PRO RETINA
Deutschland e.V.

Selbsthilfevereinigung von Menschen
mit Netzhautdegenerationen

خمس خطوات
للتشخيص الجيني الجزيئي

التسلسل المعلوماتي رقم ٣٩، ٠٣-٢٠٢١

خمس خطوات للتشخيص الجيني الجزيئي ولماذا يكون مهمًا في حالة أمراض الشبكية الوراثية

قد تعطي الفحوصات الجينية التشخيصية بيانًا دقيقًا بشأن السبب الجزيئي لأحد الأمراض الوراثية للشبكية أو الجهاز البصري. قد تشمل الصورة المرضية الفردية سببًا جينيًا واحدًا أو عدة أسباب جينية أحيانًا (مثل التهاب الشبكية الصباغي، حثل القضيب المخروطي). تختلف درجة نجاح التشخيص الجيني الجزيئي في اكتشاف التغيُّر الجيني الفردي وفقًا لنوع المرض. تتراوح نسبة الاستكشاف ما بين أقل من ٣٠% في حالة حثل القضيب المخروطي وأكثر من ٩٠% في حالة الحثل البقعي المحي. في حالة الالتهابات الشبكية الصباغية ذات الصور المرضية المختلفة الى اقصي حد توجد وسطياً بنسبة تصل تقريبًا إلى ٦٥٪ من التشخيص المؤكد.

إن معرفة الجينات الريئسية و الأساسية المسببة للمرض عند الأشخاص المصابين تتيح لهم معرفة طرق و نوعية العلاج المتاح لهم خصيصاً أن معرفة الجين المسبب للمرض قد تتيح للمريض فرص أكبر للمشاركة في الدراسات الخاصة بهذا المرض من المهم أيضًا أن يجري أقرباء المصاب فحصًا؛ لا سيما فيما يتعلق بخطر إصابتهم بالمرض.

مَنْ ينبغي له إجراء الفحص، وكيف يتم، ومَنْ يقدم المشورة للشخص المصاب؟

يمكن لكل من الأشخاص الذين حصلوا بالفعل على تشخيص سريري بمرض وراثي في الشبكية وأقاربهم إجراء فحص جيني. إذا تمت التوصية الطبية بإجراء فحص جيني جزيئي لأغراض التشخيص، فلا يمكن لأحد سواك كمريض أن يقرر ما إذا كان ينبغي إجراء هذا الفحص أم لا. قد يكون التشخيص منطقيًا للغاية لمعرفة المزيد بشأن المرض. ومع ذلك، لا يمكن مطلقًا أيضًا التراجع عن النتيجة – لذلك من المهم، لا سيما بالنسبة إلى الأشخاص غير المرضى، أن يكونوا على دراية بفوائد ومخاطر نتيجة التشخيص الجيني الجزيئي:

وليس كل من يحمل خللاً جينياً هو مريض بطبيعة الحال – أما مَنْ ليس مريضًا، فعليه التفكير مليًا فيما إذا كان يرغب في معرفة ما إذا كان مريضًا.

مزايا الفحص الجيني الجزيئي:

- يلزم التأكد من الاشتباه الناجم عن التشخيص الطبي من أجل التنبؤ الذي قد يؤثر في الخطط الأخرى للحياة.

- قد يستفيد المريض من الإشراف والعلاج الطبي المستهدف تبعًا للتشخيص الجيني المؤكد.

- العديد من الدراسات السريرية/العلاجات الجينية تشترط معرفة التغيُّر الجيني المحدد.

- في الغالب لا يتضح نمط التوريث إلا بناءً على معرفة النتيجة الجينية. ومن ثَمَّ يمكن الإشارة إلى المخاطر التي تستهدف الأقارب أو الأطفال (المستقبليين).

تكاليف الفحص الجيني الجزيئي

المؤمن عليهم حكوميًا لا يحتاجون إلى تقدير التكلفة. إن التحليل الجيني خدمة يقدمها التأمين الصحي وفقًا لمعيار التقييم الموحد. ومع ذلك، قد يكون من المنطقي الحصول على موافقة مسبقة من التأمين الصحي القانوني إذا لزم الأمر عند إجراء الفحوصات الجينية الشاملة.

أما المؤمن عليهم في شركات التأمين الخاصة، فيحتاجون إلى تقدير التكلفة من معهد الجينات البشرية قبل سحب عينة الدم؛ حيث إن تقدير التكلفة تلزمه موافقة شركة التأمين الصحي الخاصة.

هل شركة التأمين الصحي الخاصة بك لا توافق على إجراء الفحص؟

إذا رفضت شركة التأمين الصحي إجراء الفحص التشخيصي الجيني يمكنك بصفتك عضوًا في جمعية PRO RETINA المطالَبة بالدعم المجاني لمؤسسة rbm (شركة استشارات قانونية) **"حقوق المعاقين"**) لإجراء الطعن على ذلك.

خمس خطوات للحصول على النتيجة الجينية الجزيئية:

١. اذهب إلى الطبيب/طبيب العيون أو اختصاصي طب الوراثيات (قائمة اختصاصيي طب الوراثيات متاحة على الإنترنت عبر الرابط www.pro-retina.de)

٢. سوف يشرح لك طبيبك طرق الفحص الجيني، وفرصه، ومخاطره. سوف يرسل الطبيب كلًّا من إقرار الموافقة الموقَّع ونشرة التوعية وخطاب الإحالة "نموذج ١٠" إلى مختبر التشخيص الجيني. التكلفة لا تؤثر على ميزانية الطبيب. (التفاصيل على الرابط www.pro-retina.de).

٣. يقوم الطبيب بسحب عينة الدم وإرسالها إلى المختبر.

٤. إذا لزم الأمر، فسوف يتصل بك المختبر حتى تتحمل شركة التأمين الصحي التكاليف.

٥. تُسَلَّم النتيجة إلى الطبيب الذي طلب إجراء الفحص. يجب إيضاح النتيجة من خلال اختصاصي طب الوراثيات.

إذا كان التشخيص للحالة المرضية غير مُؤَكَّد بعد أو أنك أحد أقرباء المصاب بهذا المرض، فإن الخطوة الأولى المنطقية هي تلقّي استشارة من أخصائي طب الوراثيات

لمزيد من المعلومات حول علم الجينات

لقد نشرت جمعية PRO RETINA كتيبًا بعنوان "علم الجينات والتوريث". يقدم هذا الكتيب نبذةً عن أشكال التوريث والتشخيص الجيني والدراسات العلاجية لأمراض الشبكية الوراثية.

سجل المرضى لدى جمعية PRO RETINA

لتحسين الأبحاث المتعلقة بالعلاجات، قمنا بإنشاء سجل مجاني للمرضى. هذا السجل من شأنه أن يسهل للمرضى الوصول إلى الدراسات السريرية، وأن يساعد الباحثين على تطويع المرضى. عن طريق التسجيل في سجل المرضى التابع لجمعية PRO RETINA، فإنك قد تزيد من فرص المشاركة في الدراسات السريرية الرامية إلى اكتشاف علاج لأمراض الشبكية.

بتمويل من NOVARTIS

PRO RETINA Deutschland e. V.
العنوان البريدي
Kaiserstraße 1c
53113 Bonn

هاتف: 0-217 227 (0228)
info@pro-retina.de

هل ترغب بالتبرع حتى نستمر في عملنا؟

banka detayları
IBAN: DE39 3905 0000 0000 0041 50
BIC: AACSDE33XXX

قَدّم من خلال:

الآن صور بالماسح الضوئي وتبرع عبر GiroCode!

للحصول على المزيد من المعلومات عنا الرجاء مسح الكود.