



## GENETIC ALLIANCE AUSTRALIA

C/- Garvan Institute of Medical Research  
Level 6, 384 Victoria Street  
Darlinghurst NSW 2010 Australia

الهاتف: +61 2 9295 8359

الفاكس: +61 2 9295 8181

البريد الإلكتروني: [info@geneticalliance.org.au](mailto:info@geneticalliance.org.au)

على الأشخاص الذين يفضلون لغة غير الإنكليزية الاتصال بنا عبر خدمة الترجمة الهاتفية (TIS) على الرقم 131 450.

[www.facebook.com/GeneticAllianceAustralia](https://www.facebook.com/GeneticAllianceAustralia)

(أو ابحث عن Genetic Alliance Australia)

@GeneticAll\_AU

[www.geneticalliance.org.au](http://www.geneticalliance.org.au)

لتسهيل دعم المتأثرين بصورة مباشرة أو غير مباشرة بحالات  
جينية (وراثية) في أنحاء أستراليا

Funded by:



ABN 83 594 113 193 | ACN 168918625 | Registered Charity CFN 15481

تم الطبع في شباط/فبراير 2016

## تهدف GENETIC ALLIANCE AUSTRALIA إلى:

- تقديم دعم الأقران للعائلات والأفراد المتأثرين بحالات جينية.
- تقديم نقطة اتصال لأفراد العائلات المتأثرة بحالات جينية نادرة بدرجة أنهم لا يستطيعون تأسيس مجموعة دعم خاصة بهم.
- تسهيل وصول العائلات المتأثرة باضطرابات جينية محددة إلى مجموعات دعم فردية.
- توفير منبر لتبادل المعلومات بين مجموعات الدعم في ما يتعلق بالخدمات المجتمعية المتوفرة.
- توعية أصحاب المهن الطبية ومحترفي الصحة المصاحبة والمجتمع بالحالات الجينية.
- التشاور مع الهيئات الحكومية، على المستوى الفيدرالي ومستوى الولاية، بشأن القضايا الهامة المتعلقة بالحالات الجينية والخدمات الجينية.

## NEED MORE INFORMATION?

**Tear off this section and mail to:**

**Genetic Alliance Australia**

C/- Garvan Institute of Medical Research  
Level 6, 384 Victoria Street  
Darlinghurst NSW 2010 Australia

**I would like more information on:**

- ☐ The following genetic condition/syndrome/disease
- ☐ How I can contact others with the following condition/syndrome/disease
- ☐ How I can make a bequest to Genetic Alliance Australia
- ☐ Other ways I can contribute to Genetic Alliance Australia

How did you hear about us?





## MEMBERSHIP FORM

Genetic Alliance Australia is a community of people supporting each other for a common cause. Membership is not required to access information and support services. If you would like to support us and receive our quarterly newsletter, become a member today!

Membership type

☐ Individual ☐ Organisation ☐ Professional

Surname: \_\_\_\_\_

Given Name: \_\_\_\_\_

Organisation: \_\_\_\_\_

Address: \_\_\_\_\_

Suburb: \_\_\_\_\_ Postcode: \_\_\_\_\_

Telephone: \_\_\_\_\_

Mobile: \_\_\_\_\_

Email: \_\_\_\_\_

Fax: \_\_\_\_\_

If Individual, please indicate your disorder: \_\_\_\_\_

If Professional, please state profession: \_\_\_\_\_

Signature: \_\_\_\_\_

Name of Signatory: \_\_\_\_\_  
(IN BLOCK LETTERS)

### Membership

☐ Individual – A\$30 ☐ Organisation – A\$48

**Donation:** (tax deductible if over \$2) \$ \_\_\_\_\_

It is understood this information will be kept on a mailing list. Should you at any time wish to be removed from our database, simply contact us.

Please make cheques payable to / post to:  
Genetic Alliance Australia  
C/- Garvan Institute of Medical Research  
Level 6, 384 Victoria Street  
Darlinghurst NSW 2010 Australia

**EFT** BSB 032 131 Account Number: 117037  
Name: Genetic Alliance Australia Limited  
State payment details as follows: SURNAME, Initials,  
Subscription and/or donations or both.

دعم مؤسسة لعدد من الحالات الجينية في منطقة أستراليا وجوارها، فقد تكون Genetic Alliance Australia نقطة الاتصال الوحيدة للعائلات المتأثرة بحالات نادرة. ستسعى Genetic Alliance Australia إلى تسهيل الاتصال بعائلة/فرد آخر متأثر بالحالة ذاتها أو بحالة مشابهة، و/أو تقديم نشرة حقائق ومعلومات عن مجموعات دعم وطنية ودولية.



## تقدّم Genetic Alliance Australia أيضاً ما يلي:

- دعم الأقران ومعلومات، وتسهّل الدعم المستمر للأفراد والعائلات والمحترفين الطبيين والمجموعات المهتمة الأخرى.
- قاعدة بيانات عن أكثر من 1300 حالة جينية نادرة بمعظمها
- موارد تتعلق بالتوعية ونشرات حقائق وخدمات طبية وعلاوات ومنظمات مفيدة أخرى
- ندوات معلومات
- جهات اتصال محلية وإقليمية
- نشرات إخبارية ربع سنوية
- يوم معلومات سنوي عن أنواع فساد جينة BRCA1/2
- أسبوع توعية سنوي عن الاضطرابات الجينية
- استشارات عائلية
- تجمّعات اجتماعية



وعلى نحو مماثل، فإن حوالي نصف سكان أستراليا سيتأثرون في وقت ما من حياتهم بمرض يكون جزئياً على الأقل ذا أصل جيني.

هناك أربع مجموعات عامة للحالات الجينية هي:

### ■ حالات الجينة المفردة (أحادية الجينة):

يقدّر العلماء حالياً أن هناك أكثر من 10000 مرض بشري تُعرف بأنها أحادية الجينة، أي أنها تنشأ عن خطأ مفرد في جينة مفردة في الـ DNA البشري. تشمل هذه الأمراض التلاسيميا، وفقر الدم الناجم عن الخلية المنجلية، والهيموفيليا، والتليف الكيسي، ومرض تاي ساخس، ومرض هنتينغتن.

### ■ الحالات الكروموسومية:

هناك أكثر من 1000 حالة معروفة تنجم عن شواذات كروموسومية، أي وجود تغيير إما في تركيب الكروموسومات أو عددها، وهي تشمل حالات مثل متلازمة داون، والمتلازمة الثلاثية الإكس، ومتلازمة ترنر، ومتلازمة الإكس الضعيفة؛

### ■ الحالات المتقدّرية:

تنجم عن تغيير موروث أو تلقائي في الـ DNA المتقدّري يمكن أن يؤدي إلى مرض قلبي، وأمراض الكبد، والسكري، والمضاعفات التنفسية، والنوبات، ومشاكل البصر/السمع، ومضاعفات أخرى؛

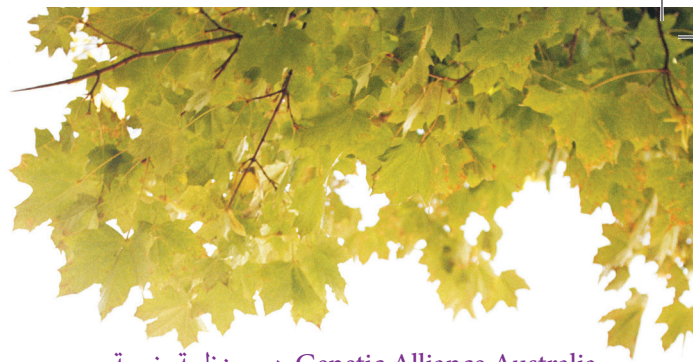
### ■ حالات متعدّدة العوامل:

ليس هناك سبب جيني مفرد للمشاكل الطبية الشائعة مثل أمراض القلب والسكري والسمنة، إذ يحتمل أن تكون مرتبطة بتأثيرات جينات متعدّدة إلى جانب عوامل أسلوب المعيشة وعوامل بيئية. وعلى الرغم من أن هذه الحالات تؤثر غالباً على أكثر من شخص واحد في العائلة فإنه لا يوجد نمط واضح لوراثة جينياً. وهذا يجعل من الصعب تحديد إمكانية وراثية شخص ما لهذه الحالات أو توريثها.

تتوفر اختبارات جينية حالياً لحوالي 400 حالة جينية. بعض هذه الاختبارات هي لجينات تؤدي إلى أمراض نادرة في مرحلة الطفولة، بينما قد تفحص اختبارات أخرى حالات تنشأ في مرحلة البلوغ.

## كيف يمكن لـ Genetic Alliance Australia أن تساعد؟

إن تشخيص إصابة أحد أفراد العائلة بحالة جينية، خاصة إذا كان ذلك الشخص طفلاً، يسبب إرهاقاً هائلاً للعائلة. وقد تشعر العائلة بأنها بحاجة إلى دعم شخصي يمثل فهماً متخصصاً للحالة الخاصة. ومع أن هناك مجموعات



Genetic Alliance Australia هي منظمة خيرية مسجلة تُعفى التبرّعات إليها من الضريبة، تأسست في 1988 لتقديم الدعم والمعلومات للأفراد المتأثرين والعائلات المتأثرة بحالة جينية (وراثية).

## ما هي الحالة الجينية؟

الجينات (أي المورثات) هي التعليمات لنمو أجسامنا وتطورها. وهي تحدّد خصائصنا البدنية وتضمن قيام الأشياء التي داخل أجسامنا بتأدية عملها بصورة حسنة أيضاً.

يقدر أن هناك ما مجموعه 20000 - 25000 جينة\* تعمل كمخططات لبناء كل بروتيناتنا (DNA). والجينات معبأة في الـ 23 زوجاً من الكروموسومات داخل نواة كل خلايانا.

في بعض الأحيان يكون هناك تباين - أشبه بخطأ إملائي - يعيق الرسالة المشفرة التي تطلقها الجينة. هذه التباينات في عملية التشفير والتي تمنع الجينة من تأدية عملها بالشكل الصحيح (فاسدة) تسمى تحولات ويمكن أن تؤدي بصورة مباشرة أو غير مباشرة إلى مجموعة واسعة من الحالات الجينية. يمكن أن يحدث التغيير بصورة تلقائية (بدون سبب معروف) أو يمكن أن يكون موروثاً. تنشأ حوالي 6000 حالة جينية معروفة عن جينة متغيرة وقد تحدث بدون تاريخ عائلي سابق.

## ما هو عدد العائلات الأسترالية المتأثرة بحالة جينية؟

ينجم حوالي نصف كل حالات الإجهاض التلقائي عن اختلال في المعلومات الجينية في الطفل الذي يكون في طور النمو في بطن أمه.

\*المجموعة الدولية لرسم الخريطة الجينية البشرية، 2004