



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 در بردارنده 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 بیماریزایی 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, BTBD9, 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, 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 Next Generation Sequencing (NGS) 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:

محدودیت‌های آزمایشگاهی استاندارد

نتایج غیر دقیق ممکن است به دلایل زیر اتفاق افتد: کیفیت پایین نمونه، عدم دسترسی به نمونه بعضی از اعضای خانواده، گزارش غیر دقیق نسبت‌های خانوادگی و شجره نامه، اطلاعات پزشکی غیر دقیق یا گمراه کننده در مورد شرایط بالینی بیمار یا افراد خانواده، و یا مشکلات تکنیکی.

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 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. اینجانب به عنوان بیمار یا نماینده قانونی بیمار اجازه استفاده از نمونه خون را در این پانل میدهم. بدیهی است بعد از پذیرش آزمایش حذف آن امکانپذیر نیست.

اینجانب با انجام آزمایش مولکولی ژنتیک موافق هستم.

امضاء و تاریخ

نام بیمار

امضاء و تاریخ

نام ولی یا نماینده قانونی بیمار (به همراه نسبت)

امضاء و تاریخ

نام شاهد