



شرکت کننده برگه اطلاعات

فهرست مطالب

03	مقدمه
04	اهداف مطالعه
04	چه کسی می تواند در مطالعه شرکت کند؟
04	تفاوت ها با مراقبت NHS
05	مزایا و خطرات شرکت در مطالعه
06	نحوه کار مطالعه
07	بیماری هایی که وجود آنها را آزمایش می کنیم
09	جمع آوری نمونه
10	دریافت نتایج
13	داده ها و دسترسی
16	تماس مداوم
17	انظراف از شرکت در مطالعه
18	حفاظت از داده، ایمنی، و امنیت



مقدمه

Generation Study یک مطالعه تحقیقاتی بلندمدت است. می‌خواهیم بدانیم که آیا می‌توانیم نحوه تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیکی را از طریق بررسی DNA نوزادان تازه متولد شده بهبود بخشیم یا خیر.

یک فرد ژنوم گفته می‌شود – که دفترچه راهنمای بدن او است. ژنوم‌ها از یک ماده شیمیایی به نام DNA تشکیل می‌شوند، و حاوی هزاران ژن هستند. ژن‌ها به بدن ما می‌گویند که چگونه رشد و نمو کند.

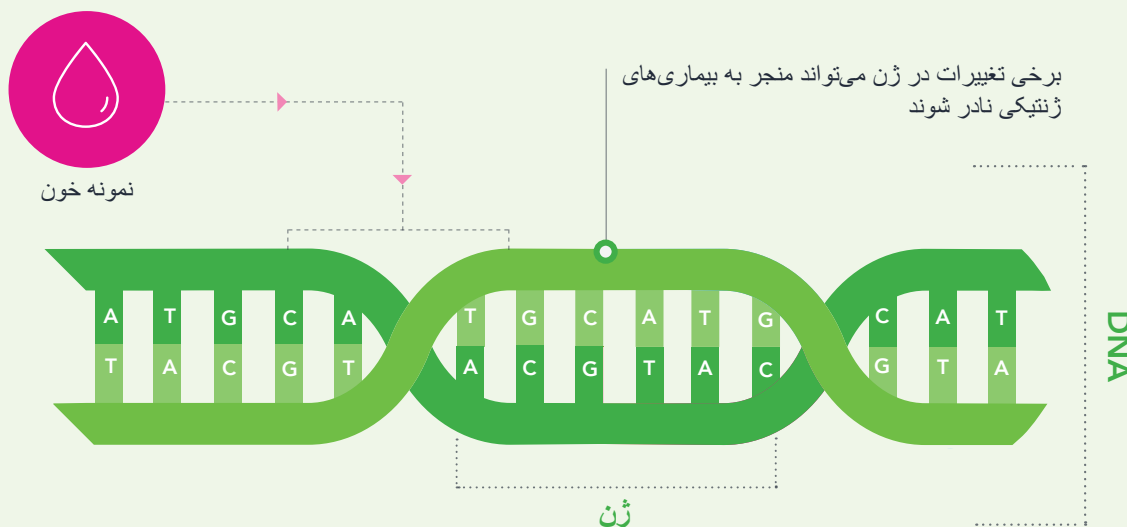
بررسی ژنوم یک فرد می‌تواند اطلاعاتی را در اختیار ما قرار دهد. چرا که تغییر در یک ژنوم می‌تواند منجر به مشکلات سلامتی، از جمله بیماری‌های نادر، شود. برای مطالعه ژنوم فرد، ما از او نمونه DNA می‌گیریم. معمولاً از چند قطره خون نمونه گرفته می‌شود. سپس از آن یک فایل دیجیتال ژنوم تهیه می‌کنیم. به این فرآیند توالی‌یابی ژنتیکی گفته می‌شود.

برای کسب اطلاعات بیشتر درباره توالی‌یابی ژنتیکی، به www.genomicsengland.co.uk/genomic-medicine/understanding-genomics مراجعه کنید

شرکت در این مطالعه رایگان و اختیاری است. این برگه حاوی اطلاعات زیادی است که به شما کمک می‌کند درباره مشارکت خود و نوزادان در مطالعه تصمیم بگیرید. شما باید درباره این تصمیم با تیم مراقبت بهداشتی و خانواده خود صحبت کنید. برای ثبت نام، با یکی از اعضای تیم مطالعاتی صحبت کنید.

این مطالعه توسط Genomics England، یک شرکت متعلق به اداره بهداشت و مراقبت‌های اجتماعی دولت بریتانیا، انجام می‌گیرد. تحقیق ما روش‌های جدیدی را که از طریق آن ژنتیک می‌تواند بر سلامت ما تاثیر بگذارد، بررسی می‌کند. ما با مشارکت NHS این کار را انجام می‌دهیم. اداره تحقیقات سلامت (Health Research Authority) این مطالعه را تایید کرده است. آنها اطمینان حاصل می‌کنند که مطالعه از نظر اخلاقی و قانونی مورد تایید است.

این مطالعه ژنوم‌های نوزادان تازه متولد شده را بررسی می‌کند تا مشخص شود که آیا می‌توانیم بیماری‌های ژنتیکی را در مراحل اولیه ببابیم و درمان کنیم یا خیر. به کل توالی ژنتیکی



اهداف مطالعه

تحقیق ما دو هدف اصلی دارد:

01

بیماری‌های ژنتیکی نادر را در مراحل اولیه تشخیص دهید، تا نوزادهای مبتلا بتوانند سریع درمان شوند

02

درباره ژن‌ها و سلامت بیشتر بدانید، تا بتوانیم آزمایش و درمان بیماری‌های ژنتیکی را بهبود بخشیم

این مطالعه به ما کمک می‌کند تا دریابیم که این نوع آزمایش چقدر می‌تواند برای نوزادان، خانواده‌ها، و NHS مفید باشد. با شرکت در این مطالعه، امکان تشخیص زودهنگام هر گونه بیماری ژنتیکی احتمالی در نوزاد شما فراهم می‌شود. همچنین به جامعه‌ای از خانواده‌ها می‌پیوندد که به پشتیبانی از تحقیق درباره ژن‌ها و سلامت کمک می‌کنند. به علاوه، پیوستن به این مطالعه می‌تواند به کودکان نسل‌های آینده که به بیماری‌های ژنتیکی مبتلا هستند، کمک کند تا بتوانند زندگی سالم‌تری را آغاز کنند.

افراد با هر پیشینه‌ای می‌توانند به این مطالعه بپیوندند. با این حال، افراد سیاه‌پوست، آسیایی، و اقلیت‌های قومی در این نوع تحقیق کمتر حضور دارند. اگر عضو این جوامع هستید، مشارکت شما می‌تواند باعث تنوع در مطالعه شود – و به بهبود آزمایش ژنتیک برای همه افراد در آینده کمک کند.

چه کسی می‌تواند در مطالعه شرکت کند؟

به عنوان بخشی از این مطالعه، ما سوابق قبل از زایمان شما را بررسی می‌کنیم. همچنین سوابق مراقبت بهداشتی نوزاد شما را در طول زمان بررسی خواهیم کرد. به همین دلیل، برای شرکت در مطالعه به چند چیز نیاز داریم.

برای اینکه واجد شرایط شرکت در مطالعه باشید، باید:

✓ باردار باشید

✓ شماره NHS داشته باشید

✓ سن شما 16 سال به بالا باشد

✓ نوزاد شما، دو قلو، سه قلو و غیره نباشد

✓ مادر جایگزین (روش رحم اجاره‌ای) نباشید یا نخواهید سرپرستی نوزاد را به شخص دیگری بدهید

✓ نزد یک پزشک عمومی در انگلستان تشکیل پرونده داده باشید

وقتی رضایت خود را برای شرکت در مطالعه اعلام می‌کنید، تیم مطالعاتی دوباره این موارد را با شما بررسی خواهد کرد.

قبل از اینکه تصمیم به شرکت در مطالعه بگیرید، باید با خانواده خود یا افرادی که در تصمیم‌گیری برای نوزادتان کمک می‌کنند، صحبت کنید. چرا که ممکن است این نتیجه روی افراد مرتبط با نوزاد شما، یا کسانی که از نوزادتان مراقبت می‌کنند، تاثیر بگذارد.

همچنین باید با والد دیگر نوزاد خود، اگر با او در تماس هستید، صحبت کنید. هر دوی شما باید با شرکت در مطالعه موافق باشید.

تفاوت‌ها با مراقبت NHS

در حال حاضر NHS به تمام نوزادان در 5 روزگی آنها خدمات غربالگری لکه خون نوزاد (آزمایش "خون‌گیری از پاشنه") ارائه می‌دهد. از این طریق ابتدا به 9 بیماری نادر و قابل درمان آزمایش می‌شود. این یکی از خدمات NHS است که قبلاً به خوبی درباره آن تحقیق شده است.

Generation Study با غربالگری لکه خون نوزاد متفاوت است. این مطالعه تغییرات ژنتیکی را که می‌تواند باعث حدود 200 بیماری نادر شوند، بررسی می‌کند.

باید بدانید که این مطالعه جنبه تحقیقاتی دارد. این مطالعه از خدمات استاندارد NHS نیست. این بدان معنی است که ما نمی‌دانیم رویکردمان چقدر خوب جواب خواهد داد. به همین دلیل این مطالعه نباید جایگزین مراقبت استاندارد NHS برای شما یا نوزادتان شود. اگر نگران وجود یک

بیماری ژنتیکی در خانواده‌تان هستید، باید با ماما یا پزشک عمومی خود صحبت کنید.

برای کسب اطلاعات بیشتر درباره آزمایش لکه خون نوزاد، به www.nhs.uk/conditions/baby/newborn-screening/blood-spot-test/ مراجعه کنید

مزایا و خطرات شرکت در مطالعه

مانند هر تحقیق پزشکی دیگری، شرکت در این مطالعه مزایا و معایبی دارد. ما می‌خواهیم مطمئن شویم که شما تمام اطلاعات موردنیاز برای تصمیم‌گیری را در اختیار دارید.

مزایا

شما می‌توانید در بهبود درمان بیماری‌های ژنتیکی به ما کمک کنید. شرکت در مطالعه به محققان کمک می‌کند تا اطلاعات بیشتری درباره رابطه بین ژن‌ها و سلامت کسب کنند. کار آنها می‌تواند به ایجاد درمان‌های جدید کمک کند. همچنین می‌تواند به ما کمک کند تا بیماری‌ها را با سرعت بیشتری در آینده پیش‌بینی کنیم یا تشخیص دهیم.

نوزاد شما می‌تواند آزمایش ژنتیکی زودهنگام بدهد. او از نظر ابتلا به بیش از 200 بیماری ژنتیکی نادر آزمایش می‌شود. به ندرت پیش می‌آید اما امکان دارد ما یک بیماری را زود تشخیص دهیم. ما در اسرع وقت این نتایج را به اشتراک خواهیم گذاشت. آنها می‌توانند درمان زودهنگام دریافت کنند که به کاهش علائم آنها یا جلوگیری از ابتلای آنها به بیماری کمک می‌کند.

خطرات

ممکن است به نتایج شک داشته باشید. ممکن است انتظار برای دریافت نتایج برای شما استرس‌زا باشد. اگر نوزاد شما مشکوک به ابتلا به یک بیماری باشد، باید برای او نزد NHS وقت ملاقات‌های پیگیری در نظر گرفته شود. ممکن است مدتی طول بکشد. از آنجا که این بیماری‌ها نادر هستند، ممکن است اطلاعات زیادی در دسترس نباشد.

شما و نوزادتان می‌توانید از طریق داده‌ها شناسایی شوید. در شرایط نادر، محقق می‌تواند اسامی شما را با داده‌هایتان انطباق دهد. ما تدابیر حفاظتی داریم که این کار را بسیار نامحتمل می‌کند.

هنگام جمع‌آوری نمونه ممکن است نوزاد شما احساس ناراحتی کند. اگر نتوانیم از بند ناف نمونه بگیریم، باید با یک سوزن ریز از پاشنه نوزاد خون بگیریم. این کار ممکن است به طور موقت باعث ناراحتی او شود.

ممکن است نتیجه آزمایش نوزاد شما نادرست باشد. این مطالعه جنبه تحقیقاتی دارد و تشخیص به شمار نمی‌رود. این بدان معنی است که کمی احتمال وجود دارد که نتیجه آزمایش نوزاد شما اشتباه باشد.

نحوه کار مطالعه

این یک مطالعه بلندمدت است. این مطالعه وقتی شما باردار هستید شروع می‌شود و تا حدود 16 سالگی کودکان ادامه خواهد داشت. در طول این مدت، ما به‌روزرسانی‌های مربوط به مطالعه را برایتان ارسال می‌کنیم.

در طول بارداری ثبت‌نام کنید

برای ثبت نام در طول بارداری با تیم مطالعاتی تماس بگیرید. این کار را می‌توان به طور حضوری در یک وقت ملاقات در بیمارستان یا از طریق تلفن انجام داد. آنها به شما کمک می‌کنند تا با این مطالعه آشنا شوید و به پرسش‌هایتان پاسخ می‌دهند. سپس، چند سوال اولیه از شما می‌پرسند و مشخصات تماس شما را تایید می‌کنند. پس از آن، یک ایمیل خوش‌آمدگویی بابت حضور شما در مطالعه برایتان ارسال می‌شود.



مرحله 1

نمونه بلافاصله بعد از تولد جمع‌آوری می‌شود

یک پزشک NHS بلافاصله بعد از تولد نوزاد، یک نمونه خون می‌گیرد. اگر در خانه زایمان می‌کنید، مامای شما می‌تواند نمونه خون بگیرد یا ما برای این کار یک وقت ملاقات در بیمارستان تعیین خواهیم کرد. ما از این نمونه برای تجزیه و تحلیل DNA نوزادان استفاده می‌کنیم.



مرحله 2

نتایج ظرف چند ماه دریافت می‌شوند

در 99% از نوزادان هیچگونه تغییرات ژنی وجود ندارد که ما آن را بررسی کنیم. اگر نوزاد مشکوک به بیماری نباشد، حدود 2 ماه بعد از تولد نوزادان از طریق ایمیل یا نامه شما را مطلع خواهیم کرد. اگر مشکوک به بیماری باشد، یک متخصص NHS در اسرع وقت با شما تماس می‌گیرد. او درباره مراحل بعدی، از جمله آزمایشات بیشتر مورد نیاز، با شما صحبت خواهد کرد.



مرحله 3

نمونه و داده‌ها برای تحقیق ذخیره می‌شوند و مورد استفاده قرار می‌گیرند

ما نمونه نوزاد شما، یک فایل دیجیتال از DNA او، و داده‌های قبل از زایمان شما را به طور ایمن ذخیره می‌کنیم. همچنین از سابقه مراقبت بهداشتی نوزاد شما به طور منظم به‌روزرسانی‌هایی را دریافت می‌کنیم. ما این داده‌ها را نگه می‌داریم تا به مرور زمان بتوانیم اطلاعات بیشتری درباره تشخیص و درمان بیماری‌های ژنتیکی کسب کنیم. محققان مجاز این داده‌ها را مطالعه می‌کنند تا اطلاعات بیشتری درباره ژن‌ها و سلامت کسب کنند. هویت نوزاد شما برای آنها فاش نمی‌شود.



مرحله 4

تماس مداوم درباره مطالعه

ما هر چند وقت یکبار با شما تماس می‌گیریم تا آخرین به‌روزرسانی‌ها درباره این مطالعه را به شما اطلاع دهیم. ممکن است نظرات و پیشنهادات شما را بخواهیم یا از شما سوال کنیم که آیا می‌خواهید در یک تحقیق دیگر شرکت کنید یا خیر. وقتی کودک شما حدود 16 ساله شود، از او خواهیم پرسید که آیا می‌خواهد در این مطالعه بماند یا خیر.



مرحله 5

برای کسب اطلاعات بیشتر
درباره این بیماری‌ها
اسکن کنید



بیماری‌هایی که وجود آنها را آزمایش می‌کنیم

این مطالعه وجود بیش از 200 بیماری ژنتیکی نادر در نوزادان تازه متولد شده را آزمایش می‌کند. احتمال اینکه نوزاد شما به یک بیماری مبتلا باشد، بسیار کم است. اما اگر مبتلا باشد، اطلاع زودهنگام از آن می‌تواند به بهبود سلامت و زندگی او کمک کند.

بیماری‌هایی که وجود آنها را آزمایش می‌کنیم:



از طریق NHS در انگلستان
درمان صورت می‌گیرد



در صورت تشخیص زودهنگام
امکان بهبود آنها وجود دارد



معمولاً در چند سال اول زندگی
ظاهر می‌شوند

انواع بیماری‌ها

بیماری‌هایی که وجود آنها را آزمایش می‌کنیم از نظر شایع بودن، علائم، نحوه درمان متفاوت هستند. برخی از بیماری‌ها کاملاً شناخته شده هستند، مانند فیروز سیستمیک. برخی دیگر نادرتر هستند، مانند سندرم بارت. هر بیماری علائم متفاوتی دارد. با این حال، همه آنها می‌توانند باعث شوند یک فرد نسبت به یک کودک معمولی بیمارتر شود.

درمان بیماری‌ها

تمام بیماری‌هایی که وجود آنها را آزمایش می‌کنیم، از طریق NHS انگلستان درمان می‌شوند. برخی از بیماری‌ها را می‌توان به آسانی درمان کرد، مانند مصرف روزانه ویتامین. سایر بیماری‌ها برنامه درمانی ویژه‌تری دارند. برای مثال، نقص ایمنی مرکب شدید (SCID) با پیوند سلول بنیادی درمان می‌شود.

به خاطر داشته باشید

برخی از بیماری‌هایی که وجود آنها را آزمایش می‌کنیم علائم فوری ندارند. یکی از مثال‌ها به شرح زیر است.

تا آن زمان، نوزاد شما هر شش ماه یکبار باید چک‌آپ انجام دهد. شما باید علائم نوزاد خود را زیر نظر داشته باشید، و این می‌تواند نگران‌کننده باشد. شما از سوی تیم متخصص و مشاوران ژنتیک پشتیبانی دریافت می‌کنید.

تشخیص زودهنگام این بیماری می‌تواند به شما کمک کند تا برای شروع درمان در اسرع وقت آماده شوید. با این حال، برخی از خانواده‌ها ترجیح می‌دهند که تا وقتی علائم ظاهر نشده‌اند، از وجود بیماری اطلاع نداشته باشند.

بعد از انجام آزمایشات اضافی صورت گرفته پیرو نتیجه به دست آمده از Generation Study، تشخیص داده می‌شود که نوزاد شما به یک بیماری ژنتیکی مبتلا است. شما با تیم متخصص در بیمارستان ملاقات می‌کنید. آنها توضیح می‌دهند که با اینکه در حال حاضر به نظر می‌رسد حال نوزاد شما خوب است، اما احتمال دارد ظرف دو سال علائم بروز پیدا کنند. وقتی این اتفاق بیفتد، کودک شما در NHS تحت درمان قرار می‌گیرد.



توصیه می‌کنیم که قبل از پیوستن به این مطالعه، این مثال را با دقت در نظر بگیرید.

جمع‌آوری نمونه

یک پزشک NHS نمونه خون را جمع‌آوری می‌کند. او قبل از انجام این کار از شما اجازه می‌گیرد. اگر در بیمارستان زایمان کنید، این کار بلافاصله بعد از تولد نوزادتان انجام می‌شود.

نمونه گرفته شده از بند ناف: مقدار کمی خون از بند ناف گرفته می‌شود. این امر در صورت تاخیر در بستن بند ناف امکان‌پذیر است. این کار به شما یا نوزادتان آسیبی نمی‌رساند.



اگر نتوانیم از بند ناف نمونه بگیریم، خون‌گیری از پاشنه را انجام می‌دهیم. در این روش، با فرو کردن سوزن در پاشنه نوزاد شما، چند قطره خون گرفته می‌شود. ممکن است این کار برای لحظه‌ای باعث ناراحتی نوزاد شما شود. توصیه می‌کنیم برای کمک به این روند نوزاد خود را نوازش کنید یا به او شیر بدهید.

در موارد نادر، جمع‌آوری نمونه ممکن است پیچیده‌تر باشد، و پزشک معالج نوزاد شما می‌تواند درباره نحوه انجام آن تصمیم بگیرد.

اگر در خانه زایمان می‌کنید

اگر در خانه زایمان می‌کنید، مامای شما می‌تواند نمونه خون بگیرد یا ما یک وقت ملاقات در بیمارستان تعیین خواهیم کرد تا بلافاصله بعد از تولد نوزادتان از او نمونه بگیریم.

اگر نتوانیم یک نمونه جمع‌آوری کنیم

ممکن است عدم امکان جمع‌آوری نمونه دلایل دیگری داشته باشد. برای مثال، اگر شما در یک ترست NHS دیگر زایمان کنید، یا زایمان عوارضی داشته باشد، ممکن است این اتفاق بیفتد. این اتفاق نادر است. اگر چنین اتفاقی بیفتد، شما و نوزادتان نمی‌توانید در مطالعه شرکت کنید. ما برای تایید این موضوع یک ایمیل یا نامه برایتان ارسال خواهیم کرد.

اگر نمی‌خواهید که ما یک نمونه جمع‌آوری کنیم

اگر نمی‌خواهید که ما از نوزادتان نمونه بگیریم، ایرادی ندارد. به پزشک NHS اطلاع دهید. این امر روی مراقبت بهداشتی شما یا نوزادتان هیچگونه تاثیری نخواهد گذاشت. اگر چنین اتفاقی بیفتد، شما و نوزادتان نمی‌توانید در مطالعه شرکت کنید. ما برای تایید این موضوع یک ایمیل یا نامه برایتان ارسال خواهیم کرد.

بعد از جمع‌آوری نمونه

تیم بیمارستان یک شماره کد منحصر به فرد را روی برچسب شیشه نمونه قید می‌کنند. این کار به ما امکان می‌دهد تا بدون استفاده از نام نوزاد شما آن را پیگیری کنیم. فقط تیم بیمارستان و Genomics England می‌توانند بدانند که نمونه متعلق به نوزاد شما است.

سپس، تیم بیمارستان نمونه را برای شرکت‌های خارجی ارسال می‌کند. این شرکت‌ها DNA را استخراج و توالی‌یابی می‌کنند. Genomics England این کار را به آنها محول کرده است. آنها نمی‌توانند به اطلاعات شخصی نوزاد شما دسترسی داشته باشند.

بعد از جمع‌آوری نمونه نوزاد شما، برای اینکه در این مطالعه باقی بمانید لازم نیست کاری انجام بدهید.

دریافت نتایج

وقتی ما DNA نوزاد شما را تجزیه و تحلیل می‌کنیم، به دنبال تغییرات در ژن‌های او هستیم. گفته می‌شود که این تغییرات باعث ابتلا به بیش از 200 بیماری ژنتیکی نادر می‌شوند.

نتایج آزمایش

دو نتیجه آزمایش مختلف وجود دارد: مشکوک به بیماری نیست، یا مشکوک به بیماری است. شیوه تماس ما با شما به این نتیجه بستگی دارد.



نحوه تماس ما با شما: از طریق تلفن، چند هفته بعد از زایمان

مشکوک به بیماری است

نتیجه آزمایش تعداد بسیار کمی از نوزادان در این مطالعه – حدوداً 1 مورد از 100 مورد – این خواهد بود. این یعنی ما در این مطالعه یکی از تغییرات ژنی مرتبط با بیماری‌های ژنتیکی را پیدا کرده‌ایم.

اگر نوزاد شما مشکوک به ابتلا به یک بیماری باشد، این موضوع را با تیم متخصص در NHS در میان می‌گذاریم. همچنین اطلاعات تماس شما، از جمله نام و اطلاعات شخصی نوزادتان، را در اختیار آنها قرار می‌دهیم. این یک فرد جدید برای شما خواهد بود، تا نوزادتان بتواند مراقبت فوری و تخصصی دریافت کند. ممکن است نوزاد شما در حال حاضر در این مرحله علائم بیماری را نشان داده باشد، و تحت مراقبت باشد.



نحوه تماس ما با شما: از طریق ایمیل یا نامه، چند ماه بعد از زایمان

مشکوک به بیماری نیست

نتیجه آزمایش اکثر نوزادان – حدوداً 99 مورد از هر 100 مورد – این خواهد بود. این یعنی ما در این مطالعه هیچگونه تغییرات ژن شناخته شده‌ای را که باعث بیماری‌های ژنتیکی می‌شوند، پیدا نکردیم.

این مطالعه به این معنی نیست که نوزاد شما هرگز بیمار نخواهد شد. بیماری‌های بسیار دیگری وجود دارند که ممکن است او به آنها مبتلا شود. با اینکه احتمال آن کم است، اما امکان دارد به یکی از بیماری‌هایی که وجود آن را آزمایش کرده‌ایم نیز مبتلا شود.

ما یک نسخه از این نتیجه را برای پزشک عمومی شما ارسال خواهیم کرد. شما همیشه می‌توانید درباره این نتیجه با او صحبت کنید. همچنین اگر نگران سلامت نوزادتان یا سابقه خانوادگی خود هستید، باید با او صحبت کنید.

احتمال کمی وجود دارد که ما نتوانیم آزمایش را تکمیل کنیم یا نتایج را به شما ارائه دهیم. این به آن معنی است که شما و نوزادتان شرکت‌کننده این مطالعه نخواهید بود. در این صورت، ما از طریق نامه به شما اطلاع خواهیم داد.



اگر نوزاد مشکوک به بیماری باشد، این چیزی است که ما انتظار داریم اتفاق بیفتد.

مواجهه با ابهامات

ما فقط وجود بیماری‌هایی را آزمایش می‌کنیم که NHS نحوه تشخیص و درمان آنها را می‌داند. اما اگر نوزاد شما مشکوک به ابتلا به یک بیماری باشد، ممکن است ابهاماتی وجود داشته باشد.

ابهامات احتمالی:

- **تشخیص نادرست:** کمی احتمال وجود دارد که نتیجه ما اشتباه باشد، و نوزاد شما به بیماری مبتلا نباشد.
- **تشخیص نامشخص:** کمی احتمال وجود دارد که آزمایشات پیگیری نتوانند تشخیص بیماری را تایید یا رد کنند.
- **تشخیص با تاخیر:** ممکن است قبل از تایید ابتلا به بیماری، آزمایشات زیادی انجام شوند.
- **علامت نامشخص:** ممکن است تشخیص اینکه چه زمانی نوزاد شما علائم را نشان خواهد داد یا آیا علائمی خواهد داشت یا خیر، دشوار است.
- **تاثیر روی خانواده:** از آنجا که این بیماری‌ها ژنتیکی هستند، سایر اعضای خانواده شما ممکن است تحت تاثیر نتیجه قرار بگیرند.

این ابهامات احتمالی می‌توانند نگران‌کننده باشند. ما و تیم متخصص می‌توانیم اطلاعات بیشتر، مشاوره، و گروه‌های پشتیبان در اختیار شما قرار دهیم.



برای کسب اطلاعات بیشتر درباره نتایج اسکن کنید

تماس تلفنی از سوی NHS: تیم متخصص در اسرع وقت ظرف چند هفته اول بعد از زایمان با شما تماس خواهند گرفت. آنها با پزشک عمومی نوزاد شما نیز تماس می‌گیرند. آنها یک وقت ملاقات با شما و نوزادتان تعیین می‌کنند تا درباره این نتیجه و مراحل بعدی گفتگو کنند. در صورت نیاز شما، تیم مطالعاتی می‌تواند هزینه‌های سفر مربوط به این وقت ملاقات را پرداخت کند.



آزمایشات پیگیری: احتمال دارد تیم متخصص برای تایید تشخیص، آزمایشات بیشتری را ترتیب دهد. این می‌تواند شامل نمونه خون یا ادرار، اسکن، یا انواع آزمایشات دیگر باشد. ممکن است از شما نیز خواسته شود که نمونه بدهید، تا بتوانیم دریابیم که نوزاد شما چگونه این تغییرات ژن را به ارث برده است.



تشخیص: اگر آزمایشات پیگیری نشان دهند که نوزاد شما به یک بیماری ژنتیکی مبتلا است، تیم متخصص درباره این موضوع با شما گفتگو خواهد کرد و پشتیبانی ارائه خواهد داد.



طرح درمان: هر یک از بیماری‌های ژنتیکی در این مطالعه یک طرح درمان در NHS دارند. توضیح خواهد داد که چه برنامه‌ای برای نوزاد شما در نظر گرفته شده است.



نظرات و پیشنهادات: تیم متخصص اطلاعات درباره نوزاد شما را در اختیار ما قرار می‌دهد. این کار به ما کمک می‌کند تا وضعیت سلامت او را بررسی کنیم، و به ما امکان می‌دهد از دقت آزمایش مطلع شویم. این شامل نام و اطلاعات شخصی نوزاد شما می‌شود.



به خاطر داشته باشید

با اینکه احتمالش کم است، اما امکان دارد نتیجه آزمایش نوزاد شما در ابتدا نادرست باشد. مثال زیر را در نظر بگیرید:

در آخر نیز نوزاد شما به این بیماری مبتلا نیست.

متخصص توضیح می‌دهد که نتیجه Generation Study به منزله تشخیص نیست، و در موارد نادر، ممکن است نادرست باشد.

ممکن است این وضعیت در سایر آزمایشات نیز رخ دهد، مانند آزمایش لکه خون نوزاد NHS. در این مدت ممکن است خانواده‌ها دچار تشویش شوند.

وقتی سن نوزاد شما 3 هفته است، متوجه می‌شوید که مشکوک به ابتلا به یک بیماری ژنتیکی است.

پزشک نوزاد شما آزمایشات اضافی را تجویز می‌کند. در این میان، شما درباره این بیماری مطالعه می‌کنید و نگران می‌شوید.

چند هفته بعد، نتایج مشخص می‌شود.



توصیه می‌کنیم که قبل از پیوستن به این مطالعه، این مثال را با دقت در نظر بگیرید.

داده‌ها و دسترسی

در طول مطالعه، ما داده‌های شما و نوزادتان را به طور ایمن ذخیره می‌کنیم. حفظ ایمنی و محرمانگی اولویت اول ما است. محققان مراقبت بهداشتی، که یک فرآیند تایید سختگیرانه‌ای را طی می‌کنند، برای پروژه‌های مرتبط با ژن‌ها و سلامت به این داده‌ها دسترسی خواهند داشت.

داده‌هایی که ما ذخیره می‌کنیم

وظیفه قانونی و اخلاقی ما است که از نمونه‌ها و داده‌ها مراقبت کنیم. ما در سایر مطالعات سابقه درخشانی در حفظ ایمنی داده‌ها داریم.

ما داده‌های زیر را نگه می‌داریم:

DNA نوزاد شما: ما این را در یک فایل دیجیتال ذخیره می‌کنیم.



اطلاعات تماس شما و نوزادتان: این به ما کمک می‌کند تا با شما در تماس باشیم. این اطلاعات در جاییکه برای محققان قابل دسترسی باشد، نگهداری نمی‌شوند.



به‌روزرسانی‌های منظم از سابقه مراقبت بهداشتی نوزاد شما: این می‌تواند شامل اطلاعات به دست آمده از NHS و سایر سازمان‌های پزشکی از قبیل نتایج آزمایش پزشکی یا اطلاعات درباره یک بیماری باشد.



سابقه قبل از زایمان شما: این داده‌های مربوط به دوران بارداری است که شامل جزئیاتی درباره بارداری، زایمان، و تولد، از جمله موارد بستری در بیمارستان در دوران بارداری شما می‌شود.



داده‌های قبل از زایمان و سلامت از NHS England و سایر سازمان‌های نامبرده در www.genomicsengland.co.uk/privacy-policy/ جمع‌آوری می‌شوند.

داده‌ها کجا ذخیره می‌شوند

ما داده‌های ژنتیکی و مراقبت بهداشتی نوزاد شما – و داده‌های قبل از زایمان شما – را در یک پایگاه داده امن به نام مجموعه ملی تحقیقات ژنومی (National Genomic Research Library) ذخیره می‌کنیم. در این مجموعه، داده‌های ژنتیکی و سلامت مربوط به هزاران نفر برای انجام تحقیقات در دسترس است. ما این مجموعه را مدیریت می‌کنیم، و به محققان از سراسر جهان اجازه دسترسی به آن را می‌دهیم. این مجموعه در مراکز داده امن در بریتانیا نگهداری می‌شود. ما از امنیت استاندارد صنعت استفاده می‌کنیم تا مطمئن شویم فقط محققان مجاز می‌توانند به مجموعه دسترسی داشته باشند.

در زیر می‌توانید اطلاعات بیشتری درباره نوع داده‌ها و تحقیقات در این مجموعه کسب کنید:

www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data

چه کسی می‌تواند به داده‌ها دسترسی داشته باشد

تنها Genomics England و محققان مراقبت بهداشتی مجاز می‌توانند به داده‌ها دسترسی داشته باشند. ما هرگز این داده‌ها را با بیمه‌گران یا بازاریاب‌ها به اشتراک نمی‌گذاریم.

فقط افراد منتخب در Genomics England می‌توانند به داده‌های مربوط به شما و اطلاعات شناسایی و تماس نوزادان دسترسی داشته باشند. ما این اطلاعات را فقط در اختیار پزشک عمومی نوزاد شما و تیم متخصص NHS قرار می‌دهیم. ما بعد از دریافت نتیجه آزمایش این کار را انجام می‌دهیم.

همچنین داده‌های سلامت نوزاد شما در طول دوران کودکی‌اش را بررسی می‌کنیم تا بتوانیم نحوه کار آزمایش را بهتر درک کنیم، و مشخص کنیم که آیا منطقی است که در آینده این آزمایش به طور گسترده در دسترس قرار بگیرد یا خیر.

محققان مراقبت بهداشتی مجاز داده‌های موجود در این مجموعه، از جمله داده‌های نوزاد شما، را مطالعه خواهند کرد. ممکن است آنها از بیمارستان‌ها، دانشگاه‌ها، خیریه‌ها، یا شرکت‌های مراقبت بهداشتی مانند شرکت‌های دارویی، باشند. آنها از این داده‌ها برای کسب اطلاعات بیشتر درباره ژن‌ها و سلامت، کشف بیماری‌های جدید، و ایجاد درمان‌های جدید استفاده می‌کنند.

این محققان نمی‌توانند اطلاعات شخصی، مانند نام و اطلاعات تماس، را مشاهده کنند. با این حال، ما نمی‌توانیم تضمین کنیم که داده‌های شما هرگز به طور غیرمستقیم هویت شما یا نوزادان را فاش نخواهند کرد. برای مثال، اگر نوزاد شما یک بیماری فوق‌العاده نادر داشته باشد، امکان دارد مشخص شود که داده‌ها مربوط به او هستند. ما برای هر فردی که سعی در افشای هویت یا سوء استفاده از این داده‌ها را داشته باشد، مجازات سنگینی در نظر گرفته‌ایم.

ممکن است از داده‌های نوزاد شما، همراه با داده‌های هزاران نفر دیگر، در موارد زیر استفاده شود:

کمک به محققان در تشخیص تغییرات ژنتیکی مضر و بی‌ضرر.

این برای تشخیص دقیق و ایجاد درمان‌های مربوط به بیماری‌های ژنتیکی مهم است.

کمک در تحقیقات سرطان.

از طریق بررسی داده‌ها با و بدون تغییرات خاص، محققان می‌توانند ژن‌های جدید مربوط به سرطان را کشف کنند و به درمان‌هایی دست یابند که برای بسیاری از بیماران سرطانی مفید هستند.

کمک به بهبود دقت آزمایشات غربالگری ژنومی.

با کمک به ما در شناسایی بهتر و سریع‌تر افراد در معرض خطر، درمان‌ها را می‌توان زودتر آغاز کرد که این امر منجر به نتایج بهتر برای افراد مبتلا به بیماری‌ها می‌شود.

محققان مراقبت بهداشتی چگونه تایید می‌شوند

تمام محققانی که به این داده‌ها دسترسی دارند، روی پروژه‌های مراقبت بهداشتی کار می‌کنند. طرح‌های تحقیقاتی جدید توسط یک "کمیته بررسی دسترسی" مستقل تایید می‌شوند. این کمیته از متخصصان بالینی، دانشمندان، و بیماران NHS که در حال حاضر در این مجموعه هستند، تشکیل می‌شود. هر یک از محققان یک آیین‌نامه عملکرد مناسب را امضا می‌کنند و یک دوره آموزشی حفاظت از داده را می‌گذرانند.

شما می‌توانید فرآیند تایید تمام محققان را در وبسایت Genomics England به آدرس www.genomicsengland.co.uk/patients-participants/data مشاهده کنید

با نمونه‌های باقیمانده چه می‌کنیم

اگر از آزمایش نوزاد شما نمونه‌ای باقی مانده باشد، آن را در یک بانک اطلاعات پزشکی در بریتانیا ذخیره می‌کنیم. هر نمونه با یک کد منحصر به فرد مشخص می‌شود. این امر از هویت نوزاد شما محافظت می‌کند.

ممکن است از این نمونه‌ها دوباره برای تحقیقات مراقبت بهداشتی مورد تایید استفاده شود. در این صورت، تحقیق درباره ژن‌ها و سلامت خواهد بود. قبل از ادامه تحقیق، یک کمیته بررسی دسترسی مستقل باید آن را تایید کند.

به خاطر داشته باشید



یک نوع محقق مجاز که می‌تواند به داده‌ها دسترسی داشته باشد، محقق شرکت‌های دارویی است. مثال زیر را در نظر بگیرید:

آنها نمی‌توانند اطلاعاتی که هویت نوزاد شما را فاش می‌کند، مشاهده کنند. و مانند هر محقق دیگری، فرآیند تایید سختگیرانه‌ای را پشت سر گذاشته‌اند.

این نوع تحقیق می‌تواند به پیشرفت در زمینه دارو کمک کند – اما ممکن است برخی افراد با آن احساس راحتی نکنند.

یک شرکت دارویی خصوصی دارد برای کودکان مبتلا به یک بیماری نادر داروی جدیدی تولید می‌کند.

شما می‌شنوید که آنها در طول تحقیق خود از داده‌های Generation Study استفاده کرده‌اند. شما پنج سال پیش رضایت داده‌اید که نوزادتان در این مطالعه شرکت کند، و در نتیجه این می‌تواند شامل داده‌های دیجیتال نوزاد شما و نمونه خونه ذخیره شده او شود.



توصیه می‌کنیم که قبل از پیوستن به این مطالعه، این مثال را با دقت در نظر بگیرید.

تماس مداوم

ما هر چند وقت یکبار در طول دوران کودکی نوزادتان با شما تماس می‌گیریم – که معمولاً بیش از چند بار در سال خواهد بود. این تماس ممکن است از طریق ایمیل یا نامه صورت گیرد. ما از اطلاعات تماسی که به ما ارائه داده‌اید، استفاده می‌کنیم.

ما با شما تماس می‌گیریم تا:

- ← اخبار و به‌روزرسانی‌ها درباره مطالعه را با شما در میان بگذاریم
- ← نمونه‌ها یا اطلاعات بیشتری را درخواست کنیم
- ← نظرات و پیشنهادات درباره مطالعه را درخواست کنیم
- ← از شما دعوت کنیم تا به تحقیقات بیشتر یا سایر مطالعات مشابه بپیوندید

پاسخ مثبت به درخواست‌های ما اختیاری است. شما می‌توانید به هر یک از درخواست‌های ما پاسخ منفی بدهید.

یافته‌های جدید در DNA کودک شما

ممکن است محقق در طول مطالعه به موضوعی درباره سلامت نوزاد شما برخورد کند. این بسیار نادر است، اما امکان دارد. در این صورت، ما با همکاری NHS با شما تماس خواهیم گرفت. فقط در صورتی این کار را می‌کنیم که موضوع به یک بیماری جدی و قابل درمان مربوط باشد، یا از قبل بدانیم که کودک شما به یک بیماری مبتلا است.

در صورت انصراف شما از مطالعه یا لغو اشتراک از تمام تماس‌ها، در خصوص این اطلاعات با شما تماس نخواهیم گرفت.

تماس با ما در خصوص نگرانی‌ها

اگر درباره این مطالعه نگرانی دارید، با تیم مطالعاتی در تراس NHS خود یا Genomics England تماس بگیرید. اطلاعات تماس را می‌توانید در وبسایت www.generationstudy.co.uk/contact بیابید.

اگر هنوز نارضاضی هستید و می‌خواهید رسماً شکایت کنید، می‌توانید در اینجا اطلاعات بیشتری درباره روند رسیدگی به

شکایات NHS کسب کنید:

www.england.nhs.uk/contact-us/feedback-and-complaints/complaint/complaining-to-nhse/

لغو اشتراک از تمام تماس‌ها

می‌توانید از ما بخواهید که درباره این مطالعه دیگر با شما تماس نگیریم. ما داده‌های نوزاد شما را برای تحقیق نگه می‌داریم اما دیگر با شما تماس نخواهیم گرفت. شما از طرف ما به‌روزرسانی‌ها یا درخواست‌های بیشتری دریافت نخواهید کرد.

نحوه لغو اشتراک:

به www.generationstudy.co.uk/unsubscribe مراجعه کنید.

اگر قبل از اینکه ما نتیجه آزمایش نوزادتان را به اشتراک بگذاریم لغو اشتراک کنید، ما برای اشتراک‌گذاری نتیجه با شما تماس خواهیم گرفت. اگر نتیجه آزمایش نوزاد شما مشکوک به بیماری باشد، او را برای آزمایشات تاییدکننده و مراقبت بالینی به NHS ارجاع خواهیم داد.

انصراف از شرکت در مطالعه

شما در هر زمانی می‌توانید نظر خود را درباره شرکت در مطالعه تغییر دهید و لازم نیست دلیل آن را به ما بگویید.

انصراف قبل از جمع‌آوری نمونه



نحوه انصراف: با تیم مطالعاتی تماس بگیرید یا به پزشک NHS اطلاع دهید

شما می‌توانید نظر خود را درباره جمع‌آوری نمونه تغییر دهید. قبل از تولد نوزادتان به مامای خود یا تیم مراقبت بهداشتی اطلاع دهید. بعد از زایمان نیز می‌توانید این تصمیم را بگیرید. پزشک NHS قبل از جمع‌آوری نمونه از شما اجازه می‌گیرد، و شما می‌توانید پاسخ منفی دهید. در صورت انصراف قبل از جمع‌آوری نمونه، نوزاد شما در مطالعه شرکت نخواهد کرد.

انصراف بعد از جمع‌آوری نمونه



نحوه انصراف: به www.generationstudy.co.uk/withdraw مراجعه کنید

بعد از جمع‌آوری نمونه می‌توانید نظر خود را درباره حضور در مطالعه تغییر دهید. اگر داده‌ها در حال حاضر در مجموعه تحقیقات ژنومی ملی ذخیره شده باشند، یا از آنها در تحقیق استفاده شده باشد، ما نمی‌توانیم آن را متوقف کنیم. اما می‌توانیم اطمینان حاصل کنیم که هیچ تحقیقات جدیدی انجام نگیرد، و هیچ اطلاعات مراقبت بهداشتی بیشتری جمع‌آوری نشود. به علاوه هر گونه نمونه باقیمانده را از بین خواهیم برد.

اگر قبل از اینکه ما نتیجه آزمایش نوزادتان را به اشتراک بگذاریم لغو اشتراک کنید، ما برای اشتراک‌گذاری نتیجه با شما تماس خواهیم گرفت. اگر نتیجه آزمایش نوزاد شما مشکوک به بیماری باشد، او را برای آزمایشات تاییدکننده و مراقبت بالینی به NHS ارجاع خواهیم داد. داده‌ها و نمونه نوزاد شما ذخیره نخواهد شد یا برای تحقیق مورد استفاده قرار نخواهد گرفت.

اگر کودک شما بخواهد انصراف دهد

وقتی کودک شما حدوداً 16 ساله شود، ما با او تماس می‌گیریم تا بررسی کنیم که آیا هنوز می‌خواهد در این مطالعه شرکت کند یا خیر. اگر نتوانیم با او تماس بگیریم، بعد از چندین دفعه تلاش معقول، او را از مطالعه خارج خواهیم کرد.

وقتی کودک شما بزرگ شود، می‌تواند خودش تصمیم بگیرد که آیا هنوز می‌خواهد در این مطالعه شرکت کند یا خیر. او می‌تواند برای اعلام انصراف با ما تماس بگیرد. شما می‌توانید در این امر به او کمک کنید.

برای مشاهده اطلاعیه حریم
خصوصی ما اسکن کنید



حفاظت از داده، ایمنی، و امنیت

تدابیر حفاظتی

در طول مطالعه، امکان دارد متوجه یک مسئله امنیتی شویم که روی شما یا نوزادتان تاثیر می‌گذارد. در این صورت، با تیم مطالعاتی همکاری خواهیم کرد تا این موضوع را مدیریت کنیم.

اگر متحمل آسیب مرتبط با مطالعه شوید

با اینکه بسیار نامحتمل است که در نتیجه شرکت در این مطالعه آسیب جسمی را تجربه کنید، اما ما بیمه‌ای داریم تا جراحات را در برخی شرایط پوشش دهیم. برای کسب اطلاعات بیشتر، لطفاً از طریق generationstudy@genomicsengland.co.uk با ما تماس بگیرید.

پرسش‌های عمومی

اگر درباره این مطالعه پرسش دیگری دارید، می‌توانید از طریق generationstudy@genomicsengland.co.uk یا شماره 0808 281 9535 با Genomics England تماس بگیرید.

چگونه از اطلاعات شما استفاده می‌شود

قانون عمومی حفاظت از داده (GDPR) و قانون حفاظت از داده بریتانیا مصوب سال 2018 بر نحوه پردازش و استفاده ما از داده‌های شخصی شما نظارت دارند.

شما از طریق زیر می‌توانید درباره نحوه استفاده ما از اطلاعات خود بیشتر بدانید:

✓ مراجعه به www.hra.nhs.uk/patientdataandresearch

✓ مطالعه برگه ما که در بیمارستان‌های شرکت‌کننده موجود است

✓ تماس با تیم مطالعاتی شما

✓ ارسال ایمیل به generationstudy@genomicsengland.co.uk

✓ تماس با شماره 0808 281 9535

✓ تماس با مسئول اطلاعات ما، با استفاده از اطلاعات فوق‌الذکر

دسترسی به داده‌های شما

شما حق دارید درباره اینکه ما کدام داده‌های شما را در اختیار داشته باشیم، درخواست بدهید. لطفاً توجه کنید که حقوق شما به عنوان فرد موضوع داده‌ها ممکن است به دلیل اهداف تحقیقاتی محدود باشد و اینکه چنین درخواستی برای استفاده از حقوق مربوط به فرد موضوع داده‌ها توسط مسئول محافظت از داده ما بررسی خواهد شد.

