



## فرم رضایت نامه بیمار برای Whole Exome Sequencing Panel

عنوان سند :

### • NGS Panel Name .....

در این پانل تعداد ..... ژن مسئول بیماری ..... فقط با یک تست بررسی گشته و در صورت مشاهده جهش در ژن های مذکور، گزارش خواهد شد. تکنولوژی مورد استفاده در این تست، روش (WES) Whole Exome Sequencing می باشد. WES تستی برای یافتن تغییرات بیماریزا در ژنوم افراد است و در آن ناحیه ای از ژنوم که در بردارنده نواحی کد کننده ژنهاست، مورد بررسی همزمان قرار می گیرد. این آزمایش با دیگر تست های ژنتیکی که ممکن است قبلاً انجام داده باشید، متفاوت است. این تست ..... ژن گزارش شده در بیماری ..... را به طور همزمان توالی یابی کرده و ممکن است تغییرات در ژن های ویژه دخیل در این بیماری و یا تغییراتی که تا به حال با این بیماری همراه نبوده را شناسایی کند.

جهت انجام آزمایش Whole Exome Sequencing ، ۱۰-۵ میلی لیتر نمونه خون لازم است، که ممکن است عوارضی چون کبودی یا خونریزی به دنبال داشته باشد. DNA از نمونه خون استخراج شده و بعد از آن توالی یابی Exome صورت خواهد گرفت. توالی DNA فرد با توالی های کنترل (که به عنوان توالی مرجع شناخته می شوند) مقایسه خواهد شد. فهرستی از انواع (واریانت های) توالی ها که به طور بالقوه میتوانند مسبب بیماری باشند ایجاد خواهد شد. در نهایت واریانت کاندید باید توسط روش شناسایی ثانویه ای (توالی یابی مستقیم) تایید شود.

بعد از خواندن هر قسمت در صورت درک کامل، کنار آن علامت زده و امضاء نمایید.

### □ اینجانب متن ذیل در مورد هدف آزمایش و روش شناسی آزمایش را متوجه شدم:

- هدف از انجام این تست مولکولی ، تشخیص جهش ژنتیکی ایجاد کننده بیماری شماست.
- این تست شامل بررسی همه ژن های موجود در پانل ..... می باشد.
- نمونه خون برای جداسازی و خالص سازی DNA ، جهت آزمایشات ژنتیک مولکولی لازم است.

### □ اینجانب متن ذیل در مورد چگونگی گزارش نتایج آزمایش مربوطه در مرکز ژنتیک و پاتولوژی کریمی نژاد-

#### نجم آبادی را متوجه شدم:

- به علت پیچیدگی و اهمیت مفاهیم آزمایش، نتایجی که به شما گزارش خواهد شد، باید توسط پزشک یا مشاور ژنتیک شما تفسیر گردد. بعلاوه، براساس قانون هر کسی که به اطلاعات دسترسی دارد میتواند از نتایج آزمایش آگاه شود. نتایج تست بعد از ۳ الی ۶ ماه به شما اعلام خواهد شد.

### □ اینجانب متن ذیل در مورد نتایج آزمایش را متوجه شدم:

#### تمام ژن های موجود در این پانل در ایجاد ..... دخیل می باشند.

- برای بسیاری از ژن ها ، غربالگری اختصاصی و توصیه های پزشکی در دسترس میباشد. شناسایی جهش در هر کدام از ژن های دیگر مسئول بیماری مربوطه میتواند باعث به دست آوردن اطلاعات بیشتر جهت اخذ تصمیم های صحیح پزشکی و توصیه های اختصاصی در این زمینه گردد.
- شایان ذکر است که بسته به مثبت و یا منفی بودن، نتایج این تست ژنتیکی ممکن است به مدیریت بیماری کمک کند یا نکند. غربالگری، مداخله پیشگیری کننده و یا درمان (در صورت وجود) برای بیماری شما، بنا به نتایج این تست ممکن است در طول زمان تغییر نماید.



فرم رضایت نامه بیمار برای Whole Exome Sequencing Panel

عنوان سند:

شناسایی جهش های گزارش نشده در ژن های مورد بررسی در پانل.

• در صورت شناسایی جهشی جدید که تا به حال در مورد این بیماری گزارش نشده، چنانچه بتواند علت بیماری شما را توضیح دهد در نتایج حاصله گزارش خواهد شد. البته به این معنی نیست که بیماریزایی جهش جدید، به طور قطع قابل تأیید است.  
**نتایج تست برای اعضای خانواده شما نیز دارای اهمیت است، بنابراین ممکن است نمونه خون والدین بیمار نیاز شود.**

• چنانچه نتایج نشان دهد که شما حامل یک جهش ژنتیکی در هر کدام از ژن های مورد بررسی در پانل هستید، با مشورت پزشک شما ممکن است نمونه خون دیگر اعضای خانواده شما جهت وجود و یا عدم وجود آن جهش بررسی گردد.  
**نتایجی که برای آزمایش مولکولی ژنتیک گزارش میشود به صورت زیر است:**

**مثبت** - یک جهش در ژن یا ژن های مسؤول ..... شناسایی شده است.

**منفی** - هیچ جهشی در ژن های بررسی شده شناسایی نشده است.

**واریانت** - هیچ جهش مربوط به بیماری در ژن های مربوطه پیدا نشده است و در نتیجه واریانت یا واریانت های احتمالی دیگر باید بررسی شوند (تحقیقاتی).

\* در صورت شناسایی تغییراتی در دیگر ژن های مرتبط با ژن های دخیل در بیماری شما، آیا مایل به مطلع شدن از آنها هستید؟

بلی  خیر

• جهت به دست آوردن نتایج دقیق، ممکن است نمونه خون اضافی نیاز باشد.

**یافته های ثانویه:**

در حین بررسی اطلاعات بدست آمده از WES ممکن است جهش هایی نامرتب با بیماری به صورت اتفاقی یافت شوند که در صورتی که در ژن های زیر باشند بر طبق راهنمای (2016) ACMG در مورد یافته های ثانویه می توانند گزارش شوند. هدف شناسایی و مدیریت خطرها برای بیماری های ژنتیکی با نفوذ بالا است که از طریق مداخله های شناخته شده می تواند منجر به پیشگیری و یا کاهش عوارض جانبی و مرگ میر شود.

BRCA1, BRCA2, TP53, STK11, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, APC, MUTYH, BMP1A, SMAD4, VHL, MEN1, RET, PTEN, RB1, SDHD, SDHAF2, SDHC, SDHB, TSC1, TSC2, WT1, NF2, COL3A, FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, ACTA2, MYH11, MYBPC3, MYH7, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, GLA, MYL2, LMNA, RYR2, PKP2, DSP, DSC2, TMEM43, DSG2, KCNQ1, KCNH2, SCN5A, LDLR, APOB, PCSK9, ATP7B, OTC, RYR1, CACNA1S.

\* در صورت شناسایی تغییراتی در این ژن ها، آیا مایل به مطلع شدن از آنها هستید؟

بلی  خیر

اینجانب متن ذیل در مورد محدودیت های تکنیکی این آزمایش را متوجه شده ام:

• Whole Exome Sequencing توسط تکنولوژی Next Generation Sequencing (NGS) اجرا می گردد. در NGS حدود ۵-۱۰ درصد احتمال خطا وجود دارد، بنابراین تمام جهش های بالقوه باید توسط روش شناسایی ثانویه ای تأیید شود.



**فرم رضایت نامه بیمار برای Whole Exome Sequencing Panel**

عنوان سند :

- NGS نمی تواند به طور دقیق توالی های تکراری موجود در ژنوم فرد را توالی یابی کند، به این معنی که NGS نمی تواند اطلاعاتی در مورد نواحی تکرار گسترش (repeat expansions) که موجب بیماری هایی چون سندرم X شکننده، بیماری هانتینگتون، و دیستروفی میوتونی میشود را فراهم آورد.
- با وجود اینکه این آزمایش برای تشخیص جهش های قابل شناسایی در ژن های ذکر شده در پانل طراحی شده است، ممکن است تغییراتی مثل حذف ها و اضافه شدن های بزرگ (CNV) در ژنهای مذکور وجود داشته باشند که تکنولوژی این آزمایش قادر به شناسایی آنها نیست. بعلاوه، ممکن است ژن های دیگری که شامل این پانل نمیشاند یا تا به امروز شناخته نشده اند، مسؤول به وجود آمدن بیماری شما باشد.

□ اینجانب متن ذیل در مورد محدودیت های آزمایشگاهی استاندارد را متوجه شدم:

- نتایج غیر دقیق ممکن است به دلایل زیر اتفاق افتد:
  - جا به جا شدن نمونه ها، کیفیت پایین نمونه، عدم دسترسی به نمونه بعضی از اعضای خانواده، گزارش غیر دقیق نسبت های خانوادگی و شجره نامه، اطلاعات پزشکی غیر دقیق یا گمراه کننده در مورد شرایط بالینی بیمار یا افراد خانواده، و یا مشکلات تکنیکی.

□ اینجانب متن ذیل در مورد استفاده از نمونه خود را در تحقیقات متوجه شدم:

- در صورت منفی بودن نتیجه آزمایش شما، ممکن است نمونه DNA شما توسط مرکز ژنتیک و پاتولوژی کریمی نژاد-نجم آبادی برای بررسی های بیشتر بر روی ژنهای ذکر نشده در پانل و انجام تحقیقات علمی برای شناسایی ژنهای احتمالی مسؤول بیماری شما استفاده شود.

○ اینجانب رضایت میدهم که نمونه DNA من برای اهداف تحقیقاتی استفاده شود. امضاء

○ اینجانب رضایت نمیدهم که نمونه DNA من برای اهداف تحقیقاتی استفاده شود. امضاء

اینجانب تمامی اظهارات بالا را خوانده و اطلاعات راجع به آزمایش مولکولی ژنتیک را متوجه شدم. همچنین این فرصت به من داده شد تا سؤالی خود در مورد این آزمایش، چگونگی انجام آن، خطرات احتمالی و جایگزین ها ی دیگر برای این تست را قبل از امضای رضایتنامه مطرح نمایم. اینجانب با انجام آزمایش مولکولی ژنتیک موافق هستم. □

اینجانب به عنوان بیمار، یا نماینده قانونی بیمار اجازه استفاده از نمونه خون را در این پانل میدهم.

نام بیمار \_\_\_\_\_  
امضاء و تاریخ \_\_\_\_\_

نام ولی یا نماینده قانونی بیمار ( به همراه نسبت ) \_\_\_\_\_  
امضاء و تاریخ \_\_\_\_\_

نام شاهد \_\_\_\_\_  
امضاء و تاریخ \_\_\_\_\_