


مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی			
صفحه : 1 از 1	نام بخش : سیتوژنتیک	شماره ویرایش: 02	
عنوان سند : فرم رضایت نامه تشخیص قبل از تولد اختلالات کروموزومی با استفاده از OA-CGH			

GC:

در این مرکز از تکنیک Oligo array استفاده می شود که دارای پروب هایی به اندازه ۷۰ کیلو باز برای مناطقی که با بیماری خاصی در ارتباط است، می باشد. با توجه به محدودیت اطلاعات ما در ارتباط با برخی از یافته های ژنومیک در این آزمایش فقط حذف ژنومی بزرگتر از 0.5 MB مگاباز و مضاعف شدگی های بالای 1.0 MB گزارش می شود و فقط در صورتی اختلالات کوچکتر از آن گزارش می شود که ارتباط مستقیم و شناخته شده ای با بیماری داشته باشد.

۱- در موارد زیر توصیه به انجام آن وجود دارد:

الف- در کلیه جنین هایی که در سونوگرافی علاوه بر شک اختلالات کروموزومی ۲۱ ناهنجاری های دیگری نیز مشاهده شده است.

ب- در کلیه جنین هایی که ناهنجاری های قلبی در سونوگرافی نشان می دهند و به منظور رد کردن همزمان سندروم di-George

ج- در مواردی که والدین اختلالات کروموزومی متعادل دارند البته باید توجه داشت با این روش اختلال کروموزومی متعادل از کاریوتایپ کاملاً طبیعی قابل تشخیص نمی باشد.

د- کلیه جنین هایی که NT بالای 3.5 دارند.

ه- کلیه جنین هایی که کروموزوم مارکر یا جابجایی کروموزومی در کاریوتایپ دارند.

۲- جواب کلیه موارد نامتعادل کروموزومی را نشان می دهد و می تواند اختلالاتی را نیز نشان دهد که در کاریوتایپ قابل شناسایی نیست، از جمله کلیه میکرودلشن ها.

۳- جواب در عرض ۵-۷ روز کاری آماده است. (۱۰-۷ روز پس از تکمیل کشت سلولی)

۴- نیاز به DNA با مقدار بالا و کیفیت خوب داریم - به همین دلیل در رابطه با نمونه های جفت، کار بلافاصله پس از استخراج در صورت کافی بودن نمونه شروع می شود و ۷-۱۰ روز طول می کشد. برای نمونه مایع آمنیون زمان کشت و حجم سلول پس از کشت در تعیین زمان جوابدهی تاثیر می گذارد. زمان کشت حداقل ۱۰-۱۴ روز می باشد کار بر روی نمونه صرفاً بعد از آن امکان پذیر می باشد و ۷-۱۰ روز دیگر طول می کشد.

۵- لازم است بر روی کلیه نمونه های XX و پرز جفتی و یا مواردی که در بررسی به نظر مشکوک می رسند تست MCC نیز انجام داد.

۶- طبق آمار بین المللی در حدود ۰.۵ تا ۱ درصد امکان سقط یا عوارض دیگر به علت نمونه گیری از پرزهای جفتی (CVS) و ۰.۲۵ تا ۰.۵ درصد برای نمونه گیری از مایع آمنیوتیک وجود دارد.

در مواردی امکان تکرار، نمونه گیری مجدد و یا انجام تست تکمیلی وجود دارد. امکان عدم جوابدهی و یا تکرار برای نمونه های با کیفیت DNA نامناسب، یا کم بودن سلول های کشت شده و طولانی شدن زمان کشت وجود دارد. در صورت انجام کامل تست و عدم جوابدهی با توجه به مصرف کیت ناچاراً کلیه ی هزینه گرفته می شود. ولی در صورت امکان تکرار نمونه گیری، هزینه ی مجدد تعلق نمی گیرد.

مواردی که می تواند در این آزمایش قابل شناسایی نباشند:

- تریپلوئیدی است که معمولاً در سه ماهه دوم سقط می شوند.

- جابجایی های متعادل

۷- عوارض بالینی برخی یافته ها هنوز به روشنی مشخص نیست یا درصد ابتلا آن پایین است و مجوز سقط قانونی ندارند. لذا اینجانبان و تمایلی به اعلام این موارد نداریم.

اینجانبان و مطالب فوق را مطالعه نموده و در شرایط بدون استرس و با قبول

محدودیت های تست مایل به انجام oa-CGH روی نمونه جنین می باشیم. به اینجانبان توضیح داده شد که در مواردی امکان تکرار، نمونه گیری مجدد و یا انجام تست تکمیلی وجود دارد. وقت برای هر گونه پرسش و پاسخ برای اینجانبان فراهم بوده است.

نام زوجه: تاریخ: امضاء:

نام زوج: تاریخ: امضاء:

پزشک مشاور: تاریخ: امضاء: