


| | | | |
|--|-------------------|-------------------|--|
| مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی | | |  |
| صفحه : ۱ از ۲ | نام بخش : مولکولی | شماره ویرایش : 02 | |
| عنوان سند : فرم رضایت نامه تست NGS-Carrier Screening-Medical Exome | | | |

شماره پذیرش: GC:

□ NGS-Carrier Screening-Medical Exome

هدف از تست

این تست به منظور تعیین وضعیت ناقل بودن فرد برای کلیه ی ژن هایی که در پایگاه اطلاعاتی OMIM، دارای فنوتیپ با الگوی توارث اتوزم مغلوب (autosomal recessive) و وابسته به جنس (X-linked) هستند، طراحی شده است.

طریقه انجام تست

جهت انجام آزمایش Whole Exome Sequencing، ۱۰-۵ میلی لیتر نمونه خون لازم است که ممکن است عوارضی چون کبودی یا خونریزی به دنبال داشته باشد. DNA از نمونه خون استخراج شده و بعد از آن توالی یابی کل اگزوم صورت خواهد گرفت. توالی فرد با توالی های کنترل (که بعنوان توالی مرجع شناخته می شوند) مقایسه خواهد شد و تغییرات شناسایی شده در ژنهای دارای فنوتیپ مغلوب در دیتابیس OMIM، براساس دستورالعمل (American College of Medical Genetics and Genomics) ACMG طبقه بندی شده و واریانت / واریانتهای بیماریزا و احتمالاً بیماریزا و با احتمال بیماری زایی نامشخص (با 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 یک یا چند واریانت بیماریزا، احتمالاً بیماریزا و با احتمال بیماریزایی نامشخص (که می توانند به صورت بالقوه موجب ایجاد بیماری گردند) در فرد مورد بررسی می باشد که نیازمند مشاوره ژنتیکی و پزشکی برای جلوگیری از بروز احتمالی اختلالات ژنتیکی در فرزندان می باشد.
- **نتیجه منفی** عدم گزارش واریانت در نتیجه این تست، به منزله ی ریسک پایین در ناقل بودن این فرد برای اختلالات بررسی شده می باشد، با این حال با در نظر گرفتن محدودیتهای این تست، ریسک ناقلی فرد همچنان وجود دارد. شایان ذکر است که واریانتهای غیر بیماریزای شناسایی شده توسط این تست در فرد گزارش نمی گردند.
- **نتیجه نامشخص** در مواردی که یکی از زوجین ناقل واریانت بیماریزا یا احتمالاً بیماریزا در یکی از ژنهای این پانل باشد، در این صورت واریانتهای با احتمال بیماریزایی نامشخص (Variant of Uncertain Significance) همان ژن، در زوج دیگر گزارش می گردد.

*لطفاً 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 گزارش شده وجود دارد، لذا اکیدا توصیه می شود که در صورت قصد داشتن برای بارداری، جهت تایید و بررسی مجدد طبقه بندی واریانت خود، به مرکز مراجعه نمایید.

ریسکها و محدودیتها

پزشک 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 خطر بارداری نداشته باشد. علاوه بر این ممکن است انجام آزمایشات بیشتری برای اینجانب و/یا همسرم 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 یا مشکلات تکنیکی که محدود به این موارد نمی شود. گاهی اوقات به دلایل تکنیکی اصلا نتیجه ای به دست نمی آید که در این صورت نمونه گیری دوباره صورت می گیرد.

تست Whole Exome Sequencing توسط تکنولوژی Next Generation Sequencing انجام می گردد. این تکنیک نمی تواند به طور دقیق توالی های تکراری موجود در ژنوم فرد را توالی یابی کند، به این معنی که نمی تواند اطلاعاتی در مورد نواحی تکرار گسترش (repeat expansions) که موجب بیماریهایی چون سندروم X شکننده، بیماری هانتینگتون و دیستروفی میوتونی می شود را فراهم آورد. همچنین

| | | | |
|---|-------------------|-------------------|--|
| مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی | | |  |
| صفحه : ۲ از ۲ | نام بخش : مولکولی | شماره ویرایش : 02 | |
| عنوان سند : فرم رضایت نامه تست NGS-Carrier Screening-Medical Exome | | | |

تغییراتی مانند حذف‌ها و اضافه شدن‌های بزرگ (CNV copy number variation) و باز آرایه‌های کروموزومی (chromosomal rearrangements) توسط این تست قابل شناسایی نیستند، برای مثال بیماری SMA که اکثراً بدنبال حذف در ژن SMN1 پیش می‌آید با این روش قابل شناسایی نخواهد بود. باید در نظر داشت که با وجود کارایی بالای تست NGS برای بررسی همزمان تعداد بالای ژنها، این روش، خوانش (coverage) کامل برای همه ژنهای مورد بررسی را بدست نمی‌آورد.

لازم بذکر است که در این تست تنها ژنهایی بررسی می‌شوند که هم اکنون در دیتابیس OMIM ارتباط آنها با ایجاد بیماری اثبات شده است.
* لطفا در نظر داشته باشید در این تست، فنوتیپ‌هایی که در داده پایگاه OMIM، مرتبط با استعداد ابتلا (Susceptibility)، بیماری‌های دارای بروز دیررس (Late onset) و یا فنوتیپ‌های ملایم (Mild) و یا بدون علامت (Asymptomatic) هستند و یا مسئول ایجاد یک صفت (و نه بیماری) می‌باشند مورد بررسی قرار نمی‌گیرند.

* شایان ذکر است که واریانت‌های بیماریزا/ احتمالاً بیماریزای با نفوذ پایین (Low penetrance) تنها در صورتی به بیمار گزارش میشوند که والد دیگر دارای یک واریانت بیماریزای قوی در همان ژن باشد.
باید خاطر نشان کرد 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.

اینجانب/اینجانبان بدینوسیله تایید می‌نمایم که متون فوق در مورد هدف از این تست، طریقه انجام تست، نحوه گزارش نتایج و ریسک‌ها و محدودیت‌های موجود را متوجه شده‌ام.
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.
ضمناً 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 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 تست‌های 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.
 اینجانب با انجام آزمایش NGS-Carrier Screening-Medical Exome موافق هستم.

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

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