

# مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد - نجم آبادی



کد سند: TE-MCX-FO-074

شماره ویرای: 01

نام بخش: مولکولی

صفحه: ۱ از ۲

عنوان سند: فرم رضایت نامه تست تشخیص ژنتیکی سرطان های توده ای و غیر توده ای با استفاده از  
NGS – Multi Cancer panel (60 genes) Plus CNV Analysis

GC: .....

نام بیمار:

تاریخ تولد: ...../...../.....

تاریخ مراجعه: ...../...../.....

## هدف از تست

این تست با هدف به حداکثر رساندن قدرت تشخیص در افرادی که دارای سرطان های توده ای و غیر توده ای را درگیر می کنند، طراحی شده است. این تست می تواند در زمان مناسب منجر به شناسایی و تایید تشخیص عامل بیماری زا و/یا عامل خطر شده و به هدایت نحوه درمان و تصمیم گیری های درمانی و مدیریت بیماری کمک نماید. این تست منحصرًا برای شناسایی تغییرات سوماتیک (somatic) طراحی شده است. در این پانل تغییرات در نواحی کد کننده ی ۶۰ ژن دخیل در سرطان های توده ای و غیر توده ای مورد بررسی قرار می گیرند (www.nccn.org). هم چنین، لازم به ذکر است که این تست عمدتًا برای شناسایی جهش های نقطه ای و نیز تغییرات حذف شدگی و افزوده شدگی تا حداکثر با اندازه ۵۰ جفت باز طراحی شده و هم چنین در این تست تغییرات بزرگتر از ۵۰ جفت باز و/یا حذف و افزودگی های بزرگ (Copy Number Variations; CNVs) فقط برای ژن های **CCNE1, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, KDR, KRAS, MET, MYC, PDGFRA, PIK3CA** مورد بررسی قرار می گیرد.

## طریقه انجام تست

جهت انجام آزمایش، ۱۰-۵ میلی لیتر نمونه خون EDTA و/یا بافت پارافینه 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 و/یا بافت استخراج شده و بعد از آن با پانل سرطان های توده ای و غیر توده ای توالی یابی هدفمند برای ۶۰ ژن مرتبط صورت خواهد گرفت. تغییرات شناسایی شده در ۶۰ ژن موجود در پانل براساس دستورالعمل های معتبر بین المللی صورت می گیرد.

## نتایج حاصل از تست

طبقه بندی واریانت/واریانت های شناسایی شده بر اساس دستورالعمل های معتبر بین المللی (ACMG)

۱. با اهمیت بالینی قوی

۲. با اهمیت بالینی بالقوه

۳. با اهمیت بالینی نامشخص

علاوه بر این اطلاعات تشخیصی و دارویی و پیش آگهی مرتبط با واریانت شناسایی شده بر اساس اطلاعات موجود در پایگاه های داده ای معتبر در زمان گزارش ارائه می گردد.

به علت پیچیدگی و اهمیت مفاهیم آزمایش، نتایجی که به شما گزارش خواهد شد، باید توسط پزشک شما تفسیر گردد.

## ریسک ها و محدودیت ها

پزشک/مشاور اینجانب برای من (نام و نام خانوادگی فرد متقاضی: .....) 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 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.

در پانل **Multi Cancer panel (60 genes) Plus CNV Analysis** برای ۶۰ ژن مرتبط با ایجاد خطر در سرطان های توده ای و غیر توده ای طراحی شده است. همچنین با وجود اینکه این آزمایش برای تشخیص تغییرات 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 ژن های مذکور وجود داشته باشند که این تکنولوژی قادر به شناسایی آنها در برخی از ژن های این پنل نیست. بعلاوه، ممکن است ژن های دیگری که شامل این پانل نمی باشند یا تا به امروز شناخته نشده اند، عامل ایجاد بیماری شما باشد. در هر حال، 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 تاثیر گذار باشد. تغییرات مانند rearrangement های ساختاری (inversions, gene conversion, translocation و مواردی مشابه) 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.

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد - نجم آبادی



کد سند: TE-MCX-FO-074 شماره ویرای: 01 نام بخش: مولکولی صفحه: ۲ از ۲

عنوان سند: فرم رضایت نامه تست تشخیص ژنتیکی سرطان های توده ای و غیر توده ای با استفاده از  
**NGS –Multi Cancer panel (60 genes) Plus CNV Analysis**

علاوه بر این، تعیین جزئیات اختصاصی در خصوص تغییرات مثلا 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.

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 امضاء می کنم و از مرکز درخواست انجام آزمایش را دارم. بدیهی است بعد از پذیرش آزمایش حذف آن امکان پذیر نیست.

بدینوسیله رضایت خود برای انجام تست تشخیص ژنتیکی را تشخیص سرطان های توده ای و غیر توده ای پانل **NGS-Multi Cancer panel (60 genes) Plus CNV Analysis** اعلام می دارم.

لیست ژن هایی که در این تست مورد بررسی قرار می گیرند (60 ژن):

<b>ABL1</b>	<b>CCNE1</b>	<b>EGFR</b>	<b>FGFR2</b>	<b>GNAS</b>	<b>JAK3</b>	<b>MLH1</b>
<b>AKT1</b>	<b>CDH1</b>	<b>ERBB2</b>	<b>FGFR3</b>	<b>HNF1A</b>	<b>KDR</b>	<b>MPL</b>
<b>ALK</b>	<b>CDKN2A</b>	<b>ERBB4</b>	<b>FLT3</b>	<b>HRAS</b>	<b>KIT</b>	<b>MYC</b>
<b>APC</b>	<b>CSF1R</b>	<b>EZH2</b>	<b>FOXL2</b>	<b>IDH1</b>	<b>KRAS</b>	<b>NOTH</b>
<b>ATM</b>	<b>CTNNB1</b>	<b>FBXW</b>	<b>GNA11</b>	<b>IDH2</b>	<b>MAP2</b>	<b>NPM1</b>
<b>BRAF</b>	<b>DDR2</b>	<b>FGFR1</b>	<b>GNAQ</b>	<b>JAK2</b>	<b>MET</b>	<b>NRAS</b>
<b>NTRK1</b>	<b>PTPN11</b>	<b>SMAR</b>	<b>NTRK2</b>	<b>PACS1</b>	<b>SMO</b>	<b>NTRK</b>
<b>RB1</b>	<b>SRC</b>	<b>PDGF</b>	<b>RET</b>	<b>STK11</b>	<b>PIK3C</b>	<b>ROS1</b>
<b>TP53</b>	<b>PTEN</b>	<b>SMAD</b>	<b>VHL</b>			

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

امضاء و تاریخ

نام شاهد

امضاء و تاریخ

نام بیمار

امضاء و تاریخ

نام مشاور/پزشک

امضاء و تاریخ

نام ولی یا نماینده

قانونی بیمار (به همراه نسبت):