LOCK

نتائج تحليل الجينوم

دليلك لفهم نتائج التحليل و معرفة
خطواتك التالية

الفهرس

(اضغط على العناوين ادناه للانتقال لذلك القسم)

ملخص النتائج ★ 2
خلفيات في علم الجينوم 3
تحليل الجينوم الذي تلقيته ★ 4
أسئلتك 5
نتائج تحليل الجينوم الخاص بك ★ 6
تصنيف المختبر ★..... 6
تفسير الطبيب ★ 7
تفاصيل المتغير الجين 8
النتائج العرضية ★ 9
الخطوات التالية..... 10
عرض نتائج التحليل 10
الموارد والدعم 11
المنظمات والتحالفات ★ 11
مصادر المعلومات العلمية 14
الموارد المالية 15
مجموعات الدعم ★ 16
إضافة نتائج التحليل على قواعد البيانات الجينية ..17
خطواتك التالي ★ 18

★ الأقسام التي قد تكون مشخصنة لك

كيفية استخدام هذا الكتيب

- طبيبك الخاص بك قد قام بملئ بعض أجزاء هذا الكتيب سابقا. يمكنك العثور على هذه المعلومات تحت العناوين المميزة بنجمة (★)، أو في المربعات الزرقاء.
- سترى بعض المصطلحات الطبية. هذه الكلمات مكتوبة بالخط العريض، ويتم شرحها بتعريفات نصية ملونة.
- إذا كنت تقرأ الكتيب إلكترونيًا، فيمكنك النقر فوق روابط الصفحة الالكترونية

إذا كانت لديك أي أسئلة حول نتائج التحاليل الجينية، فيرجى الاتصال:

تم إنشاء كتيب النتائج الجينومية بمساعدة ***Julia Handra, Isabel Jordan, Brenda Lenahan,***
Kelsey Ohs, Colleen Guimond, Patricia Birch ومختبر فريدمان ***(Friedman Lab)*** بدعم من شبكة
CHILD-BRIGHT. وقد تم ترخيصه بموجب ***CC BY-NC-SA 4.0***
الإصدار ***2020-08-17***

today

ملخص نتائج التحليل★

التاريخ:
الاسم:

(اضغط على العناوين ادناه للانتقال لذلك القسم)

تلقي تحليل الجينوم: تسلسل الاكسوم الكامل

الصفحة 4

تسلسل الاكسوم الكامل (WES) يقرأ التعليمات الوراثية، والمعروفة أيضا باسم الحمض النووي (DNA)، التي ترمز مباشرة للبروتين. يبحث WES عن الاختلافات في هجاء الحمض النووي التي قد تفسر حالتك الصحية. وتعرف هذه الاختلافات بالمتغيرات.

من الذي خضع للتحليل؟ المفرد (Singleton): فقط الشخص الذي لديه الحالة الصحية.

نتائج تحليل الجينوم: نتيجة التحليل وجدت سببا قد يكون مرتبطا بحالتك الصحية

المنطقة الجينية المتأثرة: الصفحة 8

المتغيرات في الحامض النووي *(DNA)*: الصفحة 8

الحالات الطبية المرتبطة: الصفحة 8

الوراثة: مرتبط بكروموسوم X (متنحي) الصفحة 9

وجود نسخة واحدة من المتغير في هذا الجين قد تسبب الاصابة بالمرض او الحالة الصحية لدى الذكور، وجود نسختين من المتغير في الجين قد تسبب الاصابة بالمرض او الحالة الصحية لدى الاناث.

تفسير المتغير *(Variant)*:

التصنيف المختبري للمتغير: متغير ذو اهمية غير مؤكدة (VUS) الصفحة 6

وجد المختبر تغيرا في الحمض النووي ، لكن من غير المؤكد ما إذا كان هذا التغير مسببا للحالة الطبية. لا يوجد حاليًا ما يكفي من المعلومات او الدليل للتوصل إلى نتيجة حاتمة.

تفسير الطبيب الصفحة 7

إستنادا إلى تاريخك الطبي وحالتك السريرية، انه **غير المؤكد ان** ان يكون هذا السبب لحالتك الطبية

النتائج العرضية *(الثانوية)* الصفحة 9

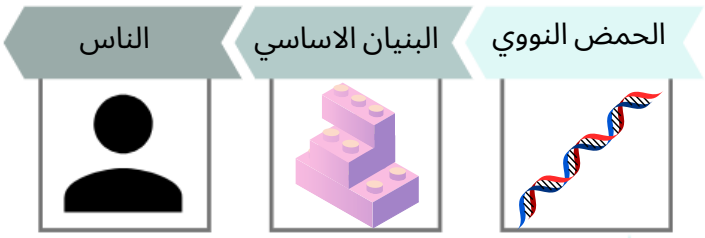
وجدنا بعض النتائج العرضية. يرجى مراجعة طبيبك للمزيد من المعلومات.

ملاحظات الطبيب

هذا الكتيب يشرح هذه المعلومات بمزيد من التفصيل، ويقدم بعض الموارد.

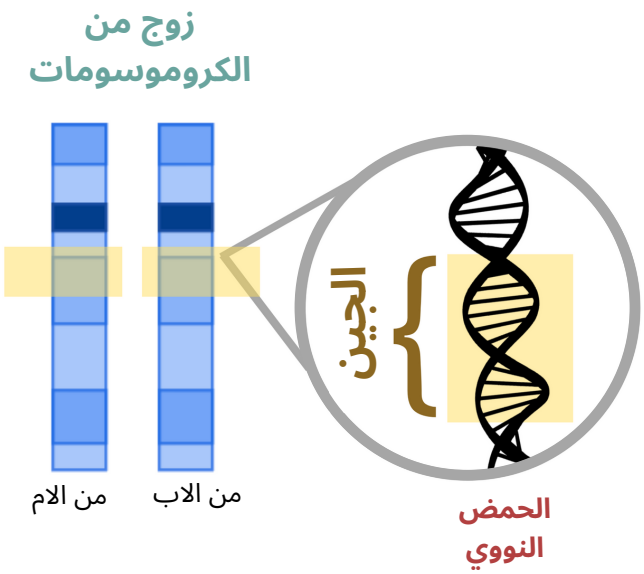
معلومات خلفية عن الجينوم

الحمض النووي (DNA) هو سلسلة طويلة من الأحرف.
الجينات هي أجزاء من الحمض النووي الخاص بك والتي تحتوي على تعليمات لصنع البروتينات.
تعتبر **البروتينات** البنيان الاساسي للجسم وتلعب دورًا مهمًا في كيفية تطور وظائف الجسم.



يتم إجراء التحاليل الجينية باستعمال الحمض النووي.

تجمع الجينات في كتيلات تسمى **الكروموسومات**.
لديك 23 **كروموسومًا** من والدتك و 23 **كروموسومًا** آخر من والدك.



نظرًا لأن **الكروموسومات** تأتي من الوالدين كأزواج، فإن **الجينات** أيضًا تأتي في أزواج. لديك نسختان من كل **جين**، نسخة من الام ونسخة من الاب. هذا هو سبب امتلاكك لصفات مشابهة لصفات والديك. يحدد التفاعل بين هاتين النسختين الجينيتين كيفية ظهور سمة معينة.

تكوينك الفريد من الحمض النووي، بما في ذلك جميع جيناتك، يسمى **بالجينوم**. يحتوي **الجينوم** الخاص بك على آلاف الجينات!

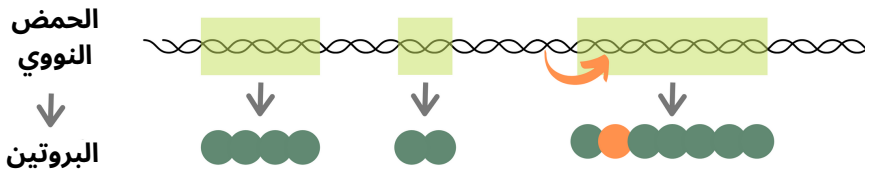
على مدى العقود القليلة الماضية، باشر العلماء في تحديد وفهم هذه **الجينات**. لا يزال هناك الكثير من العمل في هذا المجال الذي يتعين القيام به. مازلنا لا نعلم دور كل جزء من **الجينوم**، ولهذا السبب لا يزال هناك الكثير من عدم اليقين بخصوص نتائج التحاليل الجينية.

ملاحظاتك:

تحليل الجينوم

تُعرف الاختلافات في الحمض النووي باسم **المتغيرات** أو **الطفرات**. و قد تحدث بشكل متكرر وفي معظم الاحيان تكون طبيعية. فالكثير من هذه المتغيرات ترمز للسمات المشتركة بين أفراد الأسرة. ولكن في بعض الأحيان تسبب هذه المتغيرات تبديل للتعليمات الجينية فيتغير البروتين المنتج. هذا قد يسبب حالة طبية معينة. باستخدام التقنيات الوراثية لتحليل **الحمض النووي** باستطاعتنا العثور على **المتغيرات** التي قد تسبب الامراض او الحالات الطبية.

التحليل الذي تلقيته ★



في الصورة أعلاه، **الحمض النووي (DNA)** المظلل باللون الأخضر الفاتح يشارك بشكل مباشر في صنع البروتين. وهذا ما يسمى **بالحمض النووي المشفر للبروتين**. اما بقية الحمض النووي فيسمى **بالحمض النووي غير المشفر** ولكن من الممكن ايضا ان يؤثر هذا الجزء من ال DNA على تغيير انتاج البروتينات، مثلا في تسريع أو إبطاء عملية تكوين البروتينات.

بعض اختبارات **الجينوم** تحلل كل اجزاء **الحمض النووي**، بينما البعض الاخر تركز فقط على تحليل **الحمض النووي المشفر للبروتين**.

ملاحظاتك:

تحليل الجينوم الذي تلقيته: تسلسل الاكسوم الكامل

تسلسل الاكسوم الكامل (WES) يقرأ فقط الحمض النووي (DNA) الذي يرمز مباشرة للبروتين (الحمض النووي المشفر للبروتين). هذا هو الحمض النووي الذي تم تمييزه باللون الأخضر في الرسم البياني أعلاه. WES لا يستطيع اكتشاف المتغيرات في الحمض النووي غير المشفر. يشمل WES جميع اجزاء الحمض النووي المشفر للبروتين في الجينوم الخاص بك. فهو اختبار جيني مميز وشامل.

من الذي تم التحليل له؟

المفرد (Singleton): فقط الشخص الذي لديه الحالة الصحية.

أسئلتك

الاطلاع على نتائج تحليل الجينوم ليس شيئًا عليك القيام به بمفردك. أطبائك و/أو مستشارو الجينات موجودون لدعمك خلال هذه العملية. إن مهمتنا هي التأكد من أنك تفهم ما تعنيه النتائج الجينية لعائلتك وأن ندعمك في اتخاذ خطواتك التالية. نحن قادرون على القيام بذلك بشكل أفضل عندما نعرف المزيد عن احتياجاتك. تستطيع مساعدتنا في فهم هذه الاحتياجات عن طريق استفتاراتك في الامور الأكثر أهمية بالنسبة لك.

فيما يلي بعض الأسئلة التي يطرحها المرضى غالبًا على طبيبهم أو مستشارهم الوراثي، وتستطيع ان تملئ بقية الصفحة بأسئلتك الخاصة.

هل تمكنت من إيجاد تغيير في الحمض النووي يفسر الأعراض؟

نعم/محتمل

- ما هذه التغييرات؟ ما هي الجينات المصابة؟
- كيف تؤثر هذه التغييرات في الحمض النووي على صحة المصاب؟
- من أين أتت هذه التغييرات في الحمض النووي؟ هل ورثت من احد الابوين؟
- هل هناك أي شيء يمكننا تغييره في إدارة صحتنا؟ هل يوجد أطباء آخرون يجب علينا ان نراجعهم؟
- هل يمكن أن تتغير هذه النتيجة مع مرور الوقت؟

لا

- هل هذا يعني أنه لا توجد حالة وراثية او جينية؟ هل يمكن أن تتغير هذه النتيجة مع مرور الوقت؟
- إن لم يكن السبب جينيا او وراثياً، فما الذي يمكن أن يفسر هذه الحالة الصحية؟
- ماذا يعني هذا بالنسبة لإدارة صحتنا؟

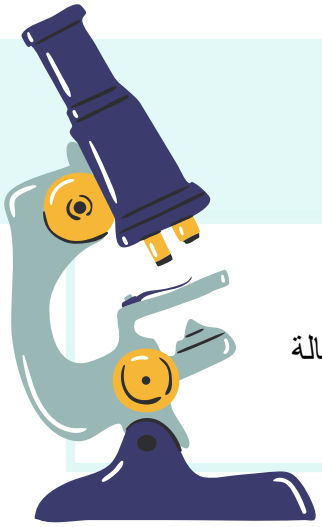
نتائج تحليل الجينوم الخاص بك ★

لقطة من عملية التحليل الخاصة بك:

نتائج تحاليل الجينوم قد تكون معقدة ويصعب فهمها. قد تحصل على نتائج التحليل وكذلك تفسير طبيبك لها في نفس الوقت ومن الممكن ان يكون كلاهما مختلف عن الاخر. اعلم ان تقييم طبيبك هو الأكثر صلة برعايتك.

في المختبر يبحث الباحثون عن التغييرات التي قد تسبب الحالة الطبيبية. يصنف الباحثون في المختبر التغييرات في الحمض النووي باستخدام برامج الكمبيوتر التي تقارن مع الحمض النووي لاناس اخرين. لا يحصل الباحثون في المختبر على صورة كاملة للحالة الصحية للمرضى عند إجراء هذه التصنيفات.

يفسر **الطبيب** نتائج التحليل بناءً على حالتك الصحية. في بعض الاحيان يجد الطبيب ان التغييرات في الحمض النووي قد تؤثر حقًا على على الحالة. ولكن احيانا قد لا يتمكن من ايجاد صلة للتغييرات في الحمض النووي مع حالتك الطبية. هنا قد يصبح عدم اليقين هذا صعبًا.



نتائج المختبر - تصنيف المتغير (او المتغيرات)★

دعنا نلقي نظرة على نتائج المختبر أولاً. تذكر أن هذا ليس له علاقة بتفسير الطبيب

متغير ذو اهمية غير مؤكدة (VUS)

وجد المختبر تغيرا في الحمض النووي ، لكن من غير المؤكد ما إذا كان هذا التغير مسببا للحالة الطبية. لا يوجد حاليًا ما يكفي من المعلومات او الدليل للتوصل إلى نتيجة حاتمة.

ملاحظاتك:

تفسير الطبيب: هل هذا المتغيير في الحمض النووي هو سبب الحالة الطبية؟★

كيف يعتقد طبيبك أن نتائج المختبر تتناسب مع حالتك الطبية؟

في الاستشارات المستقبلية، قد يفسر أخصائيون مختلفون هذه النتائج بطريقتهم الخاصة. قد يكون لكل متخصص اقتراحات فريدة من نوعها.

استنادا إلى تاريخك الطبي وحالتك السريرية، **غير المؤكد ان** هذا هو سبب حالتك الطبية.

هل هناك أي اقتراحات طبية بناء على هذه النتائج؟

استنتاجات غامضة

نتائج تحاليل الجينوم غالبا ما تكون "غامضة" بعض الشيء او غير مؤكدة. ما زلنا في بداية الطريق لنتعرف على جميع المتغيرات في الحمض النووي. فمعرفتنا لا تزال محدودة. مع تقدم العلم والتكنلوجيا في هذا المجال قد يختلف تفسيرنا لهذه المتغيرات. ولهذا ننصحك بمراجعة الطبيب من وقت لآخر لمعرفة ما إذا كانت هناك معلومات جديدة.

فيما يلي بعض التفاصيل الاخرى حول هذا المتغير في الحمض النووي ★

الجينات المتضررة:

ما هي مهمة هذا الجين في أجسامنا؟

المتغيرات

ارجو الملاحظة أننا لا نستطيع معرفة سبب هذه المتغييرات في الحمض النووي

هل هناك حالات طبية معروفة مرتبطة بمتغيرات في هذا الجين؟

لا تتطابق حالتك الطبية تمامًا مع الحالات الطبية المرتبطة في الابحاث السابقة

ملاحظاتك:

الوراثة ★

الوراثة الجينية تشير إلى كيفية انتقال الحمض النووي والصفات او السمات من الأم إلى الطفل. لدينا نسختان من كل جين. نسخة تأتي من الأم ، وأخرى تأتي من الأب.

بما ان افراد العائلة يشتركون فيما بينهم ببعض من نفس الحمض النووي، فإنهم يشتركون أيضاً في بعض الصفات والسمات. معرفة المعلومات الوراثية مهمة في التخطيط الانجابي للاسرة. يمكننا في بعض الأحيان تقييم فرصة انتقال بعض الحالات الطبية من الاب او الام إلى الطفل.

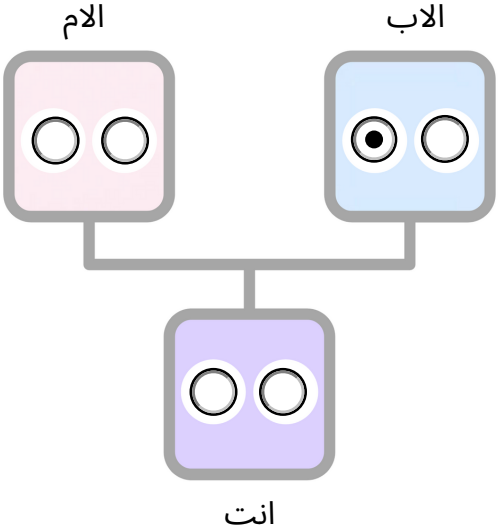
متغير الحمض النووي هذا هو: مرتبط بكروموسوم X (متنحي)

اثنان من ال46 كروموسومات في خلاياك تحدد جنسك وتسمى هذه الكروموسومات الجنسية (X and Y). لدى الإناث كروموسومين (XX)، اما الذكور فيحملون كروموسوم 'X' و'Y'. يتم العثور على متغير مرتبط بـ X على كروموسوم X. 'المتنحي' يعني أن الأفراد الذين لديهم نسخة طبيعية واحدة من الجين لن يكونوا مصابين بالحالة. بالنسبة للذكور (XY)، هناك نوع واحد من الجين يكفي للتسبب في حالة طبية، لأنه لا يوجد كروموسوم X 'طبيعي' آخر. بالنسبة للإناث (XX)، هناك حاجة إلى نسختين متغيرتين للتسبب في حالة طبية.

ليس لدينا سلطة في السيطرة على الحمض النووي الخاص بنا او المتغيرات التي تنشأ وما ينتقل منها الى ابنائنا.

إذا تم تحليل دم فرد واحد فقط من العائلة، لن يمكننا معرفة ما إذا كانت هذه المتغيرات في الحمض النووي موروثة. ولهذا تركت الدوائر قرب الوالدين دون علامات لأننا لا نملك أي معلومات عن الحمض النووي في هؤلاء الأفراد.

العلامات تظهر اي فرد او افراد من العائلة لديهم متغير او متغيرات في الحمض النووي.



النتائج العرضية (الثانوية) ★

وجدنا بعض النتائج العرضية. يرجى مراجعة طبيبك للمزيد من المعلومات.

أثناء البحث في الجينوم الخاص بك عن المتغيرات التي قد تسبب حالتك الصحية، قد نجد معلومات جينية إضافية للابلاغ عنها. تسمى هذه المعلومات بالنتائج العرضية او (الثانوية). النتائج العرضية لا ترتبط بالسبب الذي تلقيته للتحليلات الجينية، ولكن قد تكون مهمة بالنسبة لك. قررت أنك تريد أن تكون على علم بالنتائج العرضية. سوف يعطيك طبيبك المزيد من المعلومات حول النتائج العرضية التي توصلنا إليها.

الخطوات التالية

مشاركة نتائجك

انت من تقرر الابلاغ او مشاركة النتائج الخاصة بك مع الاخرين. هؤلاء هم بعض الأشخاص الذين قد تختار ان تشارك نتائجك معهم.

العائلة:
قد تكون المعلومات الوراثية مهمة لأفراد العائلة الآخرين. فقد تكون هذه المعلومات مفيدة في تقييم صحتهم أو للتنظيم الانجابي للعائلة. الأهل والأصدقاء سيكونون أكثر قدرة على مساعدتك ودعمك بعلمهم عن التشخيص الوراثي. يمكن أن يكون هذا الموضوع صعبًا للمناقشة به مع الآخرين. يمكن أن يقدم لك الطبيب أو المستشار الوراثي بعض التوجيه في هذا المجال.

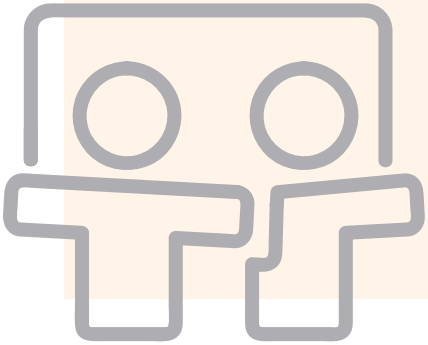
فريقك الطبي - الأطباء والمعالجين والقائمين على الرعاية والمستشارين ومقدمي الرعاية الصحية الآخرين:
يمكن أن يؤدي التشخيص الوراثي إلى تغيير الإدارة الصحية أو مساعدة فريق الرعاية الصحية التابع لك على فهم حالتك الطبية. بعض اطبائك فقط لهم امكانية الاطلاع على نتائجك الجينية. من المرجح أن المعالجين أو مقدمي الرعاية قد لا يستطيعون الاطلاع او الحصول على نتائجك. إذا كنت غير متأكد من كيفية شرح النتائج لفريق الرعاية الصحية الخاص بك، يمكنك مشاركة هذا الكتيب والتقرير المعملي معهم.

المنصات الإلكترونية والشبكات الجينية:
هناك مواقع إلكترونية تربط العائلات للمصابين بالحالات الوراثية المماثلة. قد يساعد نشر المعلومات حول النتائج الجينية أيضًا في تعميق فهم العلماء والنهوض بالأبحاث. يمكن الاطلاع على مزيد من المعلومات حول مشاركة نتائجك مع المجتمع عبر الإنترنت ضمن قسم الموارد والدعم في هذا الكتيب. إذا اخترت مشاركة هذه المعلومات عبر الإنترنت، فمن المهم التحقق من مقاييس الخصوصية الخاصة بالمنصة الالكترونية.

يمكنك استخدام هذه المساحة لتعقب الأشخاص الذين تريد مشاركة النتائج معهم، أو الأشخاص الذين شاركت معهم النتائج بالفعل.

- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____

- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____
- [ ] _____



الموارد والدعم

رعاية صحتك، أو صحة أحد أفراد عائلتك، قد تكون معقدة وصعبة في بعض الأحيان. أنك الان قد تتلقى التشخيص الوراثي، ولكننا نعلم أن هذه الحالة قد اتعبتك منذ فترة طويلة. قد تكون تعلم منذ زمن بالموارد التي تساعدك على إدارة حالتك الطبية. فيما يلي بعض النصائح الأخرى والمواقع الإلكترونية التي قد تكون مفيدة بعد تلقي نتائج التحاليل الجينية. تحتوي هذه الصفحات على موارد عامة و خاصة لكل حالة.

لا تتردد في التواصل مع طبيبك أو مستشارك الوراثي إذا كنت بحاجة إلى مساعدة في تفقد الخيارات والموارد المتاحة.

عند البحث عن الموارد، ضع في اعتبارك أن...

- قد يكون الأدب العلمي صعب للفهم بسبب استخدام كلمات تقنية جدا. قد تبدو الطريقة التي تكتب بها الأوراق غير مراعية لمشاعر القراء أو أفراد عوائلهم. غالبًا ما تكون مواقع المصابين أكثر ودية عند البحث عن معلومات حول التشخيص.

- كل نسخة من هذا الجين يمكن أن تكون لها آثار فريدة جدا. هذا هو السبب في أن حالتك الطبية قد تكون مختلفة تمامًا عن المصابين او المرضى "المماثلين" الذين هم في المنشورات الطبية. إذا كنت تقوم بأبحاث عبر الإنترنت، فقد ترى أيضًا أن أنواعًا مختلفة من نفس الجين يمكن أن تسبب حالات مختلفة. لا تخف. ركّز فقط على التشخيص الذي شاركه الطبيب معك.

- قد تتغير احتياجات عائلتك بمرور الوقت.

- أفضل دعم هو الذي يركز على الأعراض والاحتياجات المحددة، بدلا من اسم التشخيص.

- لست وحدك هناك العديد من الأفراد والعوائل الذين لم يشخصوا عقب تحاليلهم الجينية.

المنظمات والتحالفات العامة

Global Genes

https://globalgenes.org/

هناك أداة بحث عن الموارد اسمها (RARE List) قائمة نادرة: و هي قائمة بالأمراض النادرة، وتشمل نظرة عامة على المرض، مجموعات الدعم، الأخبار، والأحداث والتجارب السريرية. (RARE Platform): هي منصة تربط العوائل المصابة

"Empower patients, build communities & drive forward momentum for rare disease globally"
"The RARE Portal is your place to connect, find events and share your story."

Disability Alliance BC (DABC)

http://disabilityalliancebc.org

تقدم هذه المؤسسة (الى جانب خدمات أخرى) المشورة القانونية المجانية لذوي الإعاقة، وتقدم المساعدة في تقديم طلبات للحصول على استحقاقات العجز.

للحصول على موعد يرجى الاتصال على - **1-800-663-1278** (رقم مجاني)

"DABC's Advocacy Access Program has been a place of support, information and one-to-one assistance for people with all disabilities."

Family Support Institute of BC

https://familysupportbc.com

Support Worker Central :هذه قاعدة بيانات تربط العوائل المصابة مع العاملين في مجال الدعم في منطقتهم FamilyWORKs :هي مبادرة لخلق فرص عمل للأشخاص ذوي الإعاق

"The purpose of the Family Support Institute of BC is to strengthen, connect and build communities and resources with families of people with disabilities in BC."

Inclusion BC

https://inclusionbc.org

تشجع أصحاب العمل على توظيف الأشخاص ذوي الإعاقة الذهنية

"Inclusion BC is a non-profit provincial organization that advocates for the rights and opportunities of people with intellectual disabilities and their families."

PLAN: Planned Lifetime Advocacy Network

https://plan.ca/

تركز هذه المنظمة على إنشاء شبكات دعم وأدوات للتخطيط المستقبلي ومبادرات اجتماعية.

"PLAN is non-profit organization founded in 1989 to help families secure the future for loved ones with disabilities."

Contact a Family

https://contact.org.uk

هذا الموقع يحتوي على المشورة والدعم الذي كتبه الاباء والامهات للاباء والامهات الاخرين. هو منتدى اجتماعي لعوائل المصابين على الانترنت، ويحتوي على معلومات طبية مكتوبة بصيغة مبسطة للمريض في علم الوراثة والتشخيصات المختلفة.

"We support families with the best possible guidance and information. We bring families together to support each other. And we help families to campaign, volunteer and fundraise to improve life for themselves and others.

موارد للأمراض النادرة

Rare Disease Foundation

https://rarediseasefoundation.org

هذه المؤسسة لديها برنامج المساعدة الاستشارية للأسرة وشبكة موارد للاباء والامهات وتكشف عن الاجتماعات والأحداث القائمة في جميع أنحاء كندا، بما في ذلك مدينة فانكوفر.

“The Rare Disease Foundation is focused on linking basic science and clinical practice to increase the efficiency of rare disease research. This model is called Translational Care. This model drives patient based, treatment focussed research projects from disease characterization to treatment with greater efficiency.”

كتيب العيش دون تشخيص:
https://cdn.shopify.com/s/files/1/0267/4688/0097/files/Living-Without-a-Diagnosis.pdf?v=1587664879

National Organization for Rare Disorders

https://rarediseases.org

تشمل قاعدة بيانات واسعة النطاق للأمراض النادرة والموارد المقابلة لها، هذا الى جانب الدعوة والمعلومات التثقيفية. تشمل ايضا قاشات عبر الانترنت عن مواضيع هامة للمرضى

"Reports are written in patient-friendly language and each report links to disease-specific patient organizations and other resources that provide further support for patients and their families."

Rare Disease Information and Support Line

https://rqmo.org/rare-disease-information-and-resource-centre/

هذا هو خط الدعم الذي يمكنك الاتصال به لتلقي المساعدة في التعامل مع اضطرابات نادرة. يمكنهم مساعدتك في العثور على المزيد من المعلومات الملائمة لمصابك وربطك بالموارد.

الرقم المجاني:
1-888-987-5539
Email: info@rqmo.org

يتم تقديم هذه الخدمة باللغتين الإنجليزية والفرنسية

★ منظمات تابعة لنتائج التحاليل الخاصة بك 0

أدوات إدارة الصحة

Curatio *https://www.curatio.me/*
هو تطبيق يربط الأشخاص الذين يعانون من حالات صحية متشابهة ويساعدهم في تتبع التغيرات في صحتهم

HealthVault, Medical Records, myPHR, Healthspek, My Medical التطبيق مجاني
تتيح لك تطبيقات الهواتف الذكية هذه تتبع تاريخك الطبي وتخزين نتائج فحوصاتك الطبية ومشاركة المعلومات مع العائلة أو الأطباء. تأكد من التحقق من إعدادات الأمان والخصوصية.

MyBooklet BC *https://mybookletbc.com*
هذا موقع ويب يساعدك في تصميم كتيب معلومات طبية مخصص. يمكن أن يساعد هذا في تلخيص التواريخ والاحتياجات الطبية بطريقة يسهل مشاركتها مع مقدمي الرعاية الصحية والعاملين في مجال الدعم.

مصادر المعلومات العلمية

تحتوي هذه المواقع على معلومات للأطباء والباحثين ، لذلك قد تبدو اللغة معقدة للغاية. أنها تظهر البحوث السابقة والحالات الطبية لجين معين أو تشخيص معين. تذكر أن المتغييرات المختلفة في الجين يمكن أن تؤدي إلى حالات طبية مختلفة. عند استخدام هذه المواقع ، تأكد من إلقاء نظرة على الحالة الصحية التي تتوافق مع نتائج التحليل الخاصة بك.

موقع الانترنت:	كيفية الاستخدام:
Genetics Home Reference - National Institute of Health (NIH)	هذا مصدر رائع للمعلومات. المحتوى مفصل ولكنه يستهدف المريض. يقدم الموقع أيضًا محتوى تعليميًا إذا كنت ترغب في معرفة المزيد عن علم الوراثة. 1. اذهب الى https://ghr.nlm.nih.gov/ 2. باستخدام مربع النص في الزاوية اليمنى العليا ، اكتب اسم الجين (من هذا الكتيب) أو الحالة الصحية. 3. بمجرد دخولك إلى صفحة المرض ، يمكنك العثور على أقسام حول الإدارة الصحية والموارد الأخرى.
رابط المعاهد الوطنية للصحة (NIH) الخاص بك ★:	
Orphanet	اذهب الى: *https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php* يمكن العثور على التعليمات في هذا الفيديو: *https://www.youtube.com/watch?v=57VPhtS4nME&t=*
OMIM: Online Mendelian Inheritance in Man	اذهب الى: *https://www.omim.org* وأدخل اسم الجين في مربع البحث. **OR** انظر في تقرير المختبر الخاص بك (إذا كنت قد تلقيته) وابحث عن رقم (OMIM XXXXXX) وأدخله في مربع البحث.

الموارد المالية والبرامج المدعومة

ائتمان ضريبة الإعاقة
https://www.canada.ca/en/revenue-agency/services/tax/individuals/segments/tax-credits-deductions-persons-disabilities/disability-tax-credit.html
الائتمان الضريبي للإعاقة (Disability Tax Credit DTC) هو ائتمان ضريبي غير قابل للاسترداد يساعد الأشخاص ذوي الإعاقة أو الأشخاص الذين يدعمونهم على تقليل مبلغ ضريبة الدخل التي قد يتعين عليهم دفعها.

ائتمان إعاقة الطفل
https://www.canada.ca/en/revenue-agency/services/child-family-benefits/child-disability-benefit.html
ائتمان إعاقة الطفل (Child Disability Credit) هي دفعة شهرية معفاة من الضرائب تُدفع للأسر التي تعتني بطفل دون سن 18 عامًا يعاني من إعاقة شديدة وطويلة الأمد في الوظائف الجسدية أو العقلية.

Children and Youth with Special Needs (CYSN) Program BC
https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/managing-your-health/child-behaviour-development/special-needs

Registered Disability Savings Plan (RDSP)
https://www.canada.ca/en/revenue-agency/services/tax/individuals/topics/registered-disability-savings-plan-rdsp.html
"خطة مدخرات الاعاقة المسجلة (RDSP) هي خطة ادخار تهدف إلى مساعدة الاهل على الادخار من أجل الضمان المالي طويل الأجل لشخص مؤهل للحصول على ائتمان ضريبي للإعاقة (DTC)." يمكن للحكومة الكندية المساهمة بما يصل إلى 3 دولارات لكل دولار واحد تضعه.

Future Planning Tool by the Plan Institute
https://futureplanningtool.ca/
ضع خطة لمساعدتك على تأمين المستقبل لك أو لأي شخص ذي إعاقة.

The Special Needs Planning Group
http://www.specialneedsplanning.ca/index.html
"تم تقديم موقع الويب هذا لك كمصدر يوفر لك بعض المعلومات الأساسية الضرورية لفهم وتنفيذ الخطط الخاصة بمستقبل فرد عائلتك من ذوي الإعاقة"
يسلط موقع الويب هذا المصمم من قبل الوالدين الضوء على الاعتبارات القانونية والمالية للتخطيط طويل المدى.

The At Home Program
https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/managing-your-health/child-behaviour-development/special-needs/complex-health-needs/at-home-program
"يهدف هذا البرنامج إلى مساعدة الوالدين أو الأوصياء على تحمل بعض المصاريف المكلفة لرعاية طفل يعاني من إعاقات شديدة في المنزل."

Nursing Support Services
http://www.bcchildrens.ca/our-services/sunny-hill-health-centre/our-services/nursing-support
"نحن ممرضون وممرضات مسجلون في المجتمع المحلي في جميع أنحاء كولومبيا البريطانية نساعد الأطفال والشباب الذين يعانون من تعقيدات طبية للعيش في منازلهم وفي مجتمعاتهم."

برنامج مساعدة السفر (للخدمات الطبية غير الطارئة)
https://www2.gov.bc.ca/gov/content/health/accessing-health-care/tap-bc/travel-assistance-program-tap-bc

البحث عن مجموعة دعم مشاركة النتائج مع المجتمع الدولي

يمكن للأشخاص الذين لديهم تجارب مماثلة التواصل من خلال مجموعات الدعم. تخلق هذه المجموعات مساحة لمشاركة الخبرات والمشاعر وبناء المجتمع والتعلم من الآخرين. يمكن لهذه المجموعات تقديم الدعم العاطفي والمعلومات المباشرة. تأتي مجموعات الدعم بأشكال مختلفة. بعضها وجهًا لوجه بينما يوجد البعض الآخر على منصات الإنترنت. يمكن أن تكون إما خاصة أو مفتوحة لعامة الناس. المدرجة أدناه هي بعض الأنظمة الأساسية التي قد تستخدمها في العثور على مجموعات الدعم. **تأكد من التحقق من شروط الخصوصية والأمان لكل منصة قبل مشاركة معلوماتك عبر الإنترنت.**

- يدعم **Facebook** العديد من مجموعات الدعم المحلية والدولية. في شريط بحث Facebook ، اكتب [اسم المرض Disease name] متبوعًا بـ [الموقع Location]. على سبيل المثال ، "Cerebral Palsy Vancouver".
  - بالنسبة للأمراض النادرة ،حاول إزالة الموقع وإضافة مرض ".على سبيل المثال، "Cerebral Palsy Disease"
  - قد تكون بعض هذه المجموعات مغلقة أمام الجمهور من أجل خلق بيئة أكثر خصوصية لمجتمع المرض. في هذه الحالة ، سيكون عليك طلب الانضمام بالنقر فوق "الانضمام إلى المجموعة".
  - **يمكنك أيضًا العثور على المزيد من مجموعات الدعم العامة التي لا تزال مفيدة وداعمة وغنية بالمعلومات. حاول البحث عن مجموعات "الأمراض النادرة Rare Disease" أو "الأطفال المعقدون Complex Kids".**

- **RareShare** *https://rareshare.org/*
أنشئ حسابًا للانضمام إلى مجموعات الدعم المغلقة الخاصة بالحالات الوراثية النادرة.
  - إليك دليل حول كيفية البدء: *https://rareshare.org/articles/how-to-use-the-rareshare-network-for-rare-disease-patients*
  - لدى RareShare أيضًا ملفات بودكاست (Podcast) حول ظروف معينة ، بالإضافة إلى ملفات بودكاست عامة حول التعايش مع الأمراض النادرة.

- **RareConnect** *https://www.rareconnect.org/en*
يعزز هذا الموقع سهل الاستخدام العديد من المجتمعات الدولية عبر الإنترنت للأمراض النادرة. هذا الموقع متوفر بـ 12 لغة.

- **MyGene2** *https://mygene2.org/MyGene2/*
أنشئ حسابًا لمشاركة متغيرات الجين التي لديك (variants) بشكل عام مع العائلات والباحثين والأطباء الآخرين. يمكنك أيضًا البحث عن عائلات شخصت بمتغيرات في نفس الجين.
  - إليك دليل حول كيفية البدء: *https://mygene2.org/MyGene2/downloadable/mygene2_flyer_families_2018-10-16.pdf*

مجموعات الدعم الموصى بها ★

قواعد البيانات الجينية

هناك قواعد بيانات وراثية كبيرة تسمح للعلماء بمشاركة المعلومات وتحسين فهم الحالات الطبية الوراثية. يتم إنشاء قواعد البيانات هذه باستخدام معلومات من العائلات التي تلقت تحاليل الجينات.

قد يسألك طبيبك عما إذا كنت ترغب في وضع نتائج تحاليل الجينات التابعة لك في قاعدة البيانات. يعني هذا عادةً أنهم سينشرون تفاصيل حول حمضك النووي وحالتك الصحية. سيتم إخفاء كل التفاصيل الشخصية كي لا تعرف هويتك. **تعد مشاركة المعلومات الخاصة بك أمرًا اختياريًا ، ولن يؤثر رفض المشاركة في هذه القاعدة على رعايتك الطبية.**

إيجابيات المشاركة:

- يمكنك المساهمة في تقدم العلم والمعرفة الخاصة بحالتك الوراثية.
- قد تساعد هذه المعلومات الأطباء في العثور على تشخيص للمرضى الذين يعانون من حالات مماثلة.
- العديد من قواعد البيانات ، مثل DECIPHER، آمنة وغير مفتوحة للجمهور.

سلبيات المشاركة:

- في بعض قواعد البيانات ، قد لا يحتاج الباحثون إلى الحصول على موافقتك قبل استخدام معلومات التحاليل الجينية التي تم نشرها.
- بعض قواعد البيانات يمكن الوصول إليها بسهولة من قبل عامة الناس.

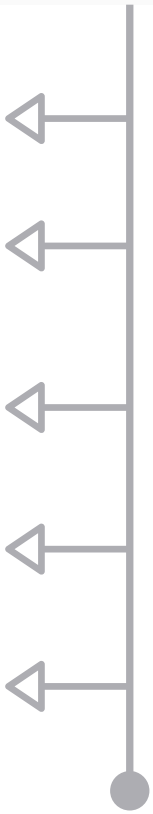
تأكد من مراجعة شروط كل قاعدة بيانات قبل مشاركة معلوماتك الجينية!

قواعد البيانات التي تحتوي على معلوماتك الجينية:

ملاحظات إضافية من مقدم الرعاية الصحية الخاص بك ★

خطواتك التالية

هناك الكثير من المعلومات التي يجب معالجتها والنظر فيها. خذ وقتك. إليك بعض المساحة لتتبع الإجراءات التي ترغب في متابعتها. قد يشمل ذلك الاتصال بمورد معين ، أو زيارة طبيب الأسرة ، أو البحث عن أخصائي ، أو أي تغييرات أخرى في الإدارة الصحية. **إذا كنت بحاجة إلى دعم في هذه العملية ، أو لا تزال لديك أسئلة حول نتائجك ، فيرجى الاتصال بمستشارك الوراثي أو الطبيب.**



تم تصميم هذا الكتيب ليكون مكملاً للاستشارات الوراثية وليس بديلاً عنها. يمكنك العثور على مستشار وراثي في منطقتك باستخدام:

- **أداة البحث عن عيادة الجمعية الكندية للمستشارين الوراثيين:** *https://www.cagc-accg.ca/?page=225*
- **الجمعية الوطنية للمستشارين الوراثيين ابحث عن أداة مستشار وراثي:** *https://findageneticcounselor.nsgc.org/*