

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

Document d'information en vue
d'un examen génétique à visée
diagnostique

صحيفة معلومات حول الفحص الجيني لأغراض تشخيصية



أثناء استشارة طبيبك، وحسب تاريخك الأسري والطبي وأجدادك (الأسلاف)، يصف لك طبيبك إجراء تسلسل لجينومك أو لإكسومك. تهدف هذه الصحيفة إلى شرح طبيعة ذلك الفحص الجيني لك، وكذلك ما يترتب عليه بالنسبة لك وفي بعض الحالات بالنسبة لأسرتك، مع البحث عن إجابة على الأسئلة التالية:

- 1 إلى ما يهدف فحص الخصائص الجينية؟..... 1
- 2 ما هو الدين، والجين (المورثة)، والجينوم، والإكسوم؟..... 2
- 3 ما الذي يتضمنه المرض الجيني؟..... 3
- 4 كيف تحدث الإصابة بمرض جيني؟..... 4
- 5 ماذا يعني إجراء تسلسل الجينوم/الإكسوم؟..... 6
- 6 ما هي أنواع النتائج المنتظرة من فحص جيني ما؟..... 7
- 7 هل يتوجب عليّ إخبارك عائلتي وكيف ذلك؟..... 6
- 8 كيف يمكن أن تستخدم العينات الحيوية والبيانات الناتجة من هذا الفحص في المستقبل؟..... 7

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

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

1 إلى ما يهدف فحص الخصائص الجينية؟

الفحص الجيني هو فحص الأحياء الطبية. ويهدف إلى إجراء تشخيص مرض جيني، أو أن يعرف، في سياق محدد، إن كان ممكناً أن ينقل شخص معرض ذلك المرض إلى أطفاله.

والفحص الجيني المعروف عليك، وهو موضوع صحيفة المعلومات هذه، يتضمن تفصيل تسلسل الد.ن.ا (الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين) الموجود في خلاياك. (أي فك شيفرته).

في الغالب يجرى التحليل بواسطة سحب الدم. تستلزم بعض الحالات الخاصة نوعاً آخرًا من العينات، من اللعاب على سبيل المثال، أو من خلايا الجلد أو من الخلايا العضلية.

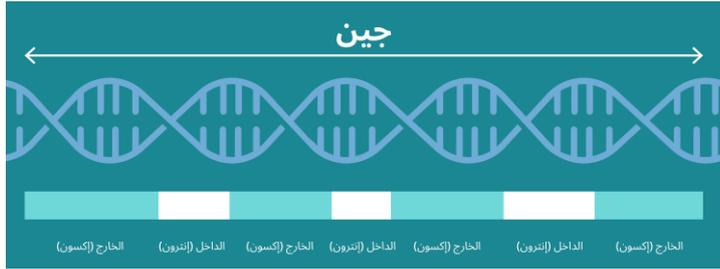
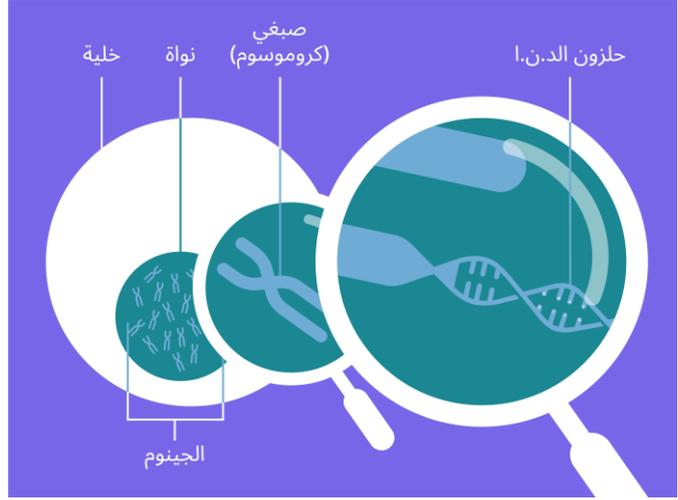
2 ما هو الدن.ا، والجين (المورثة)، والجينوم، والإكسوم؟

يوضع رسم معلوماتي، مدرج في نهاية هذا الصحيفة، العناصر الوارد وصفها أدناه.

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 ماثلاً لك (إلا إذا لك أخ أو أخت توأم متماثل).

والجينوم هو مجموعة الحمض النووي الذي يمثل صبغياتنا (كروموسوماتنا). يكتب الحمض الدن.ا بواسطة أبجديات أربعة أحرف لاتينية A T G C (حيث A للأدينين، و C للسايتوزين، و T للثايمين، و G للجوانين). يكون تسلسل حمض الدن.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 لملء 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 خُصِر 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 للبروتين 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 المعروفة مسؤوليتها عن بعض الأمراض، مثل الأمراض النادرة. وأما باقي الجينوم فالمعروف عنه أنه غير منتج للشفرة.

3 ما الذي يتضمنه المرض الجيني؟

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 تغيير في حرف واحد فقط في الحمض النووي (الد.ن.أ) وحتى إضافة كروموسوم أو حذفه.

بعض التباينات الجينية (على سبيل المثال تطفر جين أو شذوذ كروموسومي (صبغي)) قد تسبب خللاً في صنع البروتينات. وتكون تلك التباينات الجينية ممرضة.

يصير "مخطط بناء" البروتين مشوهاً بشكل ما، مؤدياً إلى غياب إنتاج هذا البروتين أو فرط إنتاجه، أو تصنيعه بشكل غير طبيعي.

وعلى ذلك، يتعذر على البروتين لعب دوره صحيحاً، مما قد يتسبب في مرض جيني.

تعود ندرة أغلب الأمراض الجينية النادرة، إلى الطابع النادر، في العموم، للتباينات الممرضة. كما يعود العدد الكبير للأمراض (حاليًا) أكثر من 6,000 مرض نادر جيني المنشأ) إلى العدد الكبير للجينات في الجينوم (20,000).

لا يؤدي وجود تباينات جينية في جينومك بالضرورة إلى مرض؛ قد تبقى صامتة أو لا تُفعل إلا حسب البيئة التي تعيش بها. ويرتبط وجود طفرة مثل هذه بخطر أكثر ارتفاعاً لحدوث مرض.

قد يظهر المرض في سن مختلفة.

4 كيف تحدث الإصابة بمرض جيني؟

في غالب الحالات، توجد الجينات لدى الفرد في نسختين، تسمى الألائل (الحلائل)، مختلفتين في الغالب: أليل (حليل) ناتج من البويضة وأليل ناتج من الحيوان المنوي. يمكن أن ينتقل التباين الجيني الممرض من جيل إلى آخر أو أن يكون عند عدة أفراد من العائلة الواحدة من الجيل ذاته، أو الأمرين معًا. والأمراض الناتجة هي أمراض وراثية.

حسب الآلية الجينية، لا ينتقل المرض وفق النمط ذاته.

يوجد نمطان أساسان للانتقال:

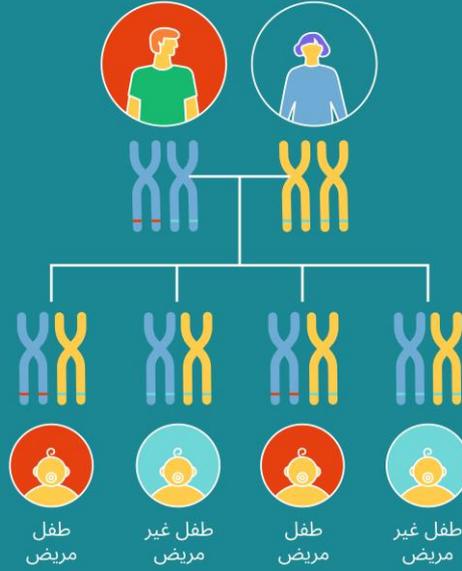
- أن تكون النسخة (الأليل)، سبب المرض، موروثة من أحد الوالدين، كافية لنشأة المرض. تسمى هذه الحالة الانتقال السائد.

نقل جسدي المنشأ سائد

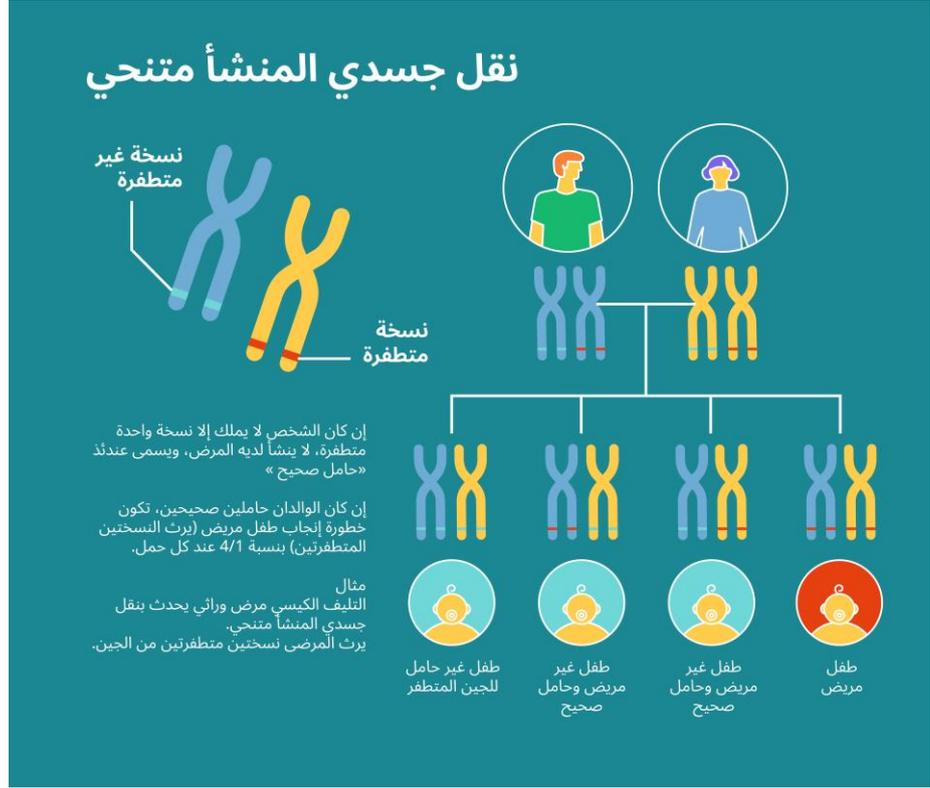
يكفي أن يكون الشخص حامل
لنسخة واحدة متطرفة كي يمرض.

وتكون خطورة أن ينقل المريض
مرضه في كل مرة حمل بنسبة 2/1.

مثال
مرض "هانتغتون" هو مرض وراثي
يحدث بنقل جسدي المنشأ سائد.



- عندما لا تؤدي النسخة (الأليل)، المسببة لظهور المرض، إلا إذا كانت موروثية من كلا الوالدين. تسمى هذه الحالة الانتقال المتنحي.



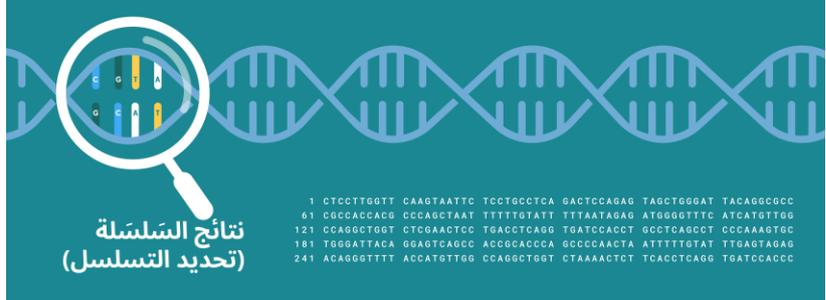
التباين الجيني الذي سيؤدي إليه قد يأتي عارضاً أثناء تصنيع الجاميتات (أي الأمشاج، أو الأعراض، أو الأوهي الخلية المنوية، الخلية البيضية)، أو باكراً جداً بعد الإخصاب. في هذه الحالة، فإن الشخص نتاج هذه الأمشاج أو ذلك الإخصاب قد يحمل الشذوذ الجيني في جميع هذه الخلايا (شاملاً خلاياه التكاثرية) وقد يؤثر هذا المريض على من قد ينجب من ذرية وأحفاد.

سيشرح لك طبيبك أو المستشار الجيني نمط الانتقال المنطبق عليك.

5 ماذا يعني إجراء تسلسل الجينوم/الإكسوم؟

يتضمن الفحص الجيني المقترح عليك قراءة حمضك النووي: يعني بذلك إجراء التسلسل. يمكن أن يشمل كامل الإكسومات أو الخوارج (أي الإكسوم بأسره) أو الحمض النووي (أي الجينوم بأسره). والهدف هو تحديد مواضع التباينات الجينية التي من شأنها أن تفسر مرضك.

تستعرض نتائج تسلسل ما في شكل تتابع أربعة حروف تأسيسية لجزء الحمض النووي (الدين.ا)، A و T و G و C) ارجع إلى الباب 2).



على الرغم من أن قراءة الإكسوم أو الجينوم الكامل ممكنة في يومنا هذا، إلا إن تفسيره يظل صعباً ومقيداً بمعارفنا 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. نتيجة لعدد التباينات الكبير لدى كل فرد، إن تحديد التباين المسبب لهذا المرض الوراثي عملية صعبة ودقيقة، مما يشبه البحث عن إبرة في كومة قش. لتيسير هذا التفسير، يلزم دوماً دراسة الحمض النووي للوالدين، وفي بعض الأحيان النادرة الحمض النووي لأفراد آخرين من العائلة.

6 ما هي أنواع النتائج المنتظرة من فحص جيني ما؟

يوجد ثلاثة أنواع من النتائج المنتظرة بعد فحص جيني:

1 تحديد تباين جيني أو أكثر، معروف بأنه من مسببات المرض (وتصطلح تسميته بالطفرات)، وقد يمكن هذا من تفسير مرضك.

2 تحديد تباين جيني أو أكثر، لكن أثرهم على صحتك غير معلوم قطعًا. في هذه الحالة، قد يكون من الضروري إكمال تحليلك بواسطة فحوصات جينية أخرى، وحتى المضي في إجراءاتها لأفراد آخرين من عائلتك- مما سيتطلب موافقتهم.

3 عدم اكتشاف أي تغير من شأنه تفسير مرضك حتى اليوم. في هذه الحالة، إن وافقت، تحفظ البيانات التي يثمر عنها الفحص وقد يُعاد استخدامها في إطار الإجراءات التشخيصي ذاته، على حسب تطور المعارف. عندئذ، سيخبرك طبيبك المتخصص في علم الجينات بذلك.

في جميع الحالات، سيمدك طبيبك بالنتائج. سيشرح لك طبيبك أو المستشار الجيني هذه النتائج ويوجهك بشأن الخطوة التالية من إجراءاتك الطبية.

7 هل يتوجب عليّ إخبارك عائلي وكيف ذلك؟

إن تأكد حملك لشذوذ جيني، فإن إمكانية حمله من طرف بعض أفراد عائلتك واردة.

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

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

لذا يمكنهم الذهاب لرؤية طبيب مختص في علم الجينات في إطار استشارة وسينصحهم هو بشأن إمكانية إجراء فحص جيني. ستؤدي نتيجة الفحص إلى تكييف متابعة ذلك الشخص طبياً، 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؟ من من أفراد العائلة؟

إن شخصنا لديك شذوذاً جينياً 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 عندك توقيعك استمارة الموافقة.

إن اخترت إخبارهم بنفسك، يمكن أن يعينك طبيبك أو مستشارك 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 سألت طبيبك تولى 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 رفضتم نقل المعلومات بأنفسكم أو بواسطة طبيبك، قد تخضع إلى تحمل المسؤولية المدنية.

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 تنتقل هذه المعلومات بدون اسم.
- في حال وجود ظرف خاص، فيه تبرعت بأمشاج (حيوانات منوية أو بويضات)، سينقل الطبيب، إن أعطت له تصريحاً 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.

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

العينات الحيوية

بفضل تطور تقنيات التسلسل التي أصبحت لا تتطلب كمية كبيرة من المواد الحيوية (عدد الخلايا) لإجراء الفحص، وازداد عدد العينات التي يمكن استخدامها.

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 تعني 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، 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.

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 مسبقاً 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://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>.

لك الحق في الحصول على نسخة من الوثائق الخاصة بنقل بياناتك وستبلغ بغرض كل علاج جديد في الوقت المناسب على الموقع الإلكتروني

<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>.

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.

خريطة فرنسا لطب الجينوم لعام 2025

موافقة على فحص لأغراض طبية للخصائص الجينية لشخص بالغ¹

هوية الشخص (التسمية أو اللقب، والاسم الأول وتاريخ الولادة)

أنا الموقع أدناه قد أبلغني:

د. / (هاتف / / / /)
 اختصاصي الجينات (هاتف / / / /) على مسؤولية د. / (هاتف / / / /)

بشأن فحص الخصائص الجينية الذي طرح علي

من أجل الفحص الجيني بشأن (يحدد لزامًا اسم المرض أو مجموعة الأمراض موضوع البحث أو تحديد الفحص الموصوف):

لقد تلقيت المعلومات تدور خاصة حول:

- المرض موضوع البحث، وسبل الكشف عنه، ودرجة موثوقية الفحص، وإمكانية الوقاية منه والعلاج، وكذلك مخاطر الانتقال الجيني (الوراثي) لهذا المرض، والعواقب الممكنة على أفراد آخرين من عائلتي، وضرورة إخبارهم والسبل الممكنة لإخبارهم؛
- حفظ عيناتي البيولوجية والبيانات الناتجة من الفحص واحتمالات استخدامها لاحقًا.

كما قد أبلغت بإمكانية استئناف هذا الإجراء التشخيصي كي أتمكن من الاستفادة من تطور المعارف الحالية. في هذه الحالة، سيجري إخباري بانتظام بشأن استئناف الفحص ونتائجه في إطار متابعة حالتي.

وقد أعطاني الطبيب أو اختصاصي الجينات نشرة معلومات تستعرض بالأخص عناصر المعلومات الواردة أعلاه وقد أجاب عن جميع أسئلتني.

وأوافق على ما سينفذ خلال الفحص الموصوف².

لقد أبلغت بإمكانية عدولي عن الاختيارات الواردة أدناه دون أن يؤثر ذلك بالسلب على الرعاية التي أتلقاها.

نعم لا

أرغب في أن أخبر بنتائج الفحص المنفذ³

نعم لا
أصرح بحفظ العينات البيولوجية غير المستخدمة والبيانات الناتجة من الفحص لأجل احتمالية استخدامها لاحقًا في إطار الإجراء التشخيصي ذاته، وفي ضوء تطور المعارف.

¹ بإمكان البالغين - المتمتعين بحماية القانون - الموافقة بمفردهم، في إطار ما تسمح به الدولة، بموجب المادة 459، السطر الأول من القانون المدني. شريطة المقدرة على إبداء الموافقة بمفرده بطريقة واضحة:

- البالغ المستفيد من تدابير الحماية القضائية للأشخاص يتخذ قراراته بمعاونة الشخص المعني بحمايته؛

- إن كان لا يستطيع إبداء موافقته بوضوح بالمعاونة المذكورة أعلاه، يمثله الوصي الذي عينه قاضي الوصاية الذي يتلقى كامل المعلومات ويمكنه إبداء الموافقة.

² المادة 16-10 من القانون المدني

³ المادة 2-1111 L. من مدونة الصحة العامة (CSP)

إخبار العائلة (الأهل)

<input type="checkbox"/> غير معينين <input type="checkbox"/> نعم <input type="checkbox"/> لا	إن كنت تبرعت، في الماضي، جاميتات (أو أجنة) وتأكد التشخيص، أصرح للطبيب إخبار مركز المساعدة الطبية على الإنجاب المعني لإخبار الأشخاص المولودين نتيجة مثل هذا التبرع.
---	--

<input type="checkbox"/> نعم <input type="checkbox"/> لا	إن أجري التشخيص، سأخبر أفراد عائلتي بنفسي ممن يحتمل تأثرهم به، أو بعض منهم، وعلى ذلك قد تطرح عليهم تدابير خاصة بالعناية أو الوقاية، شاملة المشورة الجينية.
--	--

<input type="checkbox"/> نعم <input type="checkbox"/> لا	وبالنسبة لأفراد العائلة الذين لن أخبرهم، سأطلب من الطبيب أن يتولى بنفسه أمر ذلك الإخبار مع مراعاة السر الطبي.
--	---

في حال الإجابة بالنفي على القسمين أعلاه، لقد أخبرت بشأن مسؤوليتي في هذا الصدد.

تتمتع هذه المعلومات بحماية السر المهني وقانون احترام الحياة الشخصية في إطار أحكام المادة 4-1111 L من مدونة الصحة العامة.

بموجب الأحكام المتعلقة بحماية البيانات، أملك حق الرفض، وحق الاطلاع وحق التعديل بواسطة الطبيب

<u>في</u>	<u>بتاريخ</u>
<u>لقب الشخص، والاسم، والتوقيع (الزامي)</u>	

شهادة معلومات 4
(خاص بالطبيب الذي وصف الفحص أو اختصاصي الجينات)

	هوية الشخص (التسمية أو اللقب، والاسم الأول، وتاريخ الولادة)
--	--

أقر بأن الشخص المذكور اسمه أعلاه أخبر بخصائص المرض موضوع الفحص، وسبل الكشف عنه، ودرجة موثوقية الفحوصات، وإمكانية الوقاية والعلاج، وسبل الانتقال الجيني (الوراثي) لهذا المرض، والعواقب الممكنة على أفراد آخرين من العائلة، وسبل إخبارهم بذلك. أقر بحصولي على موافقة الشخص على النحو الذي يقره القانون.

التاريخ : توقيع الطبيب أو الاختصاصي الجيني وختمه:

⁴بإمكان البالغين- المتمتعين بحماية القانون - الموافقة بمفردهم، في إطار ما تسمح به الدولة، بموجب المادة 459، السطر الأول من القانون المدني. شريطة المقدررة على إبداء الموافقة بمفرده بطريقة واضحة:

- البالغ المستفيد من تدابير الحماية القضائية للأشخاص يتخذ قراراته بمعاونة الشخص المعني بحمايته؛
- إن كان لا يستطيع إبداء موافقته بوضوح بالمعاونة المذكورة أعلاه، يمثله الوصي الذي عينه قاضي الوصاية الذي يتلقى كامل المعلومات ويمكنه إبداء الموافقة.

موافقة على حفظ العينات والبيانات الناتجة من فحص الخصائص الجينية لشخص بالغ، في إطار بحثي، لأعراض طبية

كما قد تلقيت معلومات حول إمكانية استخدام عيناتي البيولوجي غير المستخدمة لاحقاً في إطار الإجراء التشخيصي وكذلك بياناتي الناتجة من الفحص وذلك لغرض البحث.

في حال استخدام عيناتي البيولوجية أو بياناتي الجينية، سأبلغ بمشروع البحث أو علاج البيانات المرتقب وسيكون بإمكانني رفض ذلك⁵.

لقد أبلغت بإمكانية عدولي عن الاختيارات الواردة أدناه دون أن يؤثر ذلك بالسلب على الرعاية التي أتلقاها.

<input type="checkbox"/> نعم <input type="checkbox"/> لا	أصرح بحفظ العينات البيولوجية غير المستخدمة في إطار الإجراء التشخيصي لأجل إمكانية استخدامها لاحقاً لغرض البحث.
<input type="checkbox"/> نعم <input type="checkbox"/> لا	أصرح بحفظ البيانات الناتجة في إطار الإجراء التشخيصي لأجل إمكانية استخدامها لاحقاً لغرض البحث.

بموجب الأحكام المتعلقة بحماية البيانات، أملك حق الرفض، وحق الاطلاع وحق التعديل بواسطة الطبيب
د.....

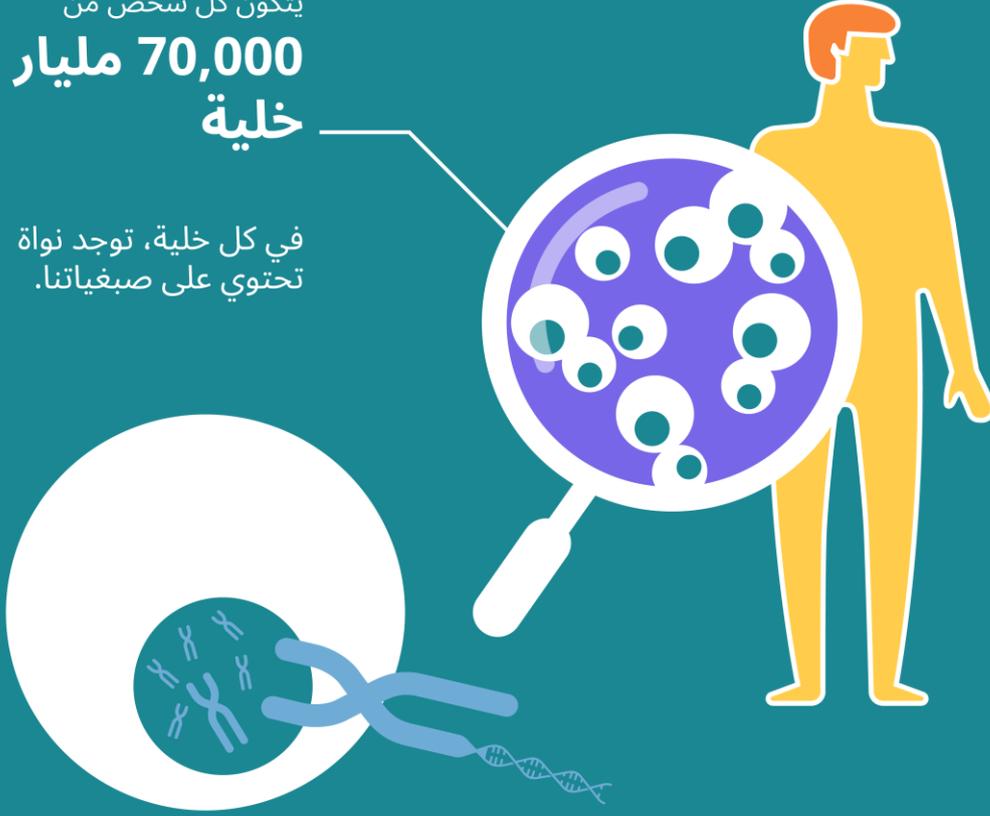
في	بتاريخ
لقب الشخص، والاسم، والتوقيع (الزامي)	

⁵ بخصوص الحق في المعلومات وحق الرفض:

- المادة 1-1-1131 L. من مدونة الصحة العامة CSP بشأن العينات البيولوجية
- المواد 48 و56 و75 من القانون رقم 78-17 بتاريخ 6 يناير/كانون الثاني 1978 والمادتان 14 و21 من اللائحة العامة 679/2016 حول حماية البيانات (RGPD) بشأن بيانات الصحة

يتكون كل شخص من
70,000 مليار
خلية

في كل خلية، توجد نواة
تحتوي على صبغياتنا.

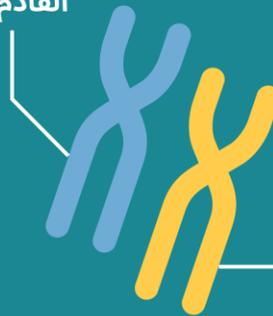


22 زوج من الصبغيات جسدية المنشأ
زوج واحد (1) من الصبغيات الجنسية

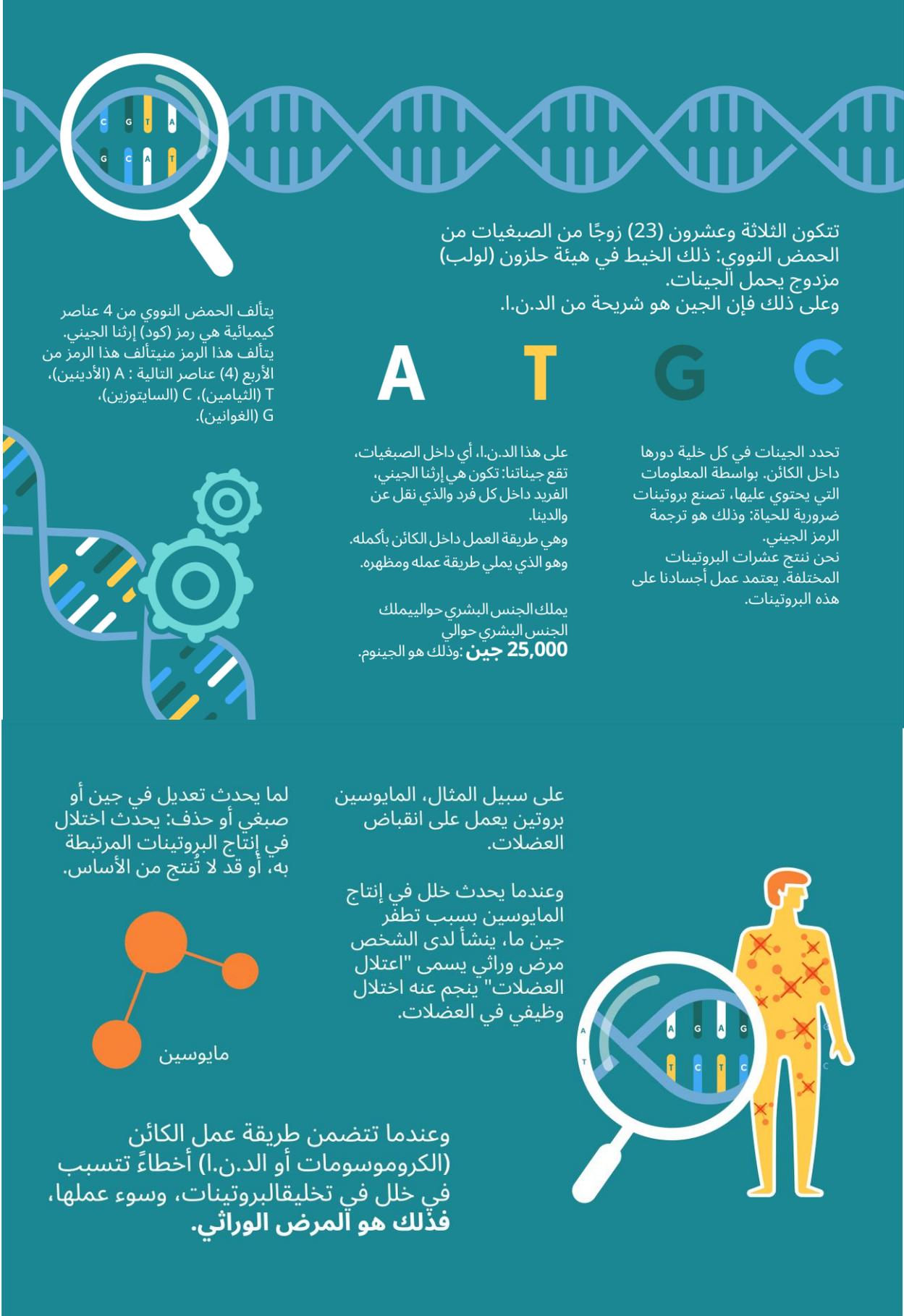


نحن نملك 23 زوج من الصبغيات : 22 زوج
توصف بأنها « جسدية » (مشاركة لدى الرجال
والنساء) وزوج واحد جنسي: X-X بالنسبة
لل سيدات، X-Y بالنسبة للرجال.
يتألف كل زوج من صبغي يأتي من الأم وآخر
من الأب. لذا تمثل الجينات جسدية المنشأ
بنسختين.

نسخة من الجين
القادم من الأب



نسخة من
الجين القادم
من الأم



تتكون الثلاثة وعشرون (23) زوجًا من الصبغيات من الحمض النووي: ذلك الخيط في هيئة حلزون (لولب) مزدوج يحمل الجينات. وعلى ذلك فإن الجين هو شريحة من الدن.ا.

يتألف الحمض النووي من 4 عناصر كيميائية هي رمز (كود) إرثنا الجيني. يتألف هذا الرمز منيتألف هذا الرمز من الأربعة (4) عناصر التالية : A (الأدينين)، T (الثيامين)، C (السايتوزين)، G (الغوانين).

على هذا الدن.ا، أي داخل الصبغيات، تقع جيناتنا: تكون هي إرثنا الجيني، الفريد داخل كل فرد والذي نقل عن والدينا. وهي طريقة العمل داخل الكائن بأكمله. وهو الذي يملئ طريقة عمله ومظهره.

يملك الجنس البشري حوالي 25,000 جين: وذلك هو الجينوم.

تحدد الجينات في كل خلية دورها داخل الكائن. بواسطة المعلومات التي يحتوي عليها، تصنع بروتينات ضرورية للحياة: وذلك هو ترجمة الرمز الجيني. نحن ننتج عشرات البروتينات المختلفة. يعتمد عمل أجسادنا على هذه البروتينات.

على سبيل المثال، المايوسين بروتين يعمل على انقباض العضلات. وعندما يحدث خلل في إنتاج المايوسين بسبب تطفر جين ما، ينشأ لدى الشخص مرض وراثي يسمى "اعتلال العضلات" ينجم عنه اختلال وظيفي في العضلات.

لما يحدث تعديل في جين أو صبغي أو حذف: يحدث اختلال في إنتاج البروتينات المرتبطة به، أو قد لا تنتج من الأساس.

وعندما تتضمن طريقة عمل الكائن (الكروموسومات أو الدن.ا) أخطاءً تتسبب في خلل في تخليق البروتينات، وسوء عملها، فذلك هو المرض الوراثي.

مايوسين



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

8 rue de la Croix Jarry – 75013 Paris

www.aviesan.fr