

مقدمة في علم الوراثة وعلم الجينوم

علم الجينوم هو دراسة الجينوم.

الجينوم هو مجموعة كاملة من المعلومات الجينية للكائن الحي، والمعروفة أيضاً باسم الحمض النووي (DNA) لجميع الكائنات الحية والتي لها جينوم خاص بها فريد من نوعه.

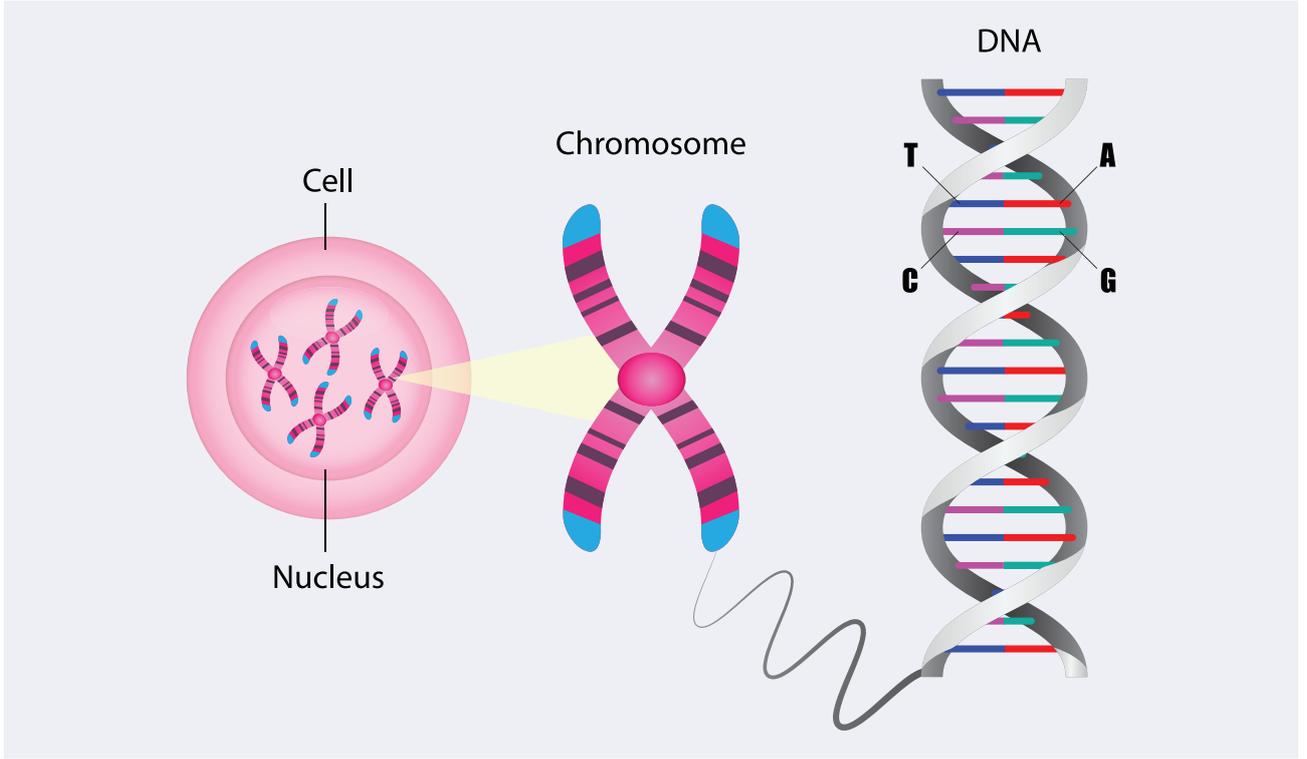
تحتوي أجسامنا على ملايين الخلايا، وهي الوحدات البنائية التي تشكل جميع الأنسجة في أجسامنا (على سبيل المثال الجلد والعظام والعضلات).

يوجد داخل خلايانا حمضنا النووي (DNA)، الذي يخبر خلايانا بكيفية عملها. يمكن اعتبار الحمض النووي بمثابة دليل التعليمات الذي يخبر جسمك بكيفية العمل.

تعمل الخلايا بشكل مختلف اعتماداً على أجزاء الحمض النووي (DNA) المستخدمة للحصول على معلوماتها.

المعلومات الجينية الفردية الخاصة بك تحدد العديد من سماتك (مثل لون عينيك وشعرك أو فصيلة دمك)

على الرغم من أن جميع الأمراض ليست وراثية، فإن التغييرات (أو الطفرات) في حمضك النووي (DNA) يمكن أن تسبب مشاكل صحية في بعض الأحيان.



الجينوم هو مجموعة كاملة من المعلومات الجينية للكائن الحي، والمعروفة أيضاً باسم الحمض النووي (DNA).

الشروط الاساسية

الكروموسوم

الهيكل الموجودة في الخلايا حيث يتم تغليف حمضك النووي (DNA).

الحمض النووي (DNA)

التركيب الكيميائي الذي تتكوّن منه المادة الجينية الخاصة بك.

الإكسوم (Exome)

تُعرف جميع الجينات الموجودة في الجينوم باسم الإكسوم.

الجين

الجزء من المادة الوراثية الذي يتحكم في كيفية تطوير سماتك. لدى البشر ما يقرب من 20000 جين في جينومهم.

الجينوم

كل المواد الجينية الخاصة بك، بما في ذلك الجينات والحمض النووي (DNA) بين الجينات.

الطفرات

هذه هي الاختلافات في الجين التي تجعل الناس لديهم سمات مختلفة. يمكن أن تكون هذه سمات نموذجية مثل لون العين أو السمات الضارة التي يمكن أن تسبب الأمراض.

ما هو الفرق بين علم الوراثة وعلم الجينوم في الرعاية الصحية؟

يفحص علم الجينوم العديد من الجينات في اختبار تشخيصي. يفحص علم الوراثة عدداً قليلاً من الجينات (1 إلى 5 جينات) في اختبار تشخيصي.

بينما تختلف التكنولوجيا المستخدمة في الاختبارات التشخيصية بين علم الجينوم وعلم الوراثة، في المناقشات السريرية مع المرضى، غالباً ما يتم استخدام الكلمات بالتبادل من دون مشكلة.



Queensland Genomics

Accelerating change in healthcare

queenslandgenomics.org

07 3443 1080 communications@queenslandgenomics.org

يعمل علم الجينوم كوينزلند على إدخال علم الجينوم في الرعاية الصحية اليومية في كوينزلند، لتحويل تقديم الخدمات الصحية بتشخيص أسرع، وعلاجات جديدة، وخدمة أكثر فعالية من حيث تخفيض التكلفة.

تم إصدار هذه المعلومات من قبل مجموعة مجتمع علم الجينوم في كوينزلند من أجل دليل معلومات علم الجينوم للمرضى. هذه المعلومات صحيحة في سبتمبر/أيلول 2020.

لمزيد من المعلومات أو لرؤية صحائف الوقائع الأخرى، قم بزيارة queenslandgenomics.org/pct.
لمزيد من المعلومات حول الصحة الجينية في كوينزلند قم بزيارة bit.ly/GHQld

البحث عن تشخيص؟

إذا كان لديك مرض نادر أو تاريخ عائلي أنت قلق بخصوصه فإنّ استشارة أخصائي الصحة الوراثية يمكن أن تساعدك في معرفة ما إذا كانت حالتك وراثية.

عالم الوراثة السريري هو طبيب تلقى تدريباً متخصصاً في تشخيص الحالات الوراثية.



المستشار الوراثي هو أخصائي صحي متحالف خضع لتدريب متخصص في علم الوراثة.



كلاهما يعمل مع الأفراد والأزواج والعائلات المعرضة للاحتمال تشخيصهم أو الذين تم تشخيصهم بحالة وراثية. كما أنهما يساعدان في تفسير النتائج وتثقيف ودعم المرضى وعائلاتهم.

إن الصحة الجينية في كوينزلند (Genetic Health Queensland (GHQ)) هي خدمة متخصصة للرعاية الصحية الحكومية في كافة أنحاء ولاية كوينزلند للأشخاص والعائلات الذين يعانون من حالات صحية وراثية مشتبه بها أو معروفة.

ماذا تفعل الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ)؟

تقدم الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ) خدمات استشارة من أخصائيين ومستشارين في الصحة الوراثية و السريرية للمرضى ضمن نظام الصحة الحكومية في كوينزلند.

كيف يمكنني الحصول على خدمات الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ)؟

يمكن لطبيبك العام أو الأخصائي الطبي إحالتك إلى أخصائي وراثي في الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ).

يمكن لبعض الأخصائيين الطبيين أيضاً ترتيب إجراء الاختبارات الجينية التشخيصية للحالات داخل مجال تخصصهم.

يمكن لطبيبك أو الأخصائي الطبي إيجاد معايير تحديد الأولويات السريرية للجينات العامة وعلم الوراثة السرطانية عبر الإنترنت:

- علم الوراثة العامة -

www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/genetic-health

- علم وراثة السرطان -

www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/cancer-genetics

عندما تكتمل مواعيدك مع الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ)، سيقوم اختصاصي الوراثة السريرية بكتابة تقرير لطبيبك المحوّل، وإرسال تقرير و / أو خطاب لك كمريض. سيتم بعد ذلك إدارة رعايتك السريرية بواسطة طبيبك العام أو الأخصائي الطبي بناءً على نتائج التقرير.

أين يمكنني الحصول على خدمات الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ)؟

إنّ الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ) هي خدمة على مستوى الولاية، ومقرها في بريزبن بالإضافة إلى عيادات إقليمية.

حيثما كان ذلك مناسباً من الناحية السريرية، يمكنك أيضاً حجز مواعيد خاصة بالرعاية الصحية عن بُعد، والتي تتوفر لجميع المناطق الإقليمية في كوينزلند.

كبيرنز

تاونسفيل

ماكاي

روك هامبتون

باندابيرغ

صن شاين كوست

توومبا

بريزبن

غولد كوست

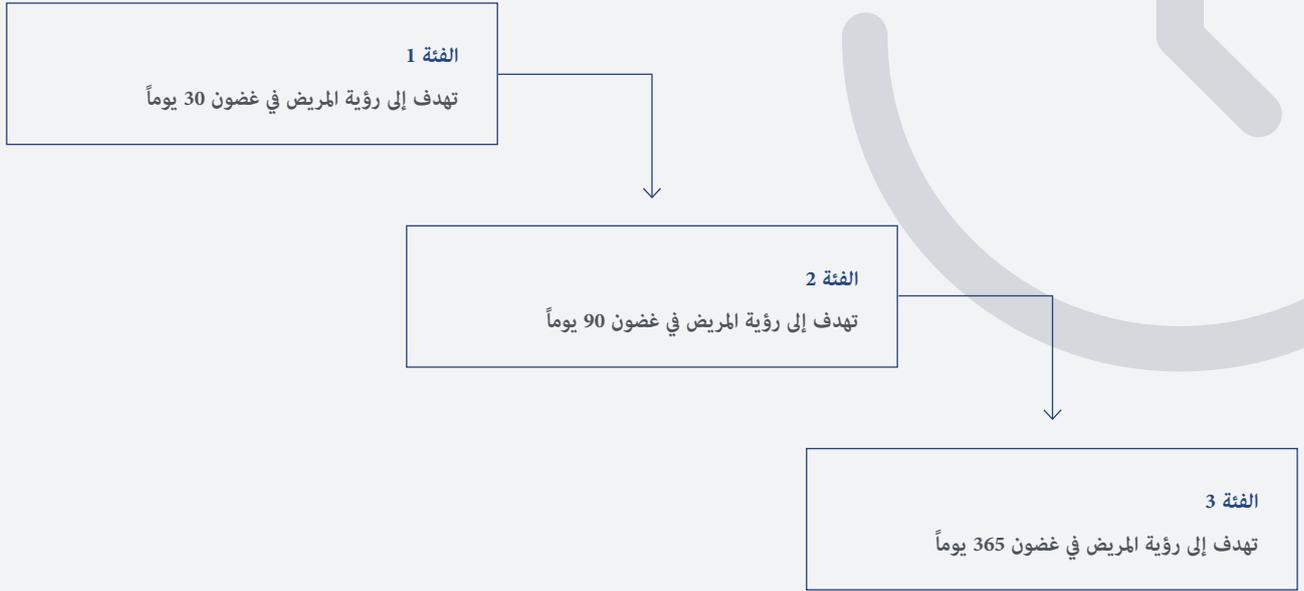
يتم الإشارة سريرياً، يعني ذلك بأن نتائج الاختبار قد تغير إدارة الصحة أو الرعاية الاجتماعية للمريض و / أو أسرته.

كم تبلغ تكلفة خدمات الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ) ؟

يتم توفير خدمات الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ) بواسطة صحة كوينزلند (QUEENSLAND HEALTH) ويتم تمويل الاختبارات المشار إليها سريرياً من قبل المستشفى أو من خلال MEDICARE وهذا يعني أنه لا يتوجب عليك دفع نفقات خاصة للمواعيد أو الفحوصات الطبية المحددة.

ما هي مدة انتظار خدمات الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ)؟

تختلف أوقات الانتظار لمواعيد خدمات الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ) تبعاً للحاجة الملحة - على سبيل المثال، إذا كنتِ حاملاً أو تعانين من مرض عضال.



خدمات وراثية خاصة

هل يمكنني الحصول على الخدمات الخاصة؟

هناك علماء وراثية سريريون خاصين يعملون في كوينزلند، ويقدم البعض خدمات الرعاية الصحية عن بعد للمرضى في المناطق الإقليمية.

راجع صحيفة الحقائق الخاصة بعلماء الوراثة السريريون في كوينزلند (العامة والخاصة) للحصول على مزيد من المعلومات.

ما هي تكاليف الخدمات الخاصة؟

يمكن للمرضى من القطاع الخاص تمويل اختباراتهم الجينية بأنفسهم، وتتراوح الأسعار من بضع مئات إلى عدة آلاف من الدولارات.

عند استيفاء معايير محددة، يمكن إجراء بعض الاختبارات الجينية على نفقة الحكومة عن طريق الميديكير. يمكنك التحدث مع طبيبك لمعرفة ما إذا كان هذا ينطبق عليك.

عند مقارنة مقدمي الخدمات، تحقق من الخدمات المدرجة في السعر. لا يقوم بعض مزودي المعامل بتضمين تحليل البيانات لتوليد النتائج وقد تكون هناك تكلفة إضافية لهذه الخدمة.

ما الذي يتضمنه الاختبار؟

إذا اخترت المضي قدماً في الاختبار الجيني، فستحتاج إلى تقديم عينة من حمض النووي (DNA) - سيكون هذا على شكل لعاب أو عينة دم.

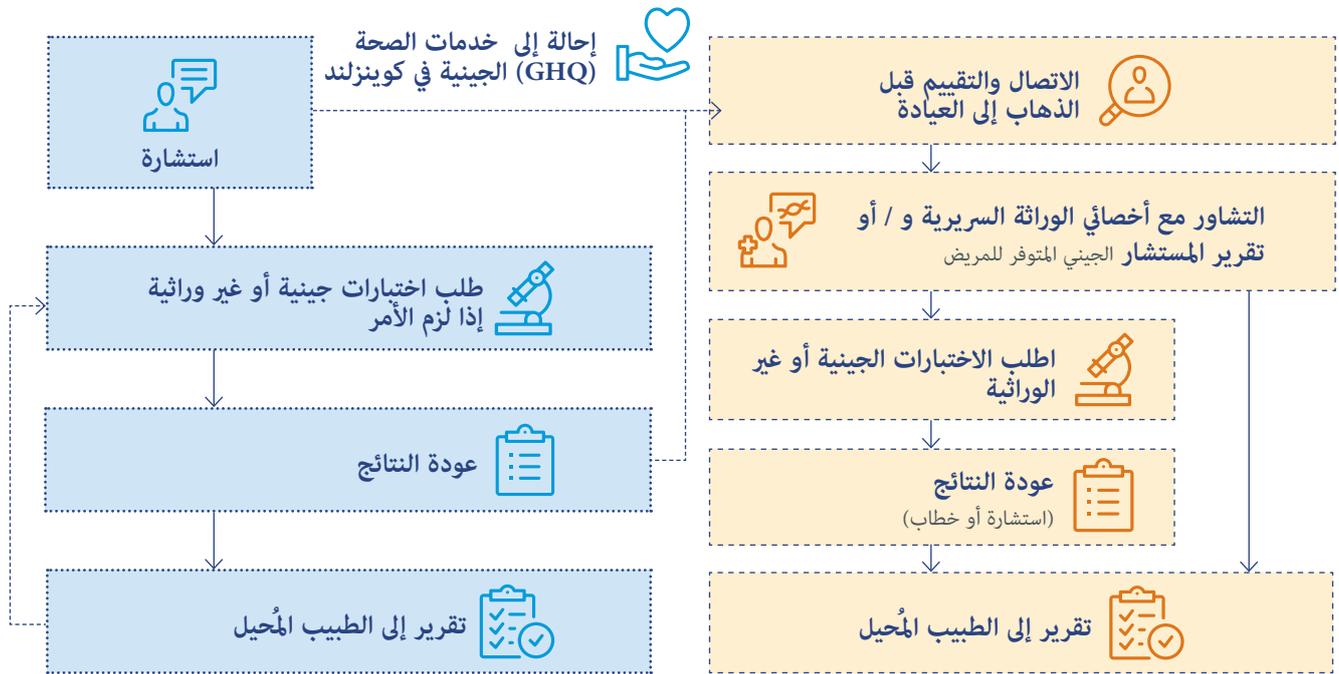
أخصائيو آخرون (خاصون وعموم)

قد يطلب بعض الأخصائيين من ذوي الخبرة في الحالات الوراثية المتعلقة بمجال عملهم اختبارات جينية أو تشخيص الحالات الوراثية.

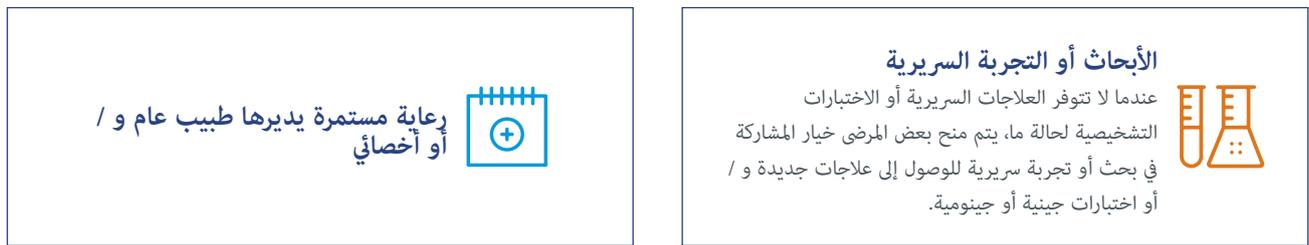
ما هو مسار الحصول على الرعاية؟



استشارة (استشارات)



رعاية مستمرة



قد تؤدي الاختبارات الجينية أو الجينومية إلى تشخيص المريض وقد لا تؤدي إلى ذلك. ومع تحسن فهمنا للأمراض الجينية، يمكن إعادة تحليل بعض نتائج الاختبارات أو إعادة تقييمها. يمكن أن يؤدي إعادة التحليل إلى تغيير في تشخيص المريض. قد يوصيك اختصاصي الوراثة أو الاختصاصي العام أو خدمات الصحة الجينية في كوينزلند (GHQ) بإعادة الاتصال بهم مرور الوقت لمناقشة ما إذا كانت إعادة الاختبار أو إعادة التحليل مناسب لك.

علماء الوراثة السريريون هم أطباء متخصصون في التشخيص وتقديم المشورة للمرضى الذين يعانون من حالات صحية وراثية أو جينية. هناك عدد من علماء الوراثة السريريون يعملون في كوينزلند من خلال الأنظمة الصحية العامة والخاصة.

الاسم	المنظمة	مقدم الخدمة	بيانات للاتصال	الاختصاص	معلومات عن الخدمة	مطلوب إحالة من طبيب العائلة (GP)
مختلف أنواع علماء الوراثة السريريون	الصحة الجينية في كوينزلند	عام	☎ (07) 1686 3646 ✉ GHQ@health.qld.gov.au 📍 health.qld.gov.au/ghq	• علم الوراثة السريري للأطفال والبالغين • السرطان • قبل الولادة	العيادات في بريزبن والمراكز الإقليمية الرئيسية. توفر مواعيد الرعاية الصحية عن بعد.	نعم
البروفيسور دايفيد كومان		خاص	☎ (07) 9876 3832 ✉ reception@drdavidcoman.com.au 📍 drdavidcoman.com.au	• علم الوراثة السريري للأطفال والبالغين • الأيض • قبل الولادة • السرطان	بريزبن. توفر مواعيد الرعاية الصحية عن بعد للمرضى خارج بريزبن.	نعم
الدكتور دي ميلنز	الجينات أستراليا	خاص	☎ (07) 6983 3088 ✉ admin@genesaustralia.com.au 📍 genesaustralia.com.au	• علم الوراثة السريري للأطفال والبالغين • السرطان • قبل الولادة	بريزبن توفر مواعيد الرعاية الصحية عن بعد للمرضى خارج بريزبن.	يتفاوت
الدكتور مايكل غطاس	علم الوراثة بريزبن	خاص	☎ (07) 8244 3217 ✉ email@brisbanegenetics.com.au 📍 brisbanegenetics.com.au	• علم الوراثة السريري للأطفال والكبار • السرطان	بريزبن توفر مواعيد الرعاية الصحية عن بعد للمرضى خارج بريزبن.	نعم
منبع علم الوراثة			☎ (07) 3896 3556 ✉ email@wellspringgenetics.com.au 📍 wellspringgenetics.com.au	• التصور المسبق • السرطان	لا	لا
الدكتور ستيفن ويذرس	علم الوراثة الطبية الأسترالية	خاص	☎ (07) 5547 3202 📍 medgen.com.au	• السرطان • العصبي	غولد كوست توفر مواعيد الرعاية الصحية عن بعد للمرضى خارج غولد كوست.	نعم

ملاحظة: هؤلاء الأطباء متخصصون تابعون للكلية الملكية الأسترالية للأطباء (FRACP) في علم الوراثة السريري. قد يكون الأخصائيون الآخرون قد تم الاعتراف بتخصصاتهم الفرعية في علم الوراثة ولكن لم يتم إدراجهم في هذه القائمة. تحقق مع أخصائيك لمعرفة ما إذا كانت تعتبر الاستشارة والاختبار الجيني خدمة يمكنهم تقديمها.

لرؤية أخصائي وراثية سريري، ستحتاج عادةً إلى إحالة من طبيبك العام. يرجى الاطلاع على صحيفة الحقائق ذات الصلة خاص بالبحث عن تشخيص؟

تم إصدار هذه المعلومات من قبل مجموعة مجتمع علم الجينوم في كوينزلند من أجل دليل معلومات علم الجينوم للمرضى. هذه المعلومات صحيحة في سبتمبر / أيلول 2020. لمزيد من المعلومات أو لرؤية صحائف الوقائع الأخرى، تفضل زيارة queenslandgenomics.org/pct لمزيد من المعلومات حول الصحة الجينية في كوينزلند قم بزيارة bit.ly/GHQld

دليلك للاختبارات الجينية والجينومية

الشروط الأساسية

كروموسوم

البنات الموجودة في الخلايا حيث يتم تغليف حمضك النووي (DNA).

الحمض النووي (DNA)

التركيب الكيميائي الذي تتكون منه المادة الجينية الخاصة بك.

الإكسوم (Exome)

تُعرف جميع الجينات الموجودة في الجينوم باسم الإكسوم.

الجين

جزء من مادتك الوراثية التي تتحكم في كيفية بناء سماتك. لدى البشر ما يقرب من 20000 جين في جينومهم.

الجينوم

كل موادك الجينية، بما في ذلك الجينات والحمض النووي (DNA) بين الجينات.

الطفرات

هذه هي الاختلافات في الجين التي تجعل الناس لديهم سمات مختلفة. يمكن أن تكون هذه سمات نموذجية مثل لون العين أو السمات الضارة التي يمكن أن تسبب الأمراض.

إنَّ علم الوراثة وعلم الجينوم هما مجالان سريعاً التطور مع ظهور مصطلحات جديدة واختبارات مختلفة بشكل منتظم.

صحيفة الحقائق هذه هي دليلك لفهم هذه المصطلحات وما تفعله بعض الاختبارات الجينية والجينومية المختلفة.

إذا كنت تبحث عن التشخيص والعلاج، فسيقوم أخصائي الوراثة السريري أو الأخصائي الطبي المعني بمراجعة المعلومات المتوفرة والتوصية بأفضل اختبار لك.

ما هي بعض خيارات الاختبار؟

اختبارات الكروموسومات

النمط النووي أو تحليل المصفوفات الدقيقة للكروموسومات
تحليل الكروموسومات: تتحقق هذه الاختبارات من عدد الكروموسومات أو إذا كان أي كروموسوم يحتوي على أجزاء إضافية أو مفقودة. قد يمكنها أيضاً تحديد إعادة الترتيبات البنائية الكبيرة.

حالة مرضية خاصة

اختبار جين واحد أو اختبار محدد متعدد الجينات
تفحص هذه الاختبارات جيناً واحداً أو أكثر بحثاً عن الطفرات التي تسبب أمراضاً معينة مثل التليف الكيسي.

اختبار خاص بالأعراض

اختبار لوحة أو اختبار واسع متعدد الجينات
تبحث هذه الاختبارات عن الطفرات في العديد من الجينات المرتبطة بأعراض أو متلازمات متشابهة - على سبيل المثال، لوحة السرطان الوراثية أو لوحة القلب الوراثية أو لوحة صرع الرضع.

تسلسل الإكسوم الكامل (WES) وتسلسل الجينوم الكامل (WGS)

يجمع كلا الاختبارين البيانات من جميع الجينات تقريباً. غالباً ما يركز التحليل على مجموعة من الجينات المرتبطة بالحالة التي هي مصدر الاهتمام.
تسلسل الإكسوم الكامل (WES) هو أكثر فعالية من حيث التكلفة ويتركز على الأجزاء الأكثر إفادة من الجينوم.

ينظر تسلسل الجينوم الكامل (WGS) في جميع أجزاء الجينوم. وباستخدام WGS، من الممكن معرفة ما إذا كان الجينوم يحتوي على قطع إضافية أو مفقودة.

من الذي يحتاج إلى تقديم عينة؟

إذا اخترت المضي قدماً في الاختبار الجيني، فستحتاج إلى تقديم عينة من حمضك النووي (DNA) - سيكون هذا على شكل لعاب أو عينة دم.

يتطلب الاختبار الفردي عينة من المريض فقط.

يتطلب الاختبار الثلاثي عينات من المريض وأولياء أمورهم البيولوجيين.

يتطلب اختبار الزوجين عينات من شخصين يخططان لإنجاب طفل.

الاختبار المزدوج مخصص لمريض السرطان فقط ويتطلب عينة من سرطان المريض والأنسجة الطبيعية.

أهداف الاختبار

يستخدم اختبار تشخيصي لتحديد سبب حالة المريض.

الاختبار التنبؤي هو لشخص لا تظهر عليه علامات أو أعراض لحالة وراثية. يتنبأ الاختبار بما إذا كان من المحتمل أن يصاب هذا الشخص بمرض في المستقبل. بشكل عام، هذا ممكن فقط عندما يكون تغيير الجين الذي تسبب في حالة ما قد تم تحديده بالفعل في فرد آخر من العائلة. لأسباب أخلاقية، لا يتم تقديم الاختبار التنبؤي لحالات بداية مرضية للبالغين إلا لأفراد الأسرة البالغين.

يتم إجراء اختبار ما قبل الولادة لطفل لم يولد بعد أو لأم لطفل لم يولد بعد، ويستخدم لتحديد ما إذا كان الطفل يعاني من حالة وراثية.

إن الاختبار الجيني قبل الزرع هو خاص بالجنين قبل القيام بالزرع. ويستخدم الاختبار للتحقق مما إذا كان لدى الجنين ترابط اختلاف جيني مع حالة وراثية.

فحص الناقل هو للأزواج الذين يخططون للحمل. يتم استخدام الفحص لتحديد مخاطر إنجاب طفل مصاب بحالة وراثية معروفة.

المآخذ الرئيسية

تُستخدم اختبارات الكروموسومات لتشخيص حالة ما وتتطلب عموماً عينات من المريض فقط. في بعض الحالات، يلزم أيضاً القيام باختبار للوالدين.



تُستخدم الاختبارات المحددة للحالة المرضية أو الأعراض المحددة لتشخيص مريض أو طفل لم يولد بعد، أو التنبؤ بخطر إصابة المريض بمرض، أو التنبؤ بخطر إنجاب طفل مصاب بالمرض. تتطلب هذه الاختبارات عينات من المريض، وفي بعض الحالات من والديهم.



إن تسلسل الإكسوم الكامل (WES) وتسلسل الجينوم الكامل (WGS) هي اختبارات يمكنها فحص العديد من الجينات في وقت واحد. تتطلب هذه الاختبارات عينات من المريض، وفي بعض الحالات من والديهم.



Queensland Genomics

Accelerating change in healthcare



queenslandgenomics.org

07 3443 1080 communications@queenslandgenomics.org

يعمل علم الجينوم كوينزلاند على إدخال علم الجينوم في الرعاية الصحية اليومية في كوينزلاند، لتحويل تقديم الخدمات الصحية بتشخيص أسرع، وعلاجات جديدة، وخدمة أكثر فعالية من حيث تخفيض التكلفة.

تم إصدار هذه المعلومات من قبل مجموعة مجتمع علم الجينوم في كوينزلاند من أجل طاقم معلومات علم الجينوم للمرضى. هذه المعلومات صحيحة في سبتمبر/أيلول 2020.

لمزيد من المعلومات أو رؤية صحائف الوقائع الأخرى، قم بزيارة queenslandgenomics.org/pct.
لمزيد من المعلومات حول الصحة الجينية في كوينزلاند قم بزيارة bit.ly/GHQld