



عنوان سند: **فرم رضایت نامه انجام تست A-CGH بر روی نمونه‌های محصول سقط**

- ۱) در این مرکز از تکنیک Oligo array استفاده می‌شود که از پروب‌هایی به اندازه ۷۰ کیلو باز برای مناطقی که با بیماری خاصی در ارتباط است و با توجه به محدودیت اطلاعات ما در ارتباط با برخی از یافته‌های ژنومیک فقط حذف ژنومی و مضاعف شدگی‌های بالای ۱,۰ مگا باز گزارش می‌شود.
- ۲) امکان انجام تست BAC array برای محصول سقط‌های کمتر از ۲۰ هفته با قدرت تشخیص ۱۰ مگاباز وجود دارد. این تست اختلالات کروموزومی بزرگ را تشخیص می‌دهد که در محصول سقط‌های زیر ۲۰ هفته بیشتر دیده می‌شود.
- ۳) برای نمونه‌های محصول سقط که فاقد جنین قابل رویت هستند، ابتدا تست MCC برای بررسی احتمال آلودگی مادری انجام می‌شود:
- (a) اگر نمونه فاقد آلودگی مادری باشد، تست A-CGH به صورت خودکار انجام می‌شود.
- (b) اگر نمونه کاملاً مادری باشد و فاقد نمونه‌ی جنینی کافی باشد، با زوجین تماس حاصل می‌شود و با اطلاع ایشان تست کنسل می‌شود و هزینه‌ی تست A-CGH عودت داده می‌شود. اما هزینه MCC QF که کار انجام شده است برگردانده نمی‌شود.
- (c) اگر نمونه دارای آلودگی مادری باشد، از آنجاییکه در درصدی از این موارد احتمال شناسایی اختلالات کروموزومی وجود دارد در صورت رضایت ایشان تست A-CGH انجام می‌شود.
- ۴) بررسی والدین جهت تعیین منشأ بسیاری از اختلالات ضروری است و در مواردی نیاز به انجام تست تکمیلی وجود دارد.
- ۵) در موارد زیر امکان عدم جوابدهی وجود دارد:
۱. نمونه با شرایط نامناسب: آزمایشات بر روی DNA استخراج شده از نمونه انجام می‌شود. در مواردیکه امکان استخراج DNA نباشد پس از کسر هزینه استخراج DNA، بقیه تست کنسل شده و هزینه‌های مربوط به آنان برگردانده می‌شود.
۲. ظاهر نمونه مناسب است ولی DNA مناسبی استخراج نمی‌شود.
۳. نمونه و DNA ظاهراً مناسب هستند ولی کنترل کیفی نتیجه نهایی قابل قبول نیست: در مواردیکه در کروموزوم‌های شایع و جنسی اختلال مشخصی رویت نگردد بقیه کروموزوم‌ها مورد بررسی قرار می‌گیرند. در ۱-۲٪ موارد به علت اختلال خرد شدن و تجزیه شدن بیش از حد DNA اولیه (که متأسفانه قبل از انجام آزمایش قابل تشخیص نمی‌باشد) احتمال دارد آزمایش به نتیجه نرسد، چون کار انجام شده است هزینه‌ای برگردانده نمی‌شود.
- ۶) محدودیت: جابجایی‌های متعادل را شناسایی نمی‌کند.

نتیجه می‌تواند ۳ حالت داشته باشد:

غیر طبیعی: شناسایی حذف و یا افزایش کروموزومی که با یک فنوتیپ مشخص همراهی دارد.

طبیعی: حذف و یا افزایش کروموزومی با اهمیت بالینی شناسایی نشده است. از جمله شناسایی حذف و یا افزایش کروموزومی که در جمعیت طبیعی هم شناسایی می‌شود. توجه داشته باشید که فرد ممکن است بیماری ارثی دیگری از قبیل تک ژنی داشته باشند که در این بررسی قابل شناسایی نباشد همچنین این بررسی جابجایی‌های متعادل را تشخیص نمی‌دهد.

جواب نامعلوم: در ۱-۳٪ موارد ممکن است حذف و یا افزایش کروموزومی شناسایی شود که با فنوتیپ مشخصی ارتباط ندارد و اهمیت بالینی آن مشخص نیست. در این موارد و در کلیه مواردی که نتیجه غیر طبیعی دیده می‌شود، بررسی والدین لازم و ضروری است. اگر والدین واقعی نباشند، می‌تواند باعث گمراهی در تفسیر جواب شود.

- برای تعیین منشأ اختلال، مشاوره ژنتیک قبل از انجام A-CGH و بعد از دریافت جواب توصیه می‌شود.

از آنجاییکه در درصدی از این موارد احتمال شناسایی اختلالات کروموزومی وجود دارد در صورت تایید آلودگی مادری در نمونه:

- (a) تست A-CGH انجام شود (b) تماس گرفته شود

با آگاهی از مطالب فوق و پس از مطالعه و دریافت توضیحات، اینجانب در شرایط بدون استرس درخواست بررسی A-CGH روی نمونه - ی محصول سقط خود را دارم. به اینجانب توضیح داده شد که در مواردی امکان تکرار و یا انجام تست تکمیلی وجود دارد. وقت برای هر گونه پرسش و پاسخ برای اینجانبان فراهم بود.

تاریخ:

امضاء

نام: