص الوراثية، قد لا يتم الكشف عن جميع المتغيرات الموجودة. وقد يحدث ذلك بسبب محدودية المعرفة العلمية الحالية حول بعض الجينات أو بسبب الحدود التقنية لطريقة الفحص المستخدمة.

- **متغير ذو دلالة غير مؤكدة:**

أحيانًا يكشف الفحص عن متغير لم يتضح تأثيره السريري بشكل كامل بعد. تُسمى هذه المتغيرات **متغيرات ذات دلالة غير مؤكدة** .إذا تم تحديدها في منطقة مرتبطة بحالتك الطبية أو حالة طفلك، فقد يُوصى بإجراء فحوص إضافية أو دراسات عائلية للمساعدة في توضيح دلالتها.

- **النتائج الثانوية وحالة الحامل للصفه الوراثية**

لن يتم الإبلاغ عن **النتائج الثانوية** و/أو **نتائج حالات الحامل للصفة الوراثية** إلا إذا قدّمت **موافقتك الصريحة** باختيار "نعم". أثناء التحليل الوراثي قد يتم التعرف على متغير مُمرِض غير مرتبط بالسبب الأساسي وراء إجراء الفحص، لكنه ذو أهمية سريرية لصحتك أو لصحة أفراد عائلتك. وتُعد هذه النتائج ذات صلة طبية نظرًا لما قد يترتب عليها من آثار واضحة وفورية على الرعاية الصحية. وقد يتم الإبلاغ عن الأنواع التالية من النتائج:

1. **النتائج الثانوية:**

أصدرت **الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية والجينوميات** إرشادات للإبلاغ عن بعض النتائج، تُعرف باسم "النتائج الثانوية"، وهي متاحة على موقع www.acmg.net وتشكل هذه التوصيات الأساس الذي يعتمده **مركز الأميرة الجوهرة آل إبراهيم للطب الجزيئي وعلم الوراثة** عند الإبلاغ عن النتائج الثانوية.

2. **نتائج حالة الحامل للصفة الوراثية:**

عند الطلب، وإذا كانت متاحة، سيقوم مركز الجوهرة بالإبلاغ عن **نتائج حالة الحامل للصفة الوراثية** والتي تشمل أساسًا:

- متغيرات تشير إلى **حالة حامل** لاضطرابات **متنحية**

لن يتم الإبلاغ عن هذه النتائج إلا للمتغيرات التي خضعت لتقييم مسبق من قبل مركز الجوهرة. ويعتمد تفسير النتائج على المعلومات الطبية والعلمية المتوفرة وقت التحليل، وقد يتغير مع تطور المعرفة العلمية.

3. القيود واعتبارات إضافية

- قد لا يتم الكشف عن جميع المتغيرات المُسببة للمرض بسبب قيود تقنية أو قيود في المعرفة العلمية.
- قد تبقى بعض المتغيرات غير واضحة رغم التحليلات الإضافية.
- يقوم هذا الفحص بتحري تغيّرات عدد نُسخ الحمض النووي (CNVs)، وقد يتطلب تأكيدًا إضافيًا باستخدام فحوصات مستقلة مثل MLPA أو المصفوفات الجينية (Microarray).
- قد تساعد عينات أفراد الأسرة (الوالدان/الإخوة) في تفسير النتائج؛ وقد يطلب مقدم الرعاية الصحية ذلك.
- قد يكشف تسلسل الإكسوم الكامل أحيانًا عن علاقات أسرية غير متوقعة، مثل عدم الأبوة أو روابط بيولوجية أخرى غير مُفصح عنها.
- يعتمد تفسير المتغيرات وحالة الحامل الصفة الوراثية على المعلومات الطبية والعلمية المتوفرة وقت التحليل وقد يتغير مع تقدم المعرفة.
- لا يستطيع مركز الجوهرة ضمان الكشف عن كل حالة طبية مرتبطة بمتغيرات مُمرِضة أو مُحتملة للإمراض. وفي بعض الحالات قد لا ينتج الفحص نتائج صالحة إذا كانت جودة العينة أو كميتها غير كافية، وفي هذه الحالة قد يُطلب تقديم عينة بديلة.
- قد يتم حفظ العينات والبيانات (بعد إزالة الهوية أو بترميزها) لأغراض ضبط الجودة أو التطوير أو الأبحاث الداخلية.
- قد يتم التواصل معك و/أو مع طبيبك مستقبلًا إذا ظهرت معلومات جديدة حول المتغيرات التي تم اكتشافها.

إخلاء مسؤولية :يرجى العلم أن التحاليل الوراثية ليست دائمًا حاسمة. وبسبب القيود التقنية و/أو الوضع الحالي للمعرفة الطبية، قد تبقى بعض المتغيرات المُسببة للمرض غير مكتشفة. وبناءً عليه، لا يمكن إزالة جميع المخاطر المرتبطة باحتمال وجود حالات وراثية بشكل كامل. وفي بعض الحالات قد يشير التحليل إلى وجود شذوذ وراثي بينما لا يوجد فعليًا او بما يعرف بالنتيجة **الإيجابية الكاذبة** أو قد يفشل في الكشف عنه رغم وجوده نتيجة **سلبية كاذبة**. وإذا تعذر على مركز الجوهرة تحديد سبب النتيجة الإيجابية الكاذبة أو السلبية الكاذبة، فلن يتحمل مركز الجوهرة المسؤولية عن أي نتيجة غير مكتملة أو قد تكون مضللة أو غير دقيقة للتحليل.

4.تفضيلات الإبلاغ والتحديثات

يمكنك اختيار ما إذا كنت ترغب في الإبلاغ عن فئات معينة من النتائج الإضافية أم لا:

الشخص ذات القرابة ٢	الشخص ذات القرابة ١	المريض	
نعم / لا	**نعم / لا**	**نعم / لا**	**الخيار**
نعم / لا	**نعم / لا**	**نعم / لا**	الإبلاغ عن النتائج الثانوية الموصي بها من الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية والجينوميات
نعم / لا	**نعم / لا**	**نعم / لا**	الإبلاغ عن نتائج حالة الحامل للصفة الوراثية

إذا لم تقم باختيار أي خيار، فستكون القيمة الافتراضية هي **لا** لكلا الخيارين/جميع الخيارات

إعادة التحليل/التحديثات:

نظرًا لأن الأمراض والجينات والمتغيرات ما تزال موضوعًا لأبحاث علمية مستمرة، فقد يكون من المفيد **إعادة تقييم عينتك** ("إعادة التحليل") عند ظهور اكتشافات جديدة. وإذا كان ذلك ذا صلة بحالتك الصحية، قد يقوم مركز الجوهرة بإعادة فحص عينتك بحثًا عن متغيرات ذات أهمية سريرية، مع استخدام **بيانات تسلسل الخام فقط** لأغراض إعادة التحليل. وإذا اختلفت النتائج الجديدة ("المستجدة") عن تلك الواردة في التقرير الأصلي، فسيصدر مركز الجوهرة تقريرًا مُحدّثًا لك و/أو لطبيبك. ويمكنك أيضًا طلب إعادة تحليل عينتك حتى دون توفر معلومات سريرية جديدة؛ إلا أنه يُنصح بالانتظار مدة لا تقل عن **سنة واحدة** بعد التحليل الأصلي أو طلب إعادة التحليل عند حدوث تغيرات في النمط الظاهري.

5. استخدام البيانات، حماية البيانات والسرية، والاحتفاظ بالعينة

- ستُعامل نتائجك وعينتك بسرية ولن يتم مشاركتها إلا مع من تفوضهم، أو طبيبك، أو وفقًا لما يقتضيه القانون.
- ما لم يتم التصريح بخلاف ذلك، لن تُجرى فحوص وراثية إضافية خارج نطاق ما وافقت عليه.
- قد تُحفظ العينة البيولوجية (بشكل مُرمّز أو بعد إزالة الهوية) وفقًا لسياسة المؤسسة لأغراض الجودة أو التحقق/الاعتماد أو التطوير.
- ستُحفظ بياناتك الشخصية والجينومية على خوادم مؤسسية آمنة مع وصول مقيّد بحسب الأدوار ونسخ احتياطي آمن منتظم. تُستخدم البيانات حصريًا لرعايتك السريرية وتُعالج وفق سياسات الخصوصية المعمول بها.
- قد تُرسل البيانات غير المُعرِّفة للهوية إلى قواعد بيانات عامة للمساهمة في المعرفة الطبية، مع إدراج الحد الأدنى من المعلومات اللازمة للمساعدة في التفسير.

6.موافقة بحثية اختيارية للاستخدام المستقبلي للعينة والبيانات الشخصية

أفهم أن عينتي البيولوجية "العينة" والبيانات الشخصية المرتبطة بها قد تساعد مركز الجوهرة على تطوير وتحسين طرائق التشخيص والعلاجات المحتملة للأمراض الوراثية عمومًا. وأقرّ بأنني أنا و/أو الشخص الذي أكون وليّه الشرعي أو ممثله القانوني لن أتلقى أي منفعة مالية أو تعويض مقابل هذا الاستخدام.

إذا لم أضع علامة في أي مربع، فسيُعتبر ذلك بمثابة **لا** لذلك البند.

6.1الموافقة على الأبحاث الداخلية: **موافقة المريض** **نعم / لا**

موافقة الشخص ذات القرابة ١ **نعم / لا**

موافقة الشخص ذات القرابة ٢ **نعم / لا**

أوافق على استخدام عينتي وبياناتي الشخصية من قبل مركز الجوهرة في أبحاث علمية أو طبية تركز على فهم الأمراض النادرة أو الوراثية والكشف المبكر عنها و/أو علاجها. وبما أن المعرفة العلمية تتطور مع مرور الوقت، فلا يمكن تحديد جميع أغراض الأبحاث المستقبلية بالتفصيل. لذا قد تُستخدم العينة والبيانات في مشاريع

بحثية طبية لا يمكن التنبؤ بها اليوم، بشرط أن يتوافق هذا الاستخدام مع المتطلبات الأخلاقية والقانونية.

6.2الموافقة على التخزين طويل الأمد والملكية: **موافقة المريض** **نعم / لا**

موافقة الشخص ذات القرابة ١ **نعم / لا**

موافقة الشخص ذات القرابة ٢ **نعم / لا**

أوافق على التخزين الآمن لعينتي وبياناتي الشخصية المرتبطة بها لمدة تصل إلى **10سنوات** بعد إصدار التقرير النهائي للفحص. وبموجب هذه الموافقة، أتبرع بملكية العينة وأنقلها إلى مركز الجوهرة للاستمرار في أبحاث علمية أو طبية مُصرّح بها تهدف إلى تحسين الوقاية من الأمراض النادرة والوراثية أو الكشف عنها أو علاجها. وبعد 10 سنوات سيتم حذف المعلومات التعريفية، وستُحفظ العينة بشكل **مجهول الهوية بالكامل** بحيث لا يعود بالإمكان التعرف عليّ شخصيًا من خلالها. ويمكن استخدام العينات مجهولة الهوية إلى أجل غير مسمى لأغراض البحث، بشرط الالتزام بالمعايير الأخلاقية والقانونية.

إن توقيع هذا القسم **اختياري بالكامل** ولا يؤثر على فحصك السريري أو تشخيصك.

7.التفويض والموافقة

بتوقيعي أدناه أؤكد ما يلي:

- لقد قرأت وثيقة الموافقة هذه، أو تم شرحها لي بلغة أفهمها.
- أُتيحت لي فرصة طرح الأسئلة، وقد تمت الإجابة عنها بما يرضيني.
- أفهم فوائد فحص **تسلسل الإكسوم الكامل** وحدوده ومخاطره.
- أفوض إجراء فحص **تسلسل الإكسوم الكامل** كما طلبه طبيبي.
- أفهم أنه يمكنني سحب الموافقة قبل بدء الفحص.
- أفوض الإفصاح عن نتائجي لطبيبي وللأشخاص المفوضين ولنفسي (أو لممثلي القانوني).

بيانات المريض:

اسم المريض:	**توقيع المريض:**	**التاريخ:**
في حال التوقيع من قبل ممثل قانوني، يُرجى توضيح صلته بالمريض:		

الشخص ذات القرابة ١

الاسم:	**التوقيع:**	**التاريخ:**

الشخص ذات القرابة ٢

الاسم:	**التوقيع:**	**التاريخ:**

الطبيب المُحيل

اسم الطبيب:	**توقيع الطبيب:**	**التاريخ:**