


مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی			
صفحه : ۱ از ۲	نام بخش : مولکولی	شماره ویرایش : 01	
عنوان سند : فرم رضایت نامه تست NGS-BRCA I-II Plus Del/Dup Panel			

GC number:.....

هدف از تست

این تست به منظور تشخیص تغییرات ژنتیکی در ژن های BRCA1 و BRCA2 طراحی شده است. این تست با استفاده از فناوری توالی یابی نسل جدید (Next-Generation Sequencing) انجام می شود و هدف اصلی آن شناسایی جهش های نقطه ای و نیز تغییرات حذف شدگی و افزوده شدگی و همچنین تغییرات تعداد کپی (Copy Number Variations CNVs) در نواحی کد کننده این ژن ها است. نتایج حاصل از این تست به شناسایی افراد خویشاوند در معرض خطر در خانواده نیز کمک می نماید. این تست منحصر برای شناسایی تغییرات ارثی (germline) طراحی شده است.

طریقه انجام تست

جهت انجام آزمایش، ۱۰-۵ میلی لیتر نمونه خون EDTA لازم است. قابل ذکر است که در برخی موارد جهت به دست آوردن نتایج دقیق، ممکن است نمونه خون اضافی نیز نیاز باشد. DNA از نمونه خون استخراج شده و بررسی برای ژن های BRCA1 و BRCA2 صورت می گیرد. توالی فرد با توالی های کنترل (که بعنوان توالی مرجع شناخته می شوند) مقایسه خواهد شد و تغییرات شناسایی شده در ژن های موجود در پانل براساس دستورالعمل ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) طبقه بندی شده و واریانت/واریانت های بیماریزا و احتمالاً بیماریزا و با احتمال بیماری زایی نامشخص (در شرایط ذکر شده در قسمت نتایج حاصل از تست) گزارش داده می شوند.

نتایج حاصل از تست

- **نتیجه مثبت** در این تست به معنای یافت شدن واریانت بیماریزا و احتمالاً بیماریزا در فرد مورد بررسی می باشد که نیازمند مشاوره ژنتیکی و پزشکی به منظور هدایت تست های بیشتر برای غربالگری، درمان های به موقع و موفق و نیز طول عمر بیشتری در فرد شود می باشد.
 - **نتیجه منفی**، عدم گزارش واریانت در نتیجه این تست، به منزلهی رفع خطر استعداد ژنتیکی فرد برای سرطان های بررسی شده نمی باشد و با در نظر گرفتن محدودیت های این تست، همچنان خطر وجود دارد. شایان ذکر است که واریانت های غیر بیماریزای (benign & likely benign) شناسایی شده توسط این تست در فرد گزارش نمی گردند.
- به علت پیچیدگی و اهمیت مفاهیم آزمایش، نتایجی که به شما گزارش خواهد شد، باید توسط پزشک یا مشاور ژنتیک شما تفسیر گردد. شایان ذکر است که بسته به مثبت و یا منفی بودن، نتایج این تست ژنتیکی ممکن است به مدیریت بیماری کمک کند. غربالگری، مداخله پیشگیری کننده و یا درمان برای بیماری شما، بنا به نتایج این تست ممکن است در طول زمان تغییر نماید. در صورت شناسایی تغییر جدید که تا به حال 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. 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، بررسی نمونه خون دیگر اعضای خانواده شما جهت وجود و یا عدم وجود آن جهش توصیه می گردد.

ریسک ها و محدودیت ها

پزشک/ مشاور اینجانب میزان موثر بودن و محدودیت های این تست را توضیح داده است و من میدانم که نتایج تست ممکن است استنتاجی قطعی در زمینه تعیین میزان بیماری زایی نداشته باشد. علاوه بر این ممکن است انجام آزمایش های بیشتری مورد نیاز باشد. در حالی که این تست بسیار دقیق می باشد اما ممکن است خطاهای نادری در تست صورت پذیرد. امکان دارد به دلایلی نتایج دقیق حاصل نگردد که عبارتند از جابجا شدن نمونه ها، پیوند مغز استخوان، انتقال خون در بازه زمان نزدیک به انجام این تست، کیفیت پایین نمونه، 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 همچنین مشکلات تکنیکی که محدود به این موارد نمی شود. گاهی اوقات به دلایل تکنیکی اصلاً نتیجه ای به دست نمی آید که در این صورت نمونه گیری دوباره صورت می گیرد. همچنین باید توجه داشت که اطلاعات علم ژنتیک بصورت مداوم در حال تغییر و پیشرفت است و اطلاعات افزوده شده در آینده میتواند بر روی تفسیر نتایج حاصل از این تست تأثیر گذار باشد. تغییرات مانند rearrangement های ساختاری و یا تغییراتی که در نواحی ژنی با ساختار پیچیده قرار دارند (short tandem repeat) و یا segmental duplication (ها) در این تست قابل شناسایی نمی باشد. علاوه بر این، تعیین جزئیات اختصاصی در خصوص تغییرات مثلاً حالت موزایسم، تعیین فاز و یا در مواردی که ابهام در مکان یابی وجود دارد، با این تست امکان پذیر نمی باشد. به جز در مواردی که به صراحت ذکر شده است، تغییرات توالی در نواحی پروموتور، اگزون های غیر کدکننده و سایر نواحی غیر کدکننده در این تست پوشش داده نمی شوند.



عنوان سند: فرم رضایت نامه تست NGS-BRCA I-II Plus Del/Dup Panel

به اینجانب / اینجانبان توضیح داده شد که ممکن است از نتایج فنی تست انجام شده برای اهداف علمی، تحقیقاتی با حفظ محرمانگی اطلاعات هویتی استفاده شود که بدین وسیله موافقت خود را با این موضوع اعلام می نمایم.

ضمناً توضیح داده شد که آزمایشگاه موظف است اطلاعات فنی را در صورت درخواست مراجع کشوری طبق آیین نامه های مصوب وزارت بهداشت در اختیار سازمان های مربوطه قرار دهد.

اینجانب/ اینجانبان امضاء کنندگان این رضایت نامه پس از مطالعه کلیه موارد ذکر شده در رضایت نامه و دریافت توضیحات و داشتن فرصت کافی برای پرسش و پاسخ، بطور آگاهانه و در شرایط فاقد هرگونه فشار و اصرار و با آگاهی کامل از احتمالات مطرح شده در انجام تست های مذکور و عواقب احتمالی روحی و روانی و فیزیکی آن، این رضایت نامه را امضا می کنم و بدینوسیله رضایت خود برای انجام پنل NGS-BRCA I-II Plus Del/Dup را اعلام می دارم. اینجانب به عنوان بیمار یا نماینده قانونی بیمار اجازه استفاده از نمونه خون را در این پانل می دهم. بدیهی است بعد از پذیرش آزمایش حذف آن امکانپذیر نیست.

اینجانب با انجام آزمایش مولکولی ژنتیک موافق هستم.

نام شاهد / امضاء و تاریخ

نام بیمار / امضاء و تاریخ

نام مشاور یا پزشک / امضاء و تاریخ

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