



شماره پذیرش: GC: .....

اینجانبان از مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی درخواست تشخیص قبل از تولد تغییری که در ژن ..... در فرزندمان ..... / در من ..... / در همسر ..... شناسایی شده است داریم. این تغییر براساس استانداردهای American collage medical Genetics and Genomic (ACMG) دانشکده پزشکی ژنتیک و ژنومیک آمریکا در دستة:

Likely Pathogenic (احتمالاً بیماری‌زا) این جهش به صورت احتمالاً بیماری‌زا دسته بندی شده است به این معنی می‌باشد که به احتمال ۹۰٪ عامل بیماری می‌باشد.

Variant of Uncertain Significance (VUS) (با اهمیت بالینی نامشخص) این جهش به صورت VUS دسته بندی شده است به این معنی می‌باشد که اهمیت آن نامشخص است. بالطبع بیماری‌زایی این جهش مورد تأیید قطعی قرار نگرفته است. پس عامل بودن این واریانت هنوز قطعی نمی‌باشد و انجام تست تشخیص پیش از تولد با محدودیت می‌باشد.  
تاریخ: ..... / ..... / ..... امضاء خانم ..... امضاء آقا .....

قبل از فوت برای فرزندمان معاینه بالینی در این مرکز انجام نشده است و هیچ مدارک پزشکی از فرزندمان مبنی بر تأیید بیماری وجود ندارد. پس امکان مطابقت بالینی وجود نداشته  
تاریخ: ..... / ..... / ..... امضاء خانم ..... امضاء آقا .....

قبل از فوت مطابقت بالینی واریانت ژن یافت شده با بیماری صورت نگرفته است. پس امکان مطابقت بالینی وجود نداشته  
تاریخ: ..... / ..... / ..... امضاء خانم ..... امضاء آقا .....

همچنین از آنجایی که برای واریانت شناسایی شده امکان مطابقت قطعی با علائم فرزندمان وجود نداشته، اگر مشکلات فرزندمان مربوط به ژن و یا ژن های دیگر باشد، انجام PND از نظر این واریانت کمک کننده نخواهد بود.  
تاریخ: ..... / ..... / ..... امضاء خانم ..... امضاء آقا .....

شناسایی ژن بیماری‌زا در مرکز دیگر صورت گرفته است و ما فقط واریانت شناسایی شده را چک می‌کنیم و نسبت به صحت و کامل بودن آزمایش اولیه نمی‌توانیم اظهار نظر نمائیم.  
تاریخ: ..... / ..... / ..... امضاء خانم ..... امضاء آقا .....

تصمیم گیری سقط درمانی برای واریانت شناسایی شده با پزشک قانونی می‌باشد و این مرکز مسئولیتی جهت سقط درمانی ندارد.  
تاریخ: ..... / ..... / ..... امضاء خانم ..... امضاء آقا .....

باتوجه به اینکه واریانت ..... قبلاً به روش سانگر در مرکز تایید نشده است ممکن است در زمان طراحی پرایمر متوجه شویم که تایید واریانت قابل انجام نمی‌باشد و در آن صورت مجبور هستیم تست mutation confirmation زوجین و جنین را کنسل کنیم وهزینه mutation confirmation به جز استخراج DNA برگردانده می‌شود.  
تاریخ: ..... / ..... / ..... امضاء خانم ..... امضاء آقا .....



## فرم رضایتنامه محدودیت‌های تست های مولکولی

عنوان سند :

با توجه به اینکه واریانت ..... قبلا به روش سانگر در مرکز تایید نشده است ممکن است تا طراحی پرایمر و سفارش آن زمان جوابدهی طولانی شود و مهلت سقط قانونی از دست رود.

تاریخ...../...../..... امضاء خانم امضاء آقا

با توجه به اینکه نمونه آمینون جهت بررسی مولکولی گرفته شده است تا زمان کشت سلول و سپس استخراج DNA و بررسی جنین از نظر ژن مورد نظر ممکن است مهلت قانونی از دست رود وانجام آزمایش صرفا جهت اطمینان خاطر خواهد بود.

تاریخ...../...../..... امضاء خانم امضاء آقا

در ۱٪ مواقع ممکن است در مایع پرز جفتی گرفته شده آلودگی با سلول مادری وجود داشته باشد از این رو می توانیم با انجام تست MCC متوجه شویم که پرزهای گرفته شده مربوط به جنین می باشدیا مادر در صورتی که سلول ها مربوط به مادر باشد نمونه گیری مجدد توصیه می شود.

تاریخ...../...../..... امضاء خانم امضاء آقا

در مواردی که نمونه آمینون خونی باشد احتمال آلودگی با سلول های مادری وجود دارد و می توانیم با انجام تست MCC متوجه این موضوع شویم همچنین در نمونه های خونی احتمال طولانی تر شدن جواب آزمایش و یا تکرار نمونه گیری وجود دارد.

تاریخ...../...../..... امضاء خانم امضاء آقا

در بارداری های دوقلو توصیه به انجام twin-QF PCR قبل از انجام تست مولکولی می شود اگر ماهیت DNA هر دو قل همانند هم باشند می تواند به علت همسان بودن دو قلوها باشد و یا در نمونه گیری فقط از یک ساک نمونه گرفته شده است که در آن صورت پزشک نمونه گیر باید تصمیم نماید که نیاز به نمونه گیری مجدد می باشد یا خیر.

تاریخ...../...../..... امضاء خانم امضاء آقا

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 می‌نمایم.

ضمنا توضیح داده شد که آزمایشگاه موظف است اطلاعات فنی را در صورت درخواست مراجع کشوری طبق آیین‌نامه‌های مصوب وزارت بهداشت در اختیار سازمان‌های مربوطه قرار دهد.

اینجانب/ اینجانبان امضاء کنندگان این رضایت‌نامه پس از مطالعه کلیه موارد ذکر شده در رضایت‌نامه 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 رضایت‌نامه را امضا می‌کنم و از مرکز درخواست انجام آزمایش را دارم. بدیهی است بعد از پذیرش آزمایش حذف آن امکانپذیر نیست.

بدینوسیله رضایت خود را برای انجام آزمایش اعلام می‌دارم.

تاریخ...../...../..... امضاء خانم امضاء آقا

تاریخ...../...../..... نام و امضاء مشاور