



Sonic
Genetics

معلومات للمرضى

فحص الناقل المُوسَّع

فحص الناقل التناسلي لأكثر
من 400 حالة وراثية



يمكن أن يحدّد فحص الناقل الإنجابي خطر إنجاب طفل مصاب بحالة وراثية خطيرة، إما قبل الحمل (مفضّل) أو في بداية الحمل. أصبح هذا الاختبار جزءًا أساسيًا من التخطيط للحمل، ويسمح لكم باتخاذ قرارات مستنيرة بشأن خياراتكم الإنجابية ورعاية ما قبل الولادة. في أستراليا، يتوفر فحص Beacon الموسّع للناقل حصريًا من خلال Sonic Genetics.

يختبر فحص Beacon الموسّع للناقل أكثر من 400 جين. يمكن أن تسبّب هذه الجينات حالات وراثية تسمى "المتنحية الجسدية" أو "المرتبطة بالكروموسوم X". ويمكن أن يحدّد الفحص ما إذا كنتم ناقلين لحالة وراثية معيّنة يمكن أن تؤثر على طفلكم. سيظهر أن واحدًا من كل 20 زوجًا لديه فرصة كبيرة لإنجاب طفل مصاب بأحد الاضطرابات التي يغطيها هذا الاختبار. يمكنكم أنتم وطبيبكم استخدام هذه المعلومات لمساعدتكم في اتخاذ خياراتكم الخاصة بشأن التخطيط للحمل.

ما هو الناقل؟

الناقل هو الشخص الذي لديه تغيير جيني، أو طفرة، في حمضه النووي وليس لديه أي مشاكل صحية مرتبطة به. عادة لا يتأثر حاملو الأمراض بسبب وجود نسخة طبيعية ثانية من معظم الجينات، وهذا يكفي للحفاظ على صحة الشخص. ومع ذلك، هناك استثناءات لطفرات في الكروموسوم X.

إذا ورث طفل جينًا غير طبيعي من كلا الوالدين، فلن يكون لدى الطفل نسخة طبيعية من الجين وسيتأثر. مرة أخرى، هناك بعض الاستثناءات للكروموسوم X.

لماذا يجب إجراء اختبار لهذه الحالات؟

في الماضي، كان الدليل الوحيد على أن الشخص السليم هو الناقل هو تشخيص الحالة الوراثية لدى الطفل المصاب. يمكن لفحص الناقل الإيجابي فحص جينات الزوجين قبل الحمل، أو في بداية الحمل، لمعرفة ما إذا كانا ناقلين ومعرضين لخطر متزايد لإنجاب طفل مصاب.

إذا ثبت أن الزوجين معرضان لخطر متزايد لإنجاب طفل مصاب، فيمكنهما اتخاذ قرار مستنير لقبول هذا الخطر أو التفكير في مجموعة من الخيارات الإنجابية، مثل التلقيح الاصطناعي و/أو اختبار ما قبل الولادة لتقليل هذا الخطر.

عندما يكون كلا الوالدين حاملين لنفس الجين المُعيب في كروموسوماتهما (جسمية متنحية)

هناك احتمال واحد من كل أربعة (أو 25%) في كل حمل أن يرث طفلهم نسخة من الجين المُعيب من كلا الوالدين وأن يتأثر بالحالة الوراثية. وهذا ينطبق على كل من الفتيان والفتيات. أمثلة على مثل هذه الحالات تشمل التليف الكيسي وضمور العضلات الشوكي.

عندما تكون الأم حاملة لجين مُعيب في كروموسومها (مرتبط بـ X)

هناك احتمال واحد من اثنين (أو 50%) في كل حمل أن يرث طفلها الجين المُعيب في كروموسوم X. سيتأثر الأبناء بالحالة الوراثية لأن الذكور لديهم كروموسوم X واحد فقط (موروث من الأم). لدى الإناث اثنتان من كروموسومات X وبالتالي ستكون بناتها حاملات لهذه الحالة وربما لا تتأثر. ومع ذلك، قد تتأثر بعض النساء الحاملات للحالات المرتبطة بـ X. مثال على حالة كهذه هو متلازمة X الهشة.

ما مدى شيوع هذه الحالات؟

يبحث فحص Beacon الموسَّع للناقل عن الاختلافات في العديد من الجينات التي تسبب حالات وراثية خطيرة تؤثر على الرُّضّع والأطفال.

معظم هذه الحالات نادرة جدًا. لا يوجد عادةً تاريخ عائلي للحالة والطريقة الوحيدة لمعرفة ما إذا كنتم ناقلين هي إجراء فحص الناقل.

إجراءات الاختبار

يمكن إجراء فحص الناقل الإنجابي للأفراد أو الأزواج.

- **الاختبار الفردي** - يتم اختبار الإناث لأكثر من 400 جين؛ وهذا يشمل أكثر من 50 جينًا في الكروموسوم X. يتم اختبار الذكور لأكثر من 350 جينًا؛ لا يحتاجون إلى اختبار الجينات الموجودة على الكروموسوم X حيث يُفترض أنهم غير متأثرين.
- **اختبار الزوجين** - يتم اختبار كلا الشريكين في نفس الوقت لمعرفة ما إذا كانا يحملان نفس الجين المُعيب لأي من أكثر من 350 حالة. يتم أيضًا اختبار المرأة بحثًا عن عيوب في أكثر من 50 جينًا في كروموسومها X. يرجى ملاحظة أن الاختبار كزوجين يمنحك معلومات حول المخاطر التي تواجهكم معًا في حالات الحمل.

الاستشارة الوراثية

نوصي بشدة أن يسعى الأزواج الذين لديهم فرصة متزايدة لإنجاب طفل مصاب إلى استشارة وراثية متخصصة فيما يتعلق بالخيارات المتاحة لهم.

سيتم تقديم استشارات وراثية مجانية[^] للأزواج الذين تم اختبارهم بواسطة Sonic Genetics ووجدوا أنهم معرضون لخطر كبير لإنجاب طفل مصاب، وذلك بناءً على إحالة من طبيبك.

[^]تنطبق الشروط والأحكام. يُرجى الرجوع إلى sonicgenetics.com.au/r/cs/gc

كيف ستلقون نتائج اختباركم

سيناقش طبيبك التقرير معكم ويخبركم إذا كان يوصى بإجراء أي تحقيقات أخرى. في استشارتكم الأولية مع طبيبك، ننصحكم بشدة بمناقشة ما ستفعلونه بالنتائج المحتملة، قبل طلب الاختبار.

لن يتم إنتاج تقرير للزوجين إلا إذا قدّم شريككم الموافقة على مشاركة النتائج معكم ومع مقدّم الرعاية الصحية الخاص بكم.

لمزيد من المعلومات، يرجى الرجوع إلى موقعنا على الإنترنت، sonicgenetics.com.au/besp

الترتيب للاختبار

1 سيكون طبيبك قد أكمل نموذج طلب فحص الناقل الموسّع، مع تقديم التفاصيل المتعلقة بما يلي:

- تاريخ عائلتكم (وعائلة شريككم) من الحالات التي تؤثر على الصحة والنمو والتطور
- نتائج الاختبارات الجينية السابقة (إن وجدت)

2 يمكن أخذ عيّنة دمكم في أي من مراكز الباثولوجي لدينا. لا يلزم أي إعداد أو حجز خاص.

3 يتم اختبار عيّناتكم بواسطة Fulgent Genetics ويتم اعتماد النتائج من قبل أحد اختصاصي علم الأمراض الوراثية في أستراليا

4 يتم إبلاغ طبيبك بنتائجكم، عادةً في غضون 3-5 أسابيع من تلقي المختبر لعينة دمكم.

التكلفة

يرجى الرجوع إلى موقعنا على الإنترنت لمعرفة الأسعار الحالية، [.sonicgenetics.com.au/beccs](https://sonicgenetics.com.au/beccs)

لا يتوقّر خصم Medicare لفحص Beacon الموسّع للناقل ويتم إصدار فاتورة لهذا الاختبار بشكل خاص.*
مطلوب الدفع بالكامل قبل عملية فحص العيّنة.~

* صحيحة وقت الطباعة.
~قد تكون طلبات إلغاء الاختبار قبل عملية فحص العيّنة ممكنة. وقد يتم تطبيق رسوم إدارية.

الخصوصية

يتم إرسال عيّناتكم ومعلوماتكم الشخصية (بما في ذلك المعلومات الصحية) إلى Fulgent Genetics، وهو مختبر أمريكي معتمد من CLIA، لأغراض التحليل والتفسير. قد لا تلتزم Fulgent Genetics بالقوانين التي توفّر نفس مستوى الحماية للمعلومات الشخصية التي توفّرها مبادئ الخصوصية الأسترالية (APPs).

Sonic Healthcare هو مركز Sonic Genetics
المُتميّز في اختبار علم الأمراض الوراثية.
باعتباره أكبر مزود لعلم الأمراض في البلاد،
فإن مختبرات Sonic Healthcare الحديثة
وشبكته الواسعة من مراكز الجمع تخدم
كل عاصمة ولاية ومقاطعة، بالإضافة
إلى أستراليا الإقليمية والريفية.

Douglass Hanly Moir Pathology
Sullivan Nicolaides Pathology
Melbourne Pathology
Barratt & Smith Pathology
Capital Pathology
Clinipath Pathology
Bunbury Pathology
Clinipath Pathology
Hobart Pathology
Launceston Pathology
North West Pathology
Southern.IML Pathology



للحصول على مزيد من المعلومات، يُرجى الرجوع إلى موقعنا على الإنترنت،
sonicgenetics.com.au أو الاتصال بنا على الرقم 1800 010 447