FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

aviesan

Document d'information en vue d'un examen des caractéristiques génétiques d'une tumeur

صحيفة معلومات حول فحص الخصائص الجينية للورم

بتشاور الفريق الطبي القائم على حالتك، وصف طبيبك فحص الخصائص الجيني لورمك.

تهدف هذه الصحيفة إلى شرح طبيعة ذلك الفحص الجيني لك، وكذلك ما يترتب عليه بالنسبة لك، وفي بعض الحالات، بالنسبة لأسرتك. سيأتي لك بإجابة عن الأسئلة التالية:

1 لم تُحدد الخصائص الجينية لورم ما؟ 1

2 ماذا يتضمن فحص الخصائص الجينية لورم ما؟ 1

3 ما هو الـد.ن.ا، والجين (المورثة)، والجينوم، والإكسوم؟ 2

4 ما هي الخصائص الجينية لورم ما؟ 3

5 ماذا يعني إجراء تسلسل الجينوم أو الإكسوم؟ 4

6 ما هي النتائج المنتظرة من فحص جيني ما؟ 5

7 هل يتوجب عليّ إخبارك عائلتي وكيف ذلك؟ 6

8 كيف يمكن استخدام العينات الحيوية والبيانات الناتجة من هذا الفحص في المستقبل؟ 7

تأتي هذه الوثيقة استكمالًا مكملة للشرح المقدم من طبيبك أو من مستشارك الجيني الذي سيكون مرجعك الأول سيكون نقطة اتصالك ذات الأولوية عند طرح جميع الأسئلة التي ستساعدك على اتخاذ قرارك. إن كنت تود الاستفادة من هذا الفحص، سيجعلك الطبيب توقع استمارة الموافقة.

1 لم تُحدد الخصائص الجينية لورم ما؟

الجينية لورمه (علاجًا مستهدفًا أو علاجًا موائمًا)، إن وجد. وهو ليس علاج بديل عن العلاجات الموجودة بالفعل ولكن يأتي استكمالًا لها، لما تكون قليلة الفاعلية.

إن الآليات التي ينشأ عنها السرطان ويتطور متنوعة جدًا وتختلف من مريض إلى آخر. وكل ورم يملك خصائص خاصة به، سواء من ناحية الخلايا الورمية نفسها أو من ناحية تفاعلها مع الخلايا والأعضاء المحيطة بها.

لا يوجد نوع سرطان خاص لكل عضو ما، ولكن العديد من الأنواع الفرعية للسرطانات تتسم كل منها بتشوهات معينة. مكن تطور البحث العلمي، باتت من معرفة العديد من هذه التشوهات، خاصة في الحمض النووي (الد.ن.ا) للخلايا الورمية (جينات الورم)، ومن دراسة تأثيرها على آليات نمو السرطانات، مما أدى إلى اكتشاف علاجات الجديدة تعمل على التدمير النوعي للخلايا الورمية.

يهدف الطب الدقيق، القائم على هذه المكتسبات الأخيرة في البحث في علم الجينوم، إلى تقديم المريض علاجًا موائمًا للخصائص

2 ماذا يتضمن فحص الخصائص الجينية لورم ما؟

ومع ذلك قد يلزم إجراء خزعة جديدة.

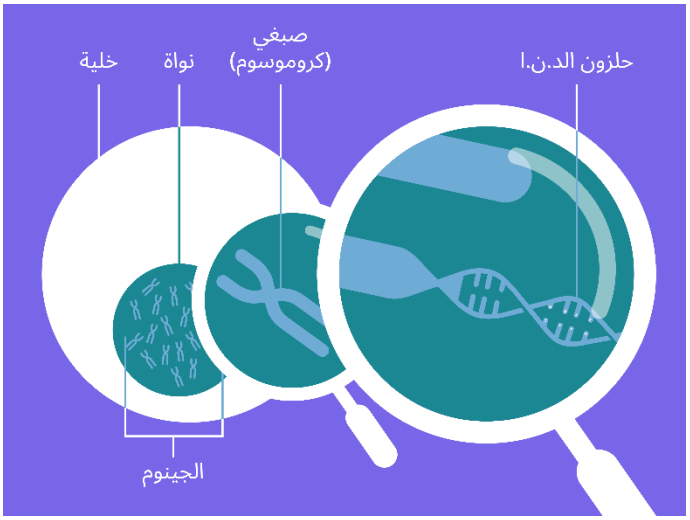
عندئذ، سيناقش الطبيب ذلك معك ويطلب موافقتك.

يتضمن إجراء التسلسل (أي تشفير) الـد.ن.ا - الحمض النووي ثنائي الريبوز منقوص الاكسجين - والـر.ن.ا- الحمض النووي الريبوزي - الواقع في الخلايا الورمية وسيجرى بواسطة عينية نسيجية من ورمك.

عند التشخيص وخلال متابعتك، ستسحب عينات دم، أو خلايا، أو سوائل أو نسيج. تحفظ تلك العينات لأعوام عديدة ويمكن استخدامها لإنشاء ملف عن جينات ورمك.

3 ما هو الد.ن.ا، والجين (المورثة)، والجينوم، والإكسوم؟

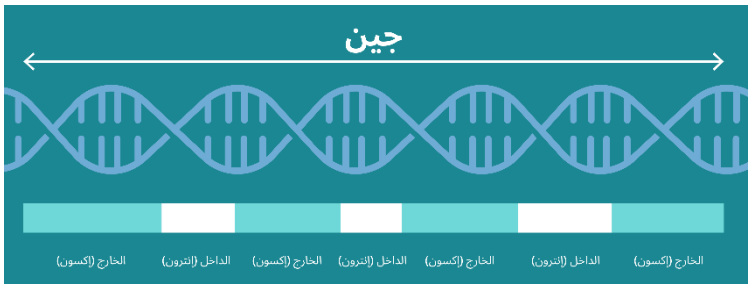
يتألف جسم الإنسان من ملايين الخلايا. وإجمالي المواد الجينية للفرد تمثل جينومه. والجينوم، الواقع داخل نواة معظم خلايا الجسم البشري، محدد تمامًا لكل فرد على حدا. لا يوجد في العالم شخص يملك جينومًا مماثلًا لك (إلا إذا لك أخ أو أخت توأم متماثل).



والجينوم هو مجموعة الحمض النووي الذي يمثل صبغياتنا (كروموسوماتنا). يكتب الحمض الد.ن.ا بواسطة أبجديات أربعة أحرف لاتينية A T G C (حيث A للأدينين، وC للسايتوزين، وT للثايمين، وG للجوانين). يكون تسلسل حمض الد.ن.ا، أو التسلسل الجيني، "الخريطة المفضلة"، التي تحتوي على جميع المعلومات اللازمة لنمو الجسم وعمله.

وبتشكله من أكثر من 3 مليار حرف، يكفي جينوم الشخص الواحد للملء صفحات 400 معجم.

أما الجين (الموروث) فهو مقطع من هذا الجينوم. وهو يمثل معلومة جينية (وراثية) محددة تثمر في الخلية إنتاج مكون لازم لعملها: البروتين.



وقد حُصر حوالي 20,000 جين (موروث) مشفر للبروتينات. كل بروتين يملك وظيفة مختلفة. على سبيل المثال، الهيموغلوبين (خضاب الدم) هو البروتين الذي يعمل على نقل الأكسجين في الدم. يوجد بروتينات أخرى أيضًا تتدخل في تحديد لون العينين.

والجينات، يتكون جزء كبير منها من إكسونات (خوارج) وهي "مخطط البناء" الحقيقي من البروتين الذي يجعل الجين يشفر. يسمى مجموع إكسونات الجينوم إكسوم. على الرغم من أنه يمثل أقل من 1% من الجينوم، إلا أن الإكسوم يحتوي على معظم التباينات التي ثبتت مسؤوليتها عن بعض الأمراض، مثل الأمراض النادرة. وأما باقي الجينوم فالمعروف عنه أنه غير منتج للشفرة. لكل جين، يُصنع حمض الر.ن.ا داخل خلايانا بواسطة استنساخ إكسونات حمض الد.ن.ا، مما يساعد على تصنيع البروتينات المشفرة حسب تسلسل هذا الجين.

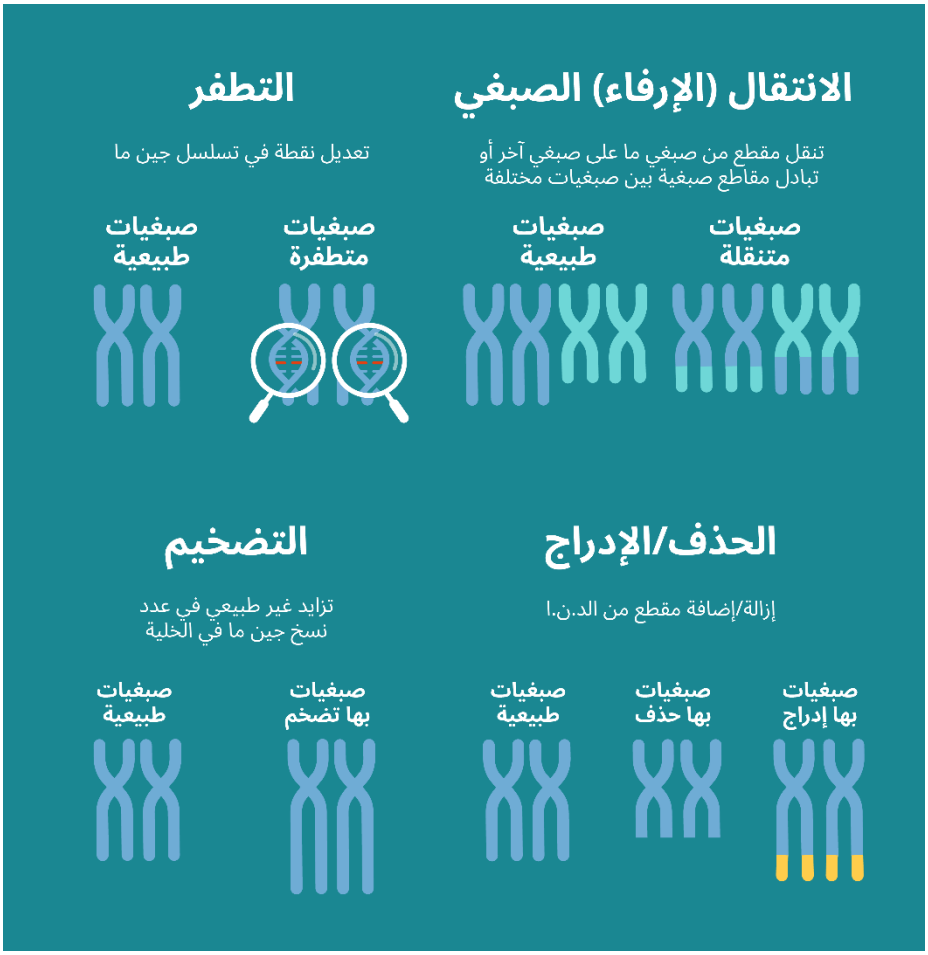
يكون جينوم شخصين متماثلًا بنسبة 99% في المتوسط. يوجد إذا 1% من الفروق بين الشخصين، وتسمى التباينات. تكون هذه التباينات إلى جانب تفاعل الشخص مع بيئة حياته مسؤولة عن الطابع الفريد لكل إنسان. يمكن أن تكون متكررة أو نادرة، تتراوح من تغير في حرف واحد فقط في الحمض النووي (الد.ن.ا) وحتى إضافة كروموسوم أو حذفه.

يمكنكم أيضًا الرجوع إلى الموقع www.genetique-medicale.fr، الذي صممته وكالة الطب الحيوي، للحصول على المعلومات التامة حول الموضوع.

4 ما هي الخصائص الجينية لورم ما؟

يتكون الورم نتيجة تكاثر بعض الخلايا وتزايدها غير المضبوط. ينجم عن مثل هذه الاختلالات تراكم للأخطاء داخل حمضها النووي الـد.ن.ا. قد تؤدي تلك الأخطاء، أو الشذوذات أو التبدلات الجزيئية، إلى اضطرابات في الخلايا وفي بيئتها تؤدي إلى نشأة الورم أو نموه أو انتشاره أو ذلك كله.

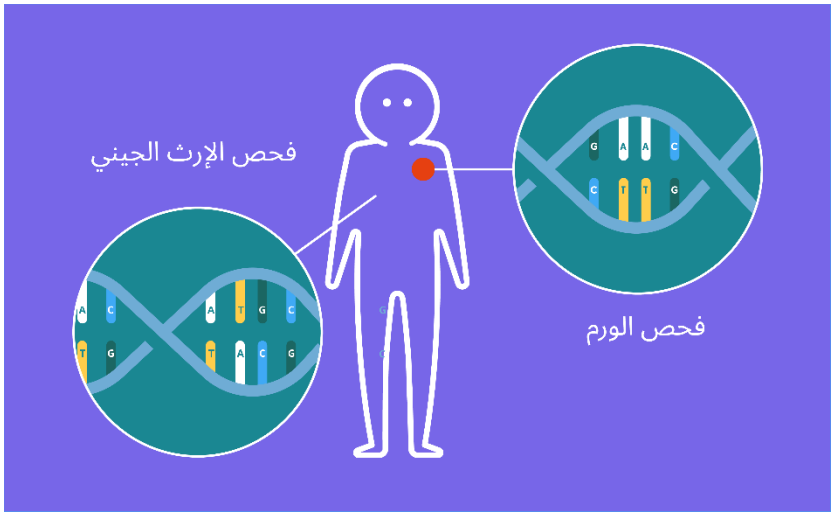
قد تظهر هذه الشذوذات في هيئة:



تظهر هذه الشذوذات، لدى الغالبية، داخل خلايا ورمية أثناء نشأة المرض ولا يُعثر عليها في الخلايا الأخرى "الطبيعية" من الجسم. لذا، فهي ليست وراثية. لكن في بعض الحالات تشكل جزءًا من الإرث الجيني للمريض ويمكن أن تنقل إلى الجيل التالي.

يمكنكم أيضًا الرجوع إلى الموقع www.e-cancer.fr، الذي صممه المعهد الوطني للسرطان للحصول على معلومات أكثر حول الموضوع.

5 ماذا يعني إجراء تسلسل الجينوم أو الإكسوم؟



إن الفحص الجيني المقترح عليك يتضمن قراءة الحمض النووي الـد.ن.ا والـر.ن.ا وكذلك الحمض النووي لإرثك الجيني: ونعني بذلك إجراء التسلسل.. يمكن أن يشمل كامل الإكسونات أو الخوارج (أي الإكسوم بأسره) أو الحمض النووي (أي الجينوم بأسره).

تستعرض نتائج تسلسل ما في شكل تتابع أربعة حروف تأسيسية لجزء الحمض النووي (الـد.ن.ا)، A وT وG وC) ارجع إلى الباب 2).

على الرغم من أن قراءة الإكسوم أو الجينوم الكامل ممكنة في يومنا هذا، إلا إن تفسيره يظل صعبًا ومقيدًا بما وصلت إليه معارفنا الحالية. يحلل القدر الكبير من البيانات التي تنتجها هذه التقنيات الجديدة بفضل الأدوات الحاسوبية القوية، مقترنة بخبرة متخصصي المعلوماتية الحيوية، ومتخصصي الأحياء الجينية (الوراثية) وأطباء الجينات (الوراثة) المختصين. بسبب العدد الكبير من الشذوذات الجزيئية الموجودة في الأورام، لا يتسنى بسهولة تحديد الخلايا التي لها أثر حقيقي في نشأة المرض. إضافة إلى ذلك، لا يوجد إلى يومنا هذا علاجات متاحة لكل واحدة من الشذوذات الجزيئية التي يمكن تحديدها في ورم ما.

6 ما هي النتائج المنتظرة من فحص جيني ما؟

علاوة على إجراء التسلسل الجيني لورمك، يلزم كذلك إجراء تسلسل جيني لإرثك الجيني (بواسطة سحب عينة دم) لفهم الخصائص الجينية لورمك بشكل أفضل وتحديد العلاج الملائم أكثر لسرطانك. قد يمكن إجراء تسلسل إرثك الجيني (أي الخصائص الجينية التأسيسية) من تشخيص وجود عوامل تزيد من خطورة الإصابة بالسرطانات مقارنة لنسبة إلى الخطورة العامة للفئة المعنية. توجد تلك الشذوذات قبل تكون الورم. يمكن أن تورث وأن تنقل إلى الذرية أو الأحفاد. لذا، قد يكون أفراد آخرون من عائلتك معنيون بذلك (انظر النقطة 8).

يمكنكم أيضًا الرجوع إلى الموقع www.e-cancer.fr، الذي صممه المعهد الوطني للسرطان للحصول على معلومات أكثر حول الموضوع.

بالتالي، قد يمكن الفحص الجيني من اكتشاف شذوذات جزيئية في ورمك وحتى في إرثك الجيني. يمكنك اختيار معرفة كامل نتائج الفحص الجيني أو جزء منه فقط.

والرعاية الطبية التي ستعرض عليك ستتوقف على حسب الشذوذات المحددة:

الشذوذات في الورم

حسب الشذوذات الجزيئية المحددة أثناء إجراء تسلسل ورمك، يمكن النظر في نوعين من الرعاية:

- إما أن تكون الشذوذات الجزيئية المحددة تسمح لطبيبك بوصف دواء (أو معالجة) مستهدف أو بأن يعرض عليك المشاركة في تجربة سريرية تقيم دواء جديدًا؛
- وإما أن تكون الشذوذات الجزيئية المحددة لا تسمح لطبيبك بوصف دواء مستهدف، وعندئذ، سيعرض عليك طبيبك اتباع الاستراتيجية العلاجية الأنسب في يومنا هذا.

الشذوذات في الإرث الجيني

إن وجدت تباينات جينية وراثية يمكنها تفسير الإصابة بسرطانك، وإن كنتم أبديتم موافقتكم على معرفة النتائج:

- سيوجهك طبيبك إلى عيادة للأورام الجينية للاستشارة. ستعد متابعة مخصص لك ولأفراد عائلتك المعنيين.
- في بعض الحالات، قد تسمح الشذوذات الجزيئية المحددة لطبيبك بوصف دواء (أو معالجة) مستهدف أو بأن يعرض عليك المشاركة في تجربة سريرية تقيم دواء جديدًا.

7 هل يتوجب عليّ إخبارك عائلتي وكيف ذلك؟

الجيني، على سبيل المثال، عن طريق وثيقة تشرح المرض ونمطه الوراثي. إن شعرت بحاجة إلى أن تراجع اختصاصي نفسي في هذه الخطوة، فهذا ممكن. في الأخير، قد تنفعك بيانات الاتصال الخاصة بجمعيات الأمراض من أجل التحدث والاستفادة من تجارب الآخرين. يمكن أن يوجهك طبيبك بهذا الخصوص.

إن طلبت من طبيبك، تولي خطوة الإعلام، سيرسل إلى أفراد عائلتك رسالة، دون ذكر هويتك، ولا تشخيص مرضك، لكن سينصحهم فقط بتحديد موعد لاستشارة جينية.

وهذا الحل لا يمثل الحل الأنسب، رغم أنه يمكن من المساعدة في بعض العائلات، إذ يفضل التواصل الأسري.

إن رفضت نقل المعلومات بنفسك أو بواسطة طبيبك، قد تخضع إلى تحمل المسؤولية المدينة.

في الواقع، يمكن لأفراد عائلتك المعنيين المطالبة بالتعويض عن الضرر اللاحق بهم نتيجة عدم إعلامهم وعدم تمكنهم من الاستفادة من الرعاية الصحية اللازمة.

علاوة على ذلك، قد تسري الأمور كما يلي:

- تستطيع أن تطلب عدم معرفة نتائج الاختبار الخاص بك وأن تفوض إلى طبيب نقل المعلومات إلى أفراد العائلة الآخرين (يمكن القيام بذلك الاختيار عن توقيع استمارة الموافقة).
- تستطيع أن تطلب أن تنقل هذه المعلومات بدون اسم.
- في حال وجود ظرف خاص، فيه تبرعت بأمشاج (حيوانات منوية أو بويضات)، سينقل الطبيب، إن أعطت له تصريحًا بذلك، تلك المعلومات إلى مسؤول المركز الطبي للإخصاب والتلقيح الصناعي (الذي أعطى أمشاجك إلى أسرة أو أكثر يعاني أحد الزوجين فيها العقم)، وذلك لاتخاذ التدابير اللازمة لأجل الأطفال المولودين نتاج هذا التبرع.

إن تأكد حملك شذوذ جيني، فإن إمكانية حمل بعض أفراد عائلتك له واردة بالمثل.

في الواقع، الإرث الجيني، الموروث عن الأسلاف، قاسم مشترك جزئيًا بين مختلف أفراد العائلة الواحدة (الأخ، الأخت، ابن العم أو الخال، وابنة العمة أو الخالة، العم أو الخال، العمة أو الخالة...).

لو تراءت خطورة في عواقب هذا الشذوذ الجيني ويمكن خضوعها لتدابير وقائية أو رعاية ما، يُلزم القانون إبلاغ أفراد عائلتك، "الأقارب" بذلك.

لذا يمكنهم الذهاب إلى طبيب مختص في علم الجينات في إطار استشارة وسينصحهم هو بإمكانية إجراء فحص جيني. ستؤدي نتيجة الفحص إلى تكييف متابعة ذلك الشخص طبيًا، حسب حاجته.

وهو دور الطبيب الذي يصف الفحص أو ينصح به، أو المستشار الجيني أن يحدد من ضمن العائلة معرض لحمل شذوذ جيني عائلي. وتقيم هذه الخطورة حسب نوعية الشذوذ الجيني ودرجة القرابة.

من يبلغ العائلة؟ مَن مِن أفراد العائلة؟

إن شخصنا لديكم شذوذًا جينيًا قد يكون السبب في إصابة خطيرة (سواء كانت مرتبطة بالمرض الذي أتيت للحصول على استشارة عنه أم لا)، وكانت تتوافر له تدابير وقائية، شاملة النصح الطبي أو تدابير رعاية، يمكنكم إبلاغ أفراد عائلتك المعنيين مباشرة. إن كنت ترغب في عدم القيام بذلك، يمكنك أن تطلب من الطبيب أن يخبرهم نيابة عنك.

ستحدد اختيارك بهذا الخصوص عند توقيعك استمارة الموافقة.

إن اخترت إخبارهم بنفسك، يمكن أن يعينك طبيبك أو مستشارك

8 كيف يمكن استخدام العينات الحيوية والبيانات الناتجة من هذا الفحص في المستقبل؟

لن تطلب أي موافقة جديدة في هذه الحالة.

- كما هو الحال في العينات الحيوية، قد تسمح البيانات المتحصل عليها من إجراء التسلسل من تقدم المعارف خلال بروتوكولات بحثية، خاصة من ناحية العلوم الجينية.

إن قبلت المبدأ، يمكن إعطاء بياناتك إلى فرق بحثية أخرى، خاصة أو عامة، وطنية أو دولية في إطار أبحاث مصرح بها مسبقًا وتدار حسب ما يلزم من ضمانات مناسبة تكفل سريتها موثقة في عقد أو اتفاقية مشاركة المعلومات بين انسيرم (المعهد الوطني الفرنسي للصحة والبحوث الطبية) والجهة المستقبلة للبيانات واحدة كانت أم أكثر.

يمكنك بكل حرية، في أي وقت تشاء، ومن دون المساس برعايتك الطبية، أن ترفض مثل هذا الاستخدام المستقبلي لأغراض بحثية، وذلك بالتوجه إلى طبيبك.

ستجد كل المعلومات اللازمة، الخاصة بهذه المشروعات على الموقع الإلكتروني لخريطة فرنسا لطب الجينوم 2025 (https://pfmg2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/). لك الحق في الحصول على نسخة من الوثائق الخاصة بنقل بيانات وستبلغ بغرض كل علاج جديد في الوقت المناسب على الموقع الإلكتروني (https://pfmg2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/).

العينات الحيوية

بفضل تطور تقنيات التسلسل التي أصبحت لا تتطلب كمية كبيرة من المواد الحيوية (عدد الخلايا) لإجراء الفحص، وارد جدًا أن يفيض جزء من العينة المأخوذة (دم أو غير ذلك) ويظل متاحًا ويمكن إعادة استخدامه.

يمكنك، من خلال نموذج الموافقة، قبول ذلك الحفظ أو رفضه.

إن قبلت، ينص القانون على إمكانية إعادة استخدام هذه العينة:

- إما في إطار إجراء الرعاية ذاته (استخدام تقنية أخرى، تأكيد النتائج): في هذه الحالة، لن تطلب أي موافقة جديدة.
- أو في إطار القيام بمشاريع بحثية: قد تعنى هذه الأبحاث مباشرة بالداء الذي أتيت للحصول على استشارة بشأنه، أو داء آخر جيني المنشأ، أو بحث آخر. يُلزم الباحث، عندئذ، بإبلاغك بمشروعه البحثي وبالتحقق من عدم معارضتك استخدام عيناتك في هذا البحث.

البيانات

في نفس السياق، هذه البيانات التي يثمرها الفحص الجيني (تسلسل إكسومك أو جينومك) هي بيانات حساسة ينطبق عليها لائحة قانونية محددة:

- في حال عدم الخروج بمعلومات حول مرضك من تحليل تسلسلك، ستحفظ البيانات ويمكن إعادة تحليلها حال اكتشاف معلومات جديدة حول الجينات التي قد تكون ضالعة في المرض.

تذكير بحقوقك

- حرية الاختيار
- الحق في المعلومة: إن صعب عليك فهم المعلومات التي نقلت إليك شفهيًا أو كتابيًا ولديك أسئلة، لا تتردد في طرحها. ستتكفل الفرق الطبية بالإجابة عليها.
- حق الوصول إلى البيانات الشخصية: يحق لك الوصول إلى البيانات التي تخصك وتصحيحها.
- حق الاعتراض على نقل بياناتك: يحق لك الاعتراض على نقل بياناتك، بما في ذلك بياناتك الجينية والبيانات الخاصة بالأصول الإثنية، والمحمية بموجب السرية المهنية، والتي قد تستخدم وتعالج في إطار برامج بحثية. تمارس هذه الحقوق لدى طبيبك القائم على حالتك أو اختصاصي الجينات الوحيد الذي يعرف هويتك.
- حق حذف البيانات: يحق لك حذف بياناتك ذات الطابع الشخصي، باستثناء عدد محدود من الحالات الخاصة. تجدر الإشارة إلى أن بعض البيانات المهمة التي جمعت قبل ممارستك حق الاعتراض أو قبل سحب موافقتك قد تستمر معالجتها بصفة سرية تلبية لالتزام قانوني ولعدم الإخلال بتحقيق أهداف البحث.
- حق الحد من معالجة البيانات: يحق لك تجميد استخدام بعض بياناتك مؤقتًا. والهدف من هذا الحق هو تجنب نشر المعلومات التي تستلزم التحقق، مع تعليق معالجتها مؤقتًا خلال الفترة اللازمة لإجراء التحليلات.
- حق تسمية البيانات تسمية مستعارة والحق في السرية: إن هويتك محمية. لن يعلن عن اسمك مطلقًا. ينطبق قانون السر الطبي على جميع بياناتك.
- حق توصيل معلومات متعلقة بصحتك: بموافقة منك، ستبلغ بالمعلومات المحتملة المرتبطة بصحتك.
- حق العدول عن الرأي في أي وقت: يمكنك ذلك دون الحاجة إلى إبداء أسباب، أن تعدل عن قرارك في شأن استخدام عيناتك الحيوية لأغراض بحثية وذلك بالاتصال بطبيبك القائم على حالتك أو اختصاصي الجينات

FRANCE MÉDECINE GÉNOMIQUE 2025

aviesan

Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé

8 rue de la Croix Jarry – 75013 Paris

www.aviesan.fr