

المشافي الجامعية في بون
مؤسسة حكومية

معهد الوراثة البشرية

المدير: الأستاذ الدكتور ماركوس ماريا نوتن

مشرف أبحاث الإعاقة العقلية: الدكتور رامي أبو جمرة

دراسات وراثية لتأخر التطور الروحي غير التناري ذي التوريث الجسدي المتحي

معلومات للأهل والأخوة

إلى الأهل والإخوة الأكارم،

حوالي 3% من المجتمع يعانون من الإعاقة العقلية وهذا يعني معدل ذكاء تحت 70 نقطة. سريريًا يتم التمييز بين الإعاقة العقلية التنادرية وغير التنادرية. إن التنادر يعني وجود مجموعة من الأعراض بسبب واحد وإن الإعاقة العقلية غير التنادرية تعني عدم ترافقها بإعراض أخرى كالتشوهات الخلقية والموجودات الشتاعية والمخبرية. كما يتم التمييز بين التخلف العقلي الخفيف (50 إلى 70 نقطة) والتشديد (تحت 50 نقطة). إن معظم حالات التخلف العقلي الخفيفة تنضوي تحت أطراف التوزع الطبيعي للذكاء في المجتمع، أما التخلف الشديد فمعظم أسبابه خارجية أو وراثية. إن المسببات الوراثية قد تكون حديثة النشوء عند المصاب أو تكون موروثية من الأهل دون استلزام كونهم مصابين، كما هو الحال في التوريث الجسدي المتحي.

لقد تم اكتشاف العديد من الأسباب الوراثية للإعاقة العقلية التنادرية، أما المعرفة في مجال الإعاقة العقلية غير التنادرية ما زالت محدودة جداً. لذا نرغب في إطار مشروعنا البحثي المسمى "تشخيص المورثات المسببة للإعاقة العقلية غير التنادرية ذات التوريث الجسدي المتحي" في اكتشاف المورثات غير المعروفة حتى الآن والتي تتسبب بالإعاقة العقلية. كون هذه الأبحاث العلمية معقدة لا يمكن توقع بوادر النتائج قبل سنتين. نرجوكم ويشرفنا أن تساعدونا في أبحاثنا.

نحتاج لأبحاثنا كمية قليلة من الدم (حوالي 10 إلى 20 ملل وأقل من ذلك عند الأطفال) من المصابين وإخوتهم وأهلهم. لذا لا بد من سحب دم بسيط كما يجري لمختلف التحاليل الاعتيادية. يتم سحب الدم من وريد في باطن المرفق أو من ظهر اليد، قد نضطر لسحب الدم من وريد في الصدغ عند الرضع. سحب الدم ألمه خفيف وقد يؤدي لنزف دموي بسيط تحت الجلد يزول من تلقاء نفسه خلال أيام قليلة. إن حدوث ارتكاس وعائي وانخفاض الضغط نادر وسيتم تدبيره مباشرة. أما المضاعفات الأخرى مثل الإنتانات والخثرات وجروح السنج والأعصاب المجاورة فهي نادرة جداً.

يتم استخراج الحمض النووي (DNA) من الخلايا البيضاء في الدم وإجراء التحاليل الوراثية عليه. بداية تتوجه الدراسات لإيجاد المواقع الوراثية التي يرجح أنها تحمل الطفرات التي تتسبب بالإعاقة. تالياً ندرس كل مورثات الموقع بحثاً عن متغيرات غير موجودة عند الأشخاص الأصحاء عقلياً. لن تُجرى دراسات غير متعلقة بالإعاقة العقلية وفي حال الحاجة إليها سنسألكم موافقتكم مجدداً. من الممكن في إطار دراستنا أن نكتشف تنادراً لم يحسب حسابه. في حال حصل هذا سنجري استشارة وراثية وسنعلمكم ونخبركم عن العواقب والفحوص اللازمة. حتى تتمكن من تقييم نتائج الفحوصات نحتاج إلى المعلومات الطبية للمصابين وبالتالي إلى الإطلاع على الملفات الطبية إذا كانت متوفرة. إضافة إلى ذلك سنسألكم عن القصة العائلية وعن وجود حالات مماثلة بين الأقارب.

نحن نلتزم الأمانة الطبية. كل المعلومات التي نأخذها تُعامل معاملة سرية بحسب القوانين السارية في جمهورية ألمانيا الاتحادية. المعلومات المستقاة عنكم وعن أبنائكم (خاصة الاسم وتاريخ الميلاد والعنوان ورقم التلفون والتشخيص والقصة المرضية) سُجِّل وتُخزَّن في ملفاتنا بشكل مشفر ومخفي. وسيتم العمل عليها، وفي حال النجاح نشرها، بدون ذكر الاسم أو أي شيء يدل على مصدرها. إن التفسير يعني أن التعرف على المصدر الأصلي للعينات ممكن حصراً للمشرف على الدراسة بالإضافة إلى أشخاص محددين ومُنتقين. هذه التفسير ضروري حتى تتمكن من إدارة المشروع (تخزين، تواصل، تغيير، تحديث، محي) وحتى تتمكن من إخباركم بنتائج الدراسات في حال رغبتكم بذلك. كل ذلك يتبع قانون حماية المعلومات الشخصية الألماني وكل الأشخاص المسموح لهم التعامل مع المعلومات الطبية ملزمون بحفظ سريتها.

بما أن كشف أسباب الأمراض يتم من خلال التعاون، فنحن نعمل مع فرق علمية مختلفة حول العالم. هذا يعني أن عينات المادة الوراثية إضافة إلى المعلومات السريرية قد تُتبادل بين الفرق العلمية، بشكل مُشفر، إن الفرق الأخرى ستكون غير قادرة على فك التشفير. إن الأبحاث الوراثية تحتاج إلى وقت طويل مما يعني أنه حتى بعد سنوات من اشتراككم بالدراسة يمكن أن نعود ونطلب معونتكم. سيتم حفظ العينات لمدة 25 عاماً، وفي حال كان العمل على العينات بعد هذه المدة ضرورياً، سيتم عرض الموضوع على لجنة الأخلاقيات العلمية من جديد. إن المشاركة بدراساتنا اختيارية ويمكنكم الانسحاب منها في أي وقت دون أن يكون لذلك أي عواقب بالنسبة لكم أو لأولادكم. في حال طلبتم سيتم محو كافة المعلومات عنكم وعن عائلتكم واتلاف كل المواد الحيوية كالدّم والحمض النووي والخلايا.

في حال رغبتكم سيتم إطلاعكم على النتائج العلمية وتطبيقاتها العملية ضمن عائلتكم. ولكن من المهم أن تكون حقوق النتائج العلمية تحت تصرف الجامعة مما يعني أن بإمكاننا إعطاؤها بشكل مُشفر للفرق المتعاونة معنا في إطار الأبحاث العلمية الموصوفة أعلاه. يؤسفنا عدم إمكاننا تقديم أي مقابل مادي أو نقدي لتعاونكم حتى في حال توصلنا لبراءة مسجلة ونعدكم بالمقابل بعدم وجود أي تكاليف.

سنكون شاكرين لكم إذا شاركتم وساعدتمونا بأبحاثنا. لا تترددوا في الاستفسار عن النقاط غير المفهومة في أي وقت.