



فرم رضایت نامه بیمار برای Whole Exome Sequencing Panel

عنوان سند :

GC:

NGS Panel Name

در این پانل تشخیصی 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 Whole Exome Sequencing (WES) می باشد. WES تستی برای یافتن تغییرات بیماریزا در ژنوم افراد است و در آن ناحیه ای از ژنوم که دربردارنده نواحی کد کننده ژنهاست، مورد بررسی همزمان قرار می گیرد. این آزمایش با دیگر آزمایش های ژنتیکی که ممکن است قبلا انجام داده باشید، متفاوت است. این تست به بررسی ژنهایی می پردازد که تاکنون در دیتابیس OMIM با بیماری شما مرتبط گزارش شده اند و ممکن است تغییراتی در ژن های ویژه دخیل در بیماری پروباند خانواده و یا تغییراتی که تا به حال با این بیماری همراه نبوده است را شناسایی کند.

جهت انجام آزمایش Whole Exome Sequencing ، ۱۰-۵ میلی لیتر نمونه خون لازم است. 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.

- به علت پیچیدگی و اهمیت مفاهیم آزمایش، نتایجی که به شما گزارش خواهد شد، باید توسط پزشک یا مشاور ژنتیک شما تفسیر گردد. نتایج تست بعد از ۳ الی ۴ ماه به شما اعلام خواهد شد.
- 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 در صورت مثبت بودن، نتایج این تست ژنتیکی قادر است به مدیریت بیماری ، غربالگری و اقدامات پیشگیری کننده و یا درمان حمایتی برای بیماری (در صورت وجود) کمک نماید.

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

در صورت شناسایی جهش جدید مرتبط با فنوتیپ فرد بیمار، که تا به حال در مقالات و دیتابیس ها گزارش نشده است، چنانچه بتواند علت بیماری پروباند را توضیح دهد در نتایج حاصله گزارش خواهد شد. البته به این معنی نیست که بیماریزایی جهش جدید، به طور قطع قابل تائید است.

نتایجی که برای آزمایش مولکولی ژنتیک گزارش میشود به صورت زیر است:

مثبت - یک یا چند واریانت بیماریزا/ احتمالاً بیماریزا در ژن یا ژن های مسئول بیماری پروباند خانواده شناسایی شده است.

منفی - هیچ جهش بیماری زایی در ژن های بررسی شده شناسایی نشده است.

احتمال بیماریزایی نامشخص (VUS) : یک یا چند واریانت با احتمال بیماریزایی نامشخص در ژن یا ژنهای مرتبط با بیماری شما شناسایی شده است.

نامعلوم (Unclear): یک یا چند واریانت که ممکن است از نظر بالینی و یا ژنتیکی تا حدودی با بیماری شما مرتبط باشند شناسایی شده است. بررسی های بیشتر ژنتیکی و بالینی جهت اتخاذ تصمیم نهایی در مورد احتمال بیماریزایی واریانت/ واریانتهای شناسایی شده ضروری می باشد.



فرم رضایت نامه بیمار برای Whole Exome Sequencing Panel

عنوان سند :

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

خیر بلی

*لطفا در نظر داشته باشید که به دلیل توسعه ی روزافزون نرم افزارهای بیوانفورماتیکی و مقالات و گایدلاین ها در گذر زمان، امکان تغییر طبقه بندی (classification) بیماریزایی واریانت ها وجود دارد، لذا اکیدا توصیه می شود که در صورت قصد بارداری مجدد، جهت تایید و بررسی مجدد طبقه بندی واریانتها ، به مرکز مراجعه نمایید.

یافته های ثانویه:

در حین بررسی اطلاعات بدست آمده از WES ممکن است جهش هایی نامرتبط با بیماری به صورت اتفاقی یافت شوند که در صورتی که تغییرات بیماریزا/ احتمالا بیماریزا در ژنهای مورد تایید گایدلاین (ACMG SF V3.2 (2023) مشاهده شود، به عنوان یافته ی ثانویه گزارش می شود. لیست این ژنها در پایین آمده است. . در حقیقت، هدف از گزارش این یافته ها، شناسایی و مدیریت خطر 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.

ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATP7B, BAG3, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTBD, CACNA1S, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GAA, GLA, HFE, HNF1A, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MAX, TMEM127, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PALB2, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RBM20, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, TTR, VHL, WT1

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

خیر بلی

محدودیت های تکنیکی آزمایش

- Whole Exome Sequencing توسط تکنولوژی (NGS) Next Generation Sequencing اجرا می گردد. در NGS حدود ۵-۱۰ درصد احتمال خطا وجود دارد، بنابراین تمام جهش های بالقوه باید توسط روش شناسایی ثانویه ای تایید شود.
- 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) و یا نواحی اینترونی و تنظیمی در ژنهای مذکور وجود داشته باشند که تکنولوژی توالی یابی اگزوم قادر به شناسایی آنها نیست. بعلاوه، ممکن است ژن های دیگری که شامل این پانل نمیشوند یا تا به امروز شناخته نشده اند، مسؤول به وجود آمدن بیماری شما باشد.



فرم رضایت نامه بیمار برای Whole Exome Sequencing Panel

عنوان سند :

محدودیت های آزمایشگاهی استاندارد

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.

- 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 مسئول 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 سوالهای خود در مورد این آزمایش، چگونگی انجام آن، خطرات احتمالی و جایگزین های دیگر برای این تست را در شرایط بدون استرس، 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.

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