

## الفحوص الوراثية: دليل العائلات

### ما هو الفحص الجيني او الوراثي؟

الفحص الجيني يبحث عن اختلافات في شكل جينات الافراد. الجينات هي عبارة عن تعليمات الحمض النووي الموروثة أو "المنتقلة" من الآباء والأمهات. كل شخص لديه نسختين، واحدة موروثه من والدته ونسخة أخرى موروثه من والده.

-الجينات تقع في الكروموسومات، وتعتبر مثل المكتبات او مخزن المعلومات في خلايا أجسادنا. الجينات تخبر الجسم كيف يصنع البروتينات و بالتالي الحفاظ على صحة جيدة.

### لماذا يتم إجراء الفحص الجيني؟

غالبا ما يستخدم الفحص الجيني لتحديد اسباب الاضطرابات أو المشاكل الصحية. في بعض الحالات يمكن استخدام المعلومات لتحديد أفضل علاج لمشكلة صحية معينة.

بعض العائلات مشخصة بمشاكل صحية موروثه، فينصح الافراد بالفحص الجيني لمعرفة احتمال تشخيصهم بنفس المشكلة.

### كيف يتم إجراء الفحص الجيني؟

عادة يوصي طبيب طفلك بإجراء الفحص الجيني يتم إجراء الفحص عادة باستخدام عينة دم، ولكن، في بعض الأحيان يمكن استخدام اللعاب، البول، السائل الذي يحيط بالجنين، أو غيرها من الأنسجة. ثم ترسل العينة إلى المختبر الوراثي.

في مختبر الوراثة، يجري النظر في ترتيب الاحماض النووية في عينة الفرد. الهدف الرئيسي هو تحديد ما إذا كان هناك اختلاف أو تغيير موجود في الحمض النووي يؤثر على صحة الفرد.

يشمل الفحص الوراثي عدة أساليب مختلفة. احدى الطرق هي تحليل جين واحد محدد. طريقة أخرى - وتدعى اختبار "ميكروأري"، تبحث عن اجزاء مفقودة أو زائدة من الحمض النووي. طريقة ثالثة هي تسلسل "إكسوم" كله، والتي تنظر إلى تركيب معظم الجينات. وأخيرا، في بعض الحالات، يتم فحص الكروموسومات، وهو اختبار ما يسمى "الكاريوتايب"

سيحدد طبيبك الطريقة المثلى لطفلك. مثل هذه العملية قد تشمل التشاور مع علماء الوراثة المتخصصين (أخصائي الرعاية الصحية الذي يتم تدريبه خصيصا في طب الوراثة). بالنسبة لمعظم الاختبارات الجينية، قد يجب اقتناء اذن مسبق من شركات التأمين الصحي الخاصة بك قبل بدأ الفحص.

عند اكتمال الفحص يتم إرسال النتائج إلى طبيب طفلك الذي يمكنه اعلامك بالنتائج. الطبيب قد يحتاج الى استشارة خبير الوراثة أو طبيب الوراثة للمساعدة في تفسير النتائج وتقديم توصيات المعالجة الطبية والوقاية.

### من لديه حق الاطلاع على نتائج الاختبار الجيني لطفلك؟

وعلى غرار نتائج الاختبارات الطبية الأخرى، تكون نتائج الفحص الجيني عادة جزء من السجل الطبي لطفلك. ومع ذلك، نتائج الاختبار الجيني هي نوع من المعلومات المحمية بالخصوصية وخاضعة لقواعد قانون نقل المعلومات الصحية والمساءلة في الولايات المتحدة الامريكية من عام 1996، أو "هياها-".

هناك حماية قانونية أخرى في الولايات المتحدة الأمريكية، و-هي قانون عدم التمييز لأسباب وراثية لعام 2008 أو "جين"، مما يجعل اي تمييز سواء من شركة التأمين الصحي أو صاحب العمل ضد اي شخص بسبب معلوماته الوراثية خارج القانون.

### ما هي بعض الاشكالات المتعلقة بالاختبارات الجينية؟

لا تستطيع الاختبارات الجينية تزويد معلومات عن جميع الأمراض الموروثة. يوجد لدى الجميع اختلافات صغيرة تعرف باسم الاختلافات الجينية، بعض الخلافات الجينية تسبب المرض بينما البعض الاخر لا يؤثر على صحتنا. أيضا ولسوء الحظ، في بعض الاحوال يمكن تشخيص اضطرابات وراثية لا علاج لها حاليا.

على الرغم من أن هناك العديد من الفوائد للفحوصات الجينية، فهناك بعض القضايا الأخلاقية المتعلقة بخطر إيجاد نتائج غير متوقعة. في بعض الحالات قد تؤدي النتائج الى الاكتئاب أو القلق عند بعض الاشخاص. بالإضافة، قد ترفض بعض شركات التأمين الصحي تغطية تكاليف الفحوصات الجينية. يجب على الآباء و الامهات مناقشة المنافع والتكاليف وايضا احتمالية مخاطر الفحص الجيني مع طبيب أطفالهم

**PES** PEDIATRIC ENDOCRINE SOCIETY