



## رضایتنامه تست‌های غربالگری ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم‌ها قبل از لانه‌گزینی PGT(A,SR) Pre Implantation Genetic Testing (Aneuploidy, Structural Rearrangement)

شماره پرونده آزمایشگاه:

شماره پرونده مرکز IVF :

### هدف از انجام غربالگری و تشخیص قبل از لانه‌گزینی

تشخیص بیماری‌های ژنتیک قبل از لانه‌گزینی تکنیکی است که همزمان با IVF انجام می‌شود. تشخیص قبل از لانه‌گزینی به منظور شناسایی رویان‌های طبیعی جهت انتقال استفاده می‌شود. از این تکنیک می‌توان رویان‌هایی که اختلالات تعدادی کروموزوم‌ها (آنوپلوئیدی) دارند یا اختلالات ساختاری نامتعادل کروموزومی دارند.

آزمونی که شما انجام خواهید داد برای اختلالات تعدادی (آنوپلوئیدی) یا تعدادی - ساختاری کروموزوم‌ها است و دیگر موارد را شامل نمی‌شود. کلیه کروموزوم‌ها قابل بررسی است و چنانچه اختلال تعدادی در هر کدام از ۲۴ کروموزوم وجود داشته باشد مشخص می‌شود.

### آنوپلوئیدی چیست؟

کروموزوم‌ها اجزای درون سلول هستند که حاوی اطلاعات ژنتیک می‌باشند. سلول طبیعی انسان ۲۳ جفت و جمعاً ۴۶ کروموزوم دارد. رویان طبیعی ۲۳ کروموزوم از تخمک و ۲۳ کروموزوم از اسپرم می‌گیرد. ۲۲ جفت کروموزوم در افراد مذکر و مونث یکسان هستند بیست و سومین جفت کروموزوم‌های جنسی هستند که در افراد مونث ۲ کروموزوم X (یکی از تخمک و یکی از اسپرم) و در افراد مذکر یک کروموزوم X از تخمک و یک کروموزوم Y از اسپرم است.

در مواردی بخصوص با بالا رفتن سن مادر احتمال وجود کروموزوم‌های بیشتر و یا کمتر از ۲۳ عدد در تخمک و اسپرم وجود دارد رویان‌های حاصل از این تخمک‌ها و یا اسپرم‌ها بیشتر یا کمتر از ۴۶ کروموزوم خواهند داشت و آنوپلوئید هستند.

### عواقب آنوپلوئیدی برای رویان‌های آنوپلوئید چند اتفاق می‌افتد:

- ۱- تقسیم سلولی در مرحله رویانی متوقف می‌شود و رویان از بین می‌رود.
- ۲- پس از انتقال رویان به داخل رحم لانه‌گزینی رویان صورت نمی‌گیرد و بارداری ایجاد نمی‌شود.
- ۳- پس از لانه‌گزینی بارداری منجر به سقط می‌شود.
- ۴- در موارد نادری رویان‌های دارای اختلالات کروموزومی سقط نمی‌شوند و منجر به دنیا آمدن نوزاد با اختلالات کروموزومی می‌شود.

### دلایل انجام تست

انجام تشخیص قبل از لانه‌گزینی اختلالات کروموزومی می‌تواند شانس موفقیت IVF را بخصوص در موارد زیر افزایش دهد:

- ۱- در مادرانی که بالای ۳۵ سال سن دارند.
  - ۲- زوج‌هایی که سابقه IVF ناموفق قبلی دارند.
  - ۳- زوج‌هایی که سقط‌های مکرر یا بارداری با اختلالات کروموزومی تعدادی داشته‌اند.
- حتی برای زوج‌هایی که هیچکدام از موارد فوق را ندارند به نظر می‌رسد شانس موفقیت IVF را افزایش می‌دهد.

### خطرات و محدودیت‌ها

۱- در مواردی ممکن است وضعیت رویان با نتیجه بدست آمده متفاوت باشد. شایع‌ترین علت این اتفاق وجود موزائیسیم در رویان است. موزائیسیم زمانی است که سلول مورد آزمون با دیگر سلول‌های جنین از نظر ژنتیکی تفاوت داشته باشد. به همین دلیل تایید نتایج با انجام آمینوسنتز و تشخیص قبل از تولد اختلالات کروموزومی جهت تایید سلامت جنین در بارداری الزامی است. آزمایش کروموزومی جنین برای همه بارداری‌های حاصل از این تکنیک به صورت رایگان انجام می‌شود.

۲- احتمال عدم جوابدهی تست‌های ژنتیکی به هر کدام از علل فنی یا غیر مترقبه وجود دارد.

۳- احتمال دارد در یک سیکل رویان سالم برای انتقال وجود نداشته باشد و یا در صورت فریز کردن رویان‌ها مجدداً برنگردند.





۴- این آزمون فقط اختلالات کروموزومی تعدادی را مشخص می کند و سایر موارد بیماری ارثی از قبیل اختلالات ساختاری کروموزومها و بیماریهای تک ژنی یا دیگر اختلالات مادرزادی را مشخص نمی کند.

### روند انجام آزمایش

۱- بیوپسی می تواند روی سلول های تخمک (پولاربادی ۱ و یا ۲) رویان سه روزه (۸-۶ سلولی) و یا رویان ۵ روزه (بلاستوسیت) انجام شود. در لایه خارجی تخمک یا رویان منفذ کوچکی بوسیله لیزر ایجاد می شود و سلولها بوسیله لیزر جدا می شوند. احتمال آسیب به تخمک یا رویان در زمان بیوپسی وجود دارد. این خطر معمولاً ناچیز است.

نمونه گیری در مرکز ..... انجام می شود.

۲- سلولها پس از جداسازی به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد نجم آبادی ارسال می شوند. هر کدام از سلولها پس از تکثیر DNA از نظر اختلالات کروموزومی تعدادی بررسی می شوند. جواب کتبی مستقیماً به مرکز نازایی- ناباروری ..... ارسال می گردد و به بیمار ارائه نمی شود

❖ این احتمال وجود دارد که به علت کیفیت پایین نمونه ارسالی، نتیجه تکثیر کل ژنوم برای انجام آزمایش PGT(A,SR) قابل قبول نباشد. که در اینصورت ادامه کار بر روی رویان های تکثیر نشده، متوقف می شود.

۳- در صورت بارداری کلیه جنینها بایستی مجدداً با انجام آمینوسنتز مورد آزمایش کروموزومی قرار گیرند. \*

هزینه تست غربالگری قبل از لانه گزینی توضیح داده شد و همچنین نیاز به انجام تشخیص قبل از تولد در بارداری را متوجه شدیم.

چنانچه هر اتفاقی در این رابطه بیفتد کلیه متخصصین مرکز ناباروری و نازایی ..... و مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد - نجم آبادی را بری الذمه دانسته و جای هیچگونه اعتراضی در آینده نخواهیم داشت.

تمامی اطلاعاتی را که می خواستیم بدست آوریم و تمام پرسشهای ما بطور رضایت بخش پاسخ داده شده است و بدینوسیله با اطلاع کامل از لزوم انجام تست تشخیص قبل از تولد (PND) به عنوان بخش تکمیلی تست PGT(A,SR) رضایت خودمان برای انجام ندادن این تست را اعلام میداریم و هرگونه مسئولیت در قبال آن را بر عهده میگیریم.

خانم: اینجانب ..... کدملی: ..... متولد: .....

آقا: اینجانب ..... کدملی: ..... متولد: .....

آدرس: .....

تلفن ثابت: ..... تلفن همراه: ..... اینجانبان امضاء کنندگان زیر پس از مطالعه کلیه موارد ذکر شده در رضایت نامه و دریافت توضیحات و فرصت کافی برای پرسش و پاسخ، آگاهانه و در شرایط فاقد هرگونه فشار و اصرار با آگاهی کامل از احتمالات مطرح شده و نشده در انجام تست های مذکور و عواقب روحی و روانی و فیزیکی آن متوجه مزایا و محدودیت های غربالگری تشخیص ژنتیکی قبل از لانه گزینی شده ایم و مایل به انجام این تست در سیکل رویان های حاصل از لقاح در تاریخ ..... می باشیم. بدیهی است هیچگونه اعتراضی به نتایج نخواهد بود.

نام و نام خانوادگی خانم: ..... امضاء خانم: ..... تاریخ: ...../...../.....

نام و نام خانوادگی آقا: ..... امضاء آقا: ..... تاریخ: ...../...../.....

نام مشاور: ..... امضا: ..... تاریخ: ...../...../.....

❖ \* (براساس دستورالعمل بین المللی ESHRE لازم است تمامی خانم هایی که با روش PGT باردار میشوند، در هفته پانزدهم بارداری برای تشخیص قبل از تولد ناهنجاری ژنتیکی مربوطه مراجعه کنند. هزینه جداگانه ای برای آمینوسنتز کشت و مطالعه کروموزومی گرفته نمی شود. لازم است در هفته ۱۵ بارداری جهت نمونه گیری هماهنگ نموده و مراجعه نمایند.)

❖ \*ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the organization of PGT: ESHRE PGT Consortium Steering Committee; Filipa Carvalho et al.

