

قياس مستوى الوعي والمعرفة بعلم الوراثة البشرية والتحليل الوراثية التشخيصية، ومعرفة مدى تأثير هذه التحاليل على الوالدين ممن لديهم أطفال مصابين بأمراض وراثية في المملكة العربية السعودية

الطالب/ بسام عدنان علي جمل الليل
المشرف الرئيسي/ أ.د. جمانة الأعمى
المشرف المساعد/ أ.د. نبيل بندقي

المستخلص

لقد أتاح التقدم في علم التقنيات الوراثية التقدم في مجال علم الوراثة الطبية. مكنت هذه التطورات من تحديد السمات الفردية، الحالات الصحية، وعوامل الخطر للاضطرابات الوراثية المختلفة. لكن، من أجل أن يكون لهذه التقنيات تأثير إيجابي لكل من الأفراد والأطباء، من الضروري أن يكون لدى المشاركين في مثل هذه التحاليل معلومات أساسية فيما يتعلق بعلم الوراثة البشرية وأثار هذه التحاليل ونتائجها على الفرد والمجتمع، بحيث لا يترتب على استخدام هذه التقنيات عوامل سلبية نفسية تؤثر على الأفراد وأسرهم. على الرغم من أن أولياء الأمور لديهم موقف إيجابي تجاه الاختبارات الجينية، إلا أنهم يفتقرون إلى المعلومات الأساسية في علم الوراثة البشرية. ولذلك، فإن الهدف من هذه الدراسة هو تقييم معلومات الوراثة البشرية الأساسية للوالدين الذين سيشارك أطفالهم في الاختبارات الجينية، وتقييم إدراك الوالدين وموقفهم اتجاه التحاليل الجينية، ومعرفة مدى تأثير هذه التقنيات على حياتهم الشخصية. تظهر نتائجنا أن ٧٦٪ من المشاركين لديهم معرفة جيدة إلى حد ما بعلم الوراثة، ولكن لا تزال هناك فجوة في مجالات محددة في علم الوراثة، مثل طريقة توارث المرض والعلوم الأساسية. عندما يتعلق الأمر بالتحاليل الوراثية، ٦٦٪ من الأفراد لديهم فكرة عن التحاليل الوراثية ومعظمهم كان لديهم آراء إيجابية اتجاه دور هذه التحاليل ولكن عند النظر إلى تأثير التحاليل الوراثية، فقد وجد أن معظم الأفراد لديه العديد من الضغوطات والقلق والخوف. وذكروا أن حياتهم الشخصية والعائلية ستتأثر بشكل كبير بنتائج التحاليل. لذلك، نختتم بالتوصية بضرورة تطوير الخدمات الوراثية وتوفير الاستشارات الوراثية على نطاق واسع في المملكة العربية السعودية للمساعدة في تثقيف وتوجيه العائلات عندما يتعلق الأمر بالاضطرابات الوراثية والاختبارات الوراثية والآثار المترتبة على كليهما ودعم الأسر في هذه الرحلة الصعبة.

Perceived Genetic Knowledge, Attitudes Towards Genetic Testing, and the Impact of Genetic Testing on Parents of Children Affected with Genetic Disorders in Saudi Arabia

Student\ Bassam Adnan Jamalalail
Supervisor\ Prof. Jumana Al-Aama
Supervisor\ Prof. Nabeel Bondagjii

Abstract

The advancement of genetic technologies has permitted the advancement in the field of medical genetics. These developments have enabled the identification of individual traits, health status, and risk factors for various disorders. In order for such technologies to have a positive impact for both individuals and clinicians, it is imperative that participants of such tests have a basic knowledge regarding basic genetics and the implications and results of such tests, so that genetic testing doesn't cause psychological and emotional harm to these individuals. Even though parents have a positive attitude towards genetic testing, they still lack basic genetic knowledge. The aims of this study are to improve areas of weakness in genetic services in Saudi Arabia, increase the awareness of genetic testing among parents, and avoid the psychological trauma that might happen as a result of genetic testing. Therefore, the objectives of this study are to assess basic genetic knowledge of parents whose children will participate in genetic testing, assess the parents' perception and attitudes towards genetic testing, and examine the implication that genetic testing has on their lives at the personal and familial level. Results show that 76% of participants had good knowledge of genetics, however there is still a gap in specific areas in genetics, such as disease inheritance and basic science. When it came to genetic testing, 66% of our sample heard of genetic testing, and most of them had positive views towards it. However, there was a significant impact of genetic testing among our sample as many reported distress, anxiety and fear. They reported that their personal and familial lives will be affected significantly once the results are available. In conclusion, the development of genetic services and genetic counseling in Saudi Arabia to help educate, guide and support families when it comes to genetic disorders, genetic testing, and the implications of both.