



برنامج الفحص لحاملي الطفرة الوراثية لجين (CYP1B1)
Primary Congenital Glaucoma Carrier Testing

”التهاب القرنية“

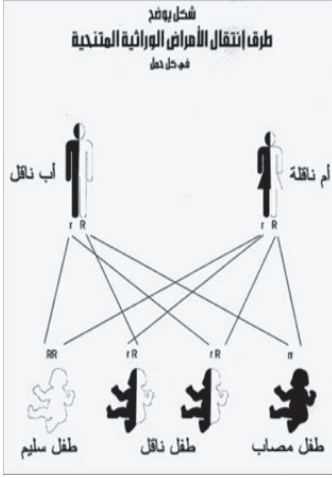
يستهدف هذا الفحص الأشخاص المصابين بمرض الجلوكوما الخلقية والأقارب غير المصابين. ندعوك للمشاركة فيه بغرض تحديد التغيرات الجينية التي قد تجعلك عرضة لخطر إنجاب أطفال مصابين بالجلوكوما الخلقية الأولية. وسيساعد هذا البرنامج في الحد من الإصابة بالجلوكوما الخلقية الأولية في المجتمع.

الفحوصات الجينية للمصاب

سيتم إجراء هذا الفحص للكشف عن الطفرة في جين (CYP1B1) التي تسبب مرض الجلوكوما الخلقية في ٩٠٪ من العائلات المتضررة في المملكة العربية السعودية، قد لا يكون الفحص مفيداً بشكل مباشر للشخص المصاب ولكن سيستفيد من ذلك أخوة وأقارب الشخص المصاب خصوصاً المقبلين على الزواج من خلال إجراء الفحص لهم وسيفيد ذلك الأسرة في الحد من الإصابة بالجلوكوما الخلقية للأجيال القادمة.

فحص المتوقع حملهم للطفرة في نسخه واحده من جين (CYP1B1)

يتم إجراء هذا الفحص لأقارب الشخص (المصاب) الحامل للطفرة في نسختين من جين (CYP1B1) مما أدى لإصابته بمرض الجلوكوما الخلقية حيث يحتمل أن أقاربه السليمين حاملين للطفرة في نسخة واحدة فقط من جين (CYP1B1) حيث من المحتمل أن أحد الأبوين قد نقل هذه الطفرة لكل أو أحد الأشخاص السليمين، وإذا أجري هذا الفحص لشخصين مقبلين على الزواج فإنه سيقدم معلومات حول احتمالية إنجاب طفل يعاني من هذا المرض الوراثي وهذا سيساعد في الحد من فرصة ظهور المرض مرة أخرى في الأجيال القادمة.



سيساعدكم المستشار الوراثي في طبيعة الفحص وكذلك احتمالية ظهوره وكيفية الحد منه.

من هم الأشخاص الذين لا يلزم خضوعهم للفحص؟

١ آباء وأمهات الأطفال المصابين بالجلوكوما الخلقية، وسيوضح المستشار الوراثي طرق أخرى للوقاية من الأمراض في هذه الحالة .

٢ المتزوجون حديثاً أو من تم عقد قرانهم ممن لديهم تاريخ عائلي بالجلوكوما، وسوف يشرح المستشار الوراثي طرق أخرى للوقاية من الأمراض في هذه الحالة.

جمع العينات



- جمع ما يصل إلى ٤-٥ مل من الدم، وإذا لم تتمكن من جمع الدم، فسوف نستخدم مسحة من الخد أو اللعاب.
- إجراء فحص جيني على عينتك للبحث عن طفرات في الجين (CYP1B1).

المخاطر المحتملة



ليست هناك مخاطر تذكر من الفحص الجيني، حيث أن الفحص لا يتطلب سوى عينة من الدم أو اللعاب.

كم تستغرق المشاركة؟



- يستغرق التسجيل في البرنامج حوالي ٣٠ دقيقة.
- سيتم حفظ الحمض النووي الخاص بك في ثلاجة المختبر حتى نهاية البرنامج.

هل سيساعدك هذا البرنامج بأي طريقة؟



قد نجد طفرة جينية في جين (CYP1B1) تشير إلى أنك حامل محتمل للمرض، وهو تغير جيني يمكن أن يتسبب في نقل الجلوكوما الخلقية الأولية للأجيال القادمة.

هل سيدفع لك مقابل الاشتراك في هذا البرنامج؟



لن يتم دفع أي مبلغ مقابل الاشتراك في هذا البرنامج.

هل ستدفع أي تكلفة لإشتراك في هذا البرنامج؟



- لن تدفع أي مقابل للمشاركة في هذا البرنامج، سيغطي البرنامج تكلفة سحب الدم والتحليل الجيني.
- إذا كان لديك الجين المؤثر أو ثبت أنك حامل للجين، فسوف يتم إخبارك تقديم المزيد من المشورة.

هل أنت ملزم بالمشاركة في هذا البرنامج؟



- لست ملزماً بالمشاركة في البرنامج ، وعدم المشاركة لن يؤثر في تلقيك الرعاية الصحية الخاصة بك بأي شكل من الأشكال .
- يمكنك الانسحاب من البرنامج في أي وقت على أن تقوم بإخبار الدكتور المختص، وإذا توقفت عن المشاركة في هذا البرنامج، سوف نستمر في استخدام المعلومات التي تم جمعها سابقاً .

ماذا لو كانت لديك أسئلة؟



إذا كانت لديك أسئلة أو كان هناك شيء لم تفهمه، يرجى الاتصال على ٠١١٤٨٠١٢٣٤ تحويلة ٢١٧٩ وبإمكانك الاتصال إذا كانت لديك أي أسئلة حول البرنامج أو حول كيفية استخدام معلوماتك.

هل ستبقى معلوماتك سرية؟



يحافظ مستشفى الملك خالد التخصصي للعيون وموظفيه المسؤولين على خصوصية وسرية معلوماتك الشخصية والصحية بالقدر الذي يسمح به القانون.

سيتم تصنيف عينة الحمض باستخدام رقم معرف البرنامج فقط لحماية خصوصيتك. ويسمح فقط بالاطلاع على معلومات التعريف الخاصة بك للأشخاص الذين يعملون في البرنامج، وفي المختبر السريري المسؤولين عن حفظ الحمض النووي الخاص بك للاختبار السريري (ولكن ليست لديهم إمكانية الوصول إلى بيانات البرنامج باستثناء ما هو مطلوب للتأكيد السريري، إذا استدعى الأمر)، والأشخاص الذين يتأكدون من أنه قد تم تنفيذ البرنامج بالطريقة الصحيحة واتباع أنظمة المستشفى. وقد تقوم بعض المؤسسات بفحص أو نسخ سجلاتك لأغراض ضمان الجودة وتحليل البيانات، ومن هذه المؤسسات:

• ممثلو الهيئة السعودية للغذاء والدواء.

• هيئة المحكمين في مستشفى الملك خالد التخصصي للعيون.

سيتم حفظ معلوماتك الصحية ونسخة من هذا النموذج في ملفاتنا و في قاعدة بيانات محمية بكلمة مرور على خادم آمن.

إذا نشرنا نتائج البرنامج في المجلات الطبية بعد الحصول على موافقة إضافية من قبل لجنة المستشفى أو شاركنا بها في مؤتمرات أو قواعد بيانات علمية، فلن نقوم بتضمين أية معلومات تفصح عن اسمك.

مع تمنياتنا لكم بدوام الصحة والعافية

التثقيف الصحي
مستشفى الملك خالد التخصصي للعيون

ص.ب ٧١٩١ - الرياض ١١٤٦٢
المملكة العربية السعودية
تليفون ٠١١٤٨٢١٢٣٤
<http://www.kkesh.med.sa>



Health Education No. 50300-125
Revised June 2022