مرحبًا

ماذا يعني التعايش مع مرض الشبكية الوراثي؟

NOVARTIS

المحتوى

1. ما المقصود بمرض الشبكية الوراثي (IRD)؟ ـــــــ الصفحة 4

2. كيف يتطور مرض الشبكية الوراثي؟ ـــــــ الصفحة 6

3. ما مدى شيوع أمراض الشبكية الوراثية؟ ـــــــ الصفحة 7

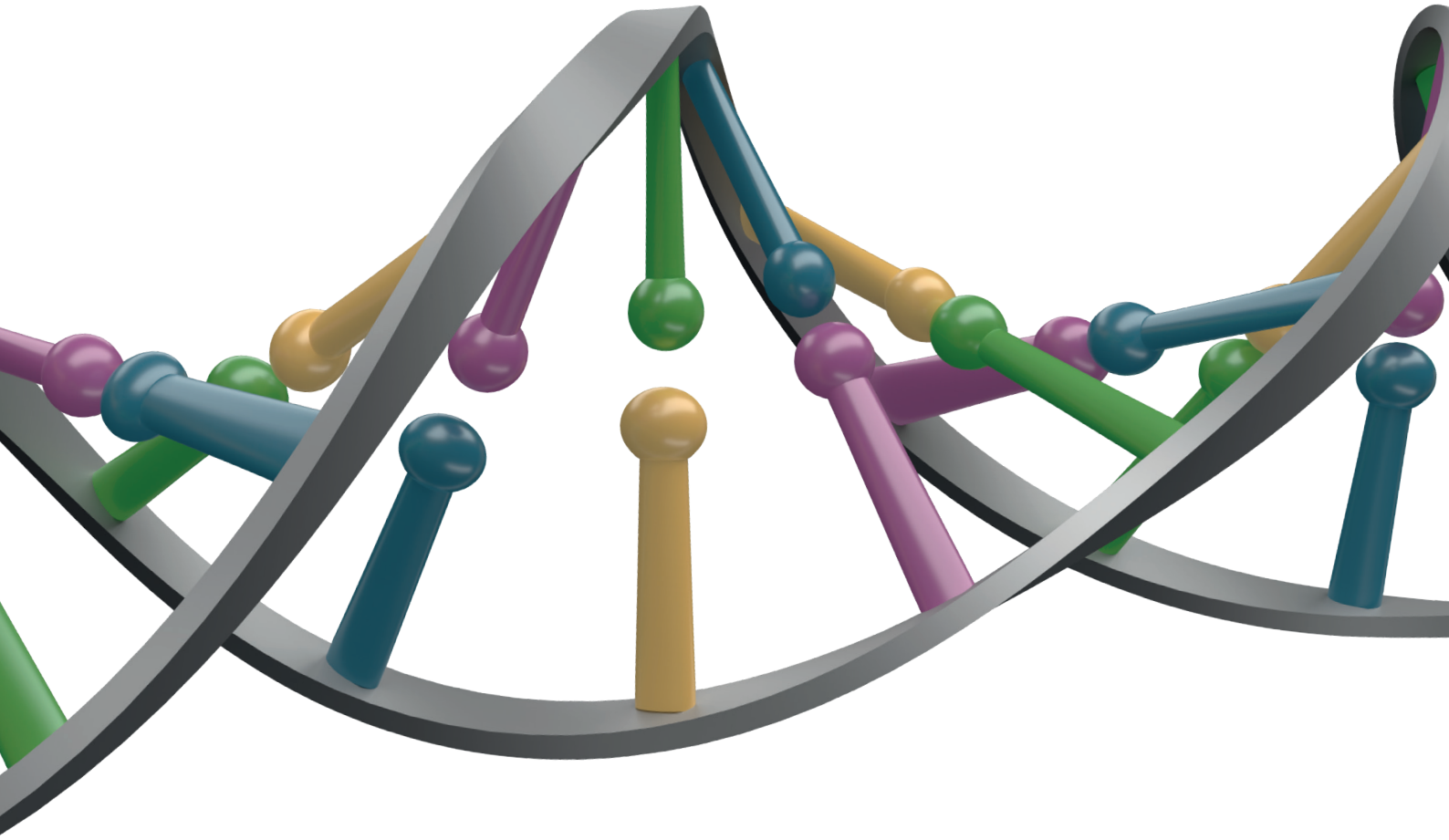
4. كيف يُشخّص مرض الشبكية الوراثي؟ ـــــــ الصفحة 8

5. ما الخيارات التي يقدمها الاختبار الجيني؟ ـــــــ الصفحة 9

6. ما المقصود بالتشخيص؟ ـــــــ الصفحة 10

7. ما الذي يمكنك توقعه بعد التشخيص؟ ـــــــ الصفحة 10

ما المقصود بمرض الشبكية الوراثي (IRD)؟



يشير مصطلح مرض الشبكية الوراثي، أو حَثَل الشبكية،[1] إلى مجموعة من أمراض العين النادرة التي تنتقل عادةً من الآباء إلى الأطفال. تشمل الأنواع الأكثر شيوعًا من أمراض الشبكية الوراثية (حثل الشبكية

الوراثي؛ مرض الشبكية الوراثي) التهاب الشبكية الصباغي، ومتلازمة آشر، وكُمنَة ليبر الخلقيّة، ومرض ستارغاردت.[2] وهناك العديد من الأشكال الأخرى - سيشرح طبيبك المرض الذي تعاني منه.

كيف يتطور مرض الشبكية الوراثي؟

يكمن سبب أمراض الشبكية الوراثية في حدوث تغير في المخطط الجيني لخلايا الشبكية. يؤدي هذا العيب الجيني إلى نقص في إمداد المستقبلات الضوئية الحساسة للضوء، ما يتسبب في ضمورها وفقدانها تدريجيًا. ويؤدي ذلك إلى فقدان تدريجي للرؤية لدى المرضى المصابين.[1]

عادةً ما تكون أمراض الشبكية الوراثية موروثة. هذا يعني أن الجينات المتغيرة (المطفرة) كانت موجودة بالفعل في أحد الوالدين أو كليهما وجرى توارثها. توجد أنواع مختلفة من أمراض الشبكية الوراثية لها أنماط وراثة مختلفة - اعتمادًا على نوع الطفرة والجينات المتأثرة.

جرى تحديد أكثر من 260 طفرة جينية حتى الآن مرتبطة بأمراض الشبكية الوراثية.[3]

ما مدى شيوع أمراض الشبكية الوراثية؟

أمراض الشبكية الوراثية نادرة، ولكنك لست وحدك على الإطلاق. يُقدّر أن أكثر من **2 مليون شخص حول العالم** مصابون بمرض الشبكية الوراثي (حوالي شخص واحد من كل 2000 شخص).[4]

قد يُصاب الأشخاص من أي عمر بمرض الشبكية الوراثي. يشيع تشخيص مرض الشبكية الوراثي لدى الأطفال أو المراهقين، وهو السبب الرئيسي لفقدان البصر لدى الأشخاص الذين تتراوح أعمارهم بين 15 و45 عامًا.[4]

كيف يُشخّص مرض الشبكية الوراثي؟

هناك خطوتان لتشخيص مرض الشبكية الوراثي: سريري وجيني.

من المحتمل أن يكون طبيبك هو من أجرى لك تشخيصك السريري. لقد أخبرك عن نوع مرض الشبكية الوراثي الذي تعاني منه.

يشمل التشخيص السريري ملاحظة العلامات والأعراض وإجراء بعض الاختبارات لفحص عينيك، مثل أخذ صور خاصة للشبكية في الجزء الخلفي من العين.

الخطوة التالية بعد التشخيص السريري هي **الاختبار الجيني**. هذا ضروري **لتحديد الطفرة الجينية المحددة التي تسبب مرض الشبكية الوراثي لديك. كما يساعد التشخيص على تحديد الخطوات التالية.**

لا يمكن تأكيد التشخيص الجيني إلا من خلال اختبار جيني. سيفحص مختبر خاص حمضك النووي (DNA) لهذا الاختبار، عادةً من عينة دم. يمكن للاختبار بعد ذلك تحديد السبب الوراثي الرئيسي لمرضك باحتمالية كبيرة. يمكن بعد ذلك تأكيد التشخيص السريري. جرى تحديد أكثر من 260 طفرة جينية مرتبطة بمرض الشبكية الوراثي حتى الآن.[3]

ما الخيارات التي يقدمها الاختبار الجيني؟

سيمنحك التشخيص الجيني فكرة أفضل عن مدى احتمالية تطوُّر مرضك.

يمكن للتشخيص الجيني أن يكشف عن عدد الطفرات الجينية المسؤولة عن مرضك ويحددها. وهذا بدوره قد يساعدك على معالجة المشكلات المتعلقة بالمرض، ومستقبلك، واحتمالية انتقال المرض إلى أطفالك. كما يمكن أن يتيح الحصول على تشخيص جيني معلومات حول ما إذا كانت العلاجات المتاحة أو المستقبلية تناسبك. قد تكون قادرًا على المشاركة في تجارب سريرية للمساعدة في البحث فيما يخص علاج أمراض الشبكية الوراثية ومن المحتمل أن تُعطَى علاجًا مبكرًا. لذلك قد يكون للاختبار الجيني مزايا لديك. تحدث إلى طبيبك حول ذلك!

ما المقصود بالتشخيص؟

لقد حصلت على هذه النشرة من طبيب العيون الذي تتعامل معه بسبب تشخيصك بالإصابة بمرض ضمور الشبكية الوراثي. يمكن أن يكون هذا التشخيص مزعجًا للغاية. ستمر بالتأكيد بأوقات حساسة وسيكون لديك العديد من الأسئلة. يقدم لك هذا الدليل بعض الإجابات خلال هذا الوقت العصيب.

من المهم معرفة أن مرض الشبكية الوراثي عبارة عن مرض يتطور بمرور الوقت، ما يعني أن رؤيتك ستتدهور على الأرجح مع مرور الوقت.

من المهم أن: لا يغير التشخيص من هويتك!

ما الذي يمكنك توقعه بعد التشخيص؟

سيقترح عليك طبيبك المشورة الجينية قبل التشخيص الجيني وبعده، وسيناقش معك الخيارات المحتملة. قد تكون مؤهلاً لتلقي العلاج أو لديك فرصة للمشاركة في دراسة سريرية. قد تجد أيضًا أنه من المفيد الاتصال بمجموعة دعم أو مؤسسات أخرى للمرضى للحصول على الدعم ومعرفة تجارب المرضى الآخرين المصابين بمرض الشبكية الوراثي. يمكن أن يساعدك الموقع الإلكتروني المذكور أدناه في العثور على مجموعات المساعدة الذاتية في ألمانيا، ويشرح كيف يمكنها المساعدة، وأين يمكنك التسجيل في سجل المريض بمجرد أن تعرف عيبك الجيني.

Erbliche
Netzhauterkrankungen
Home
Über erbliche Netzhauterkrankungen
Erbliche Netzhauterkrankungen erkennen
Erbliche
Netzhauterkrankungen

اكتشف الاحتمالات - يمكن أن يوضح الاختبار الجيني تشخيصك.

تعرف أكثر من خلال

www.erbliche-netzhauterkrankungen.de

المصادر

1. Retina international. 2020 http://retina-ird.org/ تم الوصول في أبريل 2020.
2. Galvin O, et al. Clin Ophthalmol. 2020; 14: 707–719.
3. RetNet. ملخصات للجينات والبؤر المسببة لأمراض الشبكية. متاح على: https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm#D-graph. تم الوصول في يونيو 2020.
4. Cremers FRP et al. Genes 2018; 9(4): 215.

NOVARTIS

IB 026 1078252: أكتوبر 2020