

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی				
کد سند : TE-CMA-FO-026	شماره ویرایش : 07	نام بخش : سیتوژنتیک	صفحه : 1 از 2	
عنوان سند : فرم رضایت نامه ی انجام تست Oligo array-CGH برای نمونه های خون و سرطان (بلوک پارافینی/مغز استخوان)				

شماره پذیرش: GC:

آزمایش Oligo array CGH با هدف تشخیص ناهنجاری های کروموزومی و حذف ها و مضاعف شدگی های ژنومی مورد استفاده قرار می گیرد. روشی با وضوح بالا در کل ژنوم است و گاهی اوقات کاریوتایپ مولکولی نیز نامیده می شود. قدرت شناسایی و دقت و صحت این تست نسبت به کاریوتایپ چندین برابر است. این آزمایش کلیه موارد نامتعادل کروموزومی را نشان می دهد و می تواند اختلالاتی را نیز نشان دهد که در کاریوتایپ قابل شناسایی نیست، از جمله کلیه میکرودلشن ها. همچنین در بسیاری از موارد می تواند در شناسایی اختلالات در کاریوتایپ هایی با اختلال و قطعه ناشناخته و کروموزوم مارکر نامشخص مفید باشد.

نتیجه می تواند ۳ حالت داشته باشد:

غیر طبیعی: شناسایی حذف و یا افزایش کروموزومی که با یک فنوتیپ مشخص همراهی دارد. در این موارد ممکن است بررسی والدین نیز لازم باشد.

طبیعی: عدم شناسایی حذف و یا افزایش کروموزومی و یا پیدا شدن مواردی که در جمعیت طبیعی هم دیده می شود و فاقد علامت بالینی است .
جواب نامعلوم: در ۱-۳٪ موارد ممکن است حذف و یا افزایش کروموزومی شناسایی شود که فنوتیپ مشخصی در رابطه با آن اثبات نشده و اهمیت بالینی آن مشخص نیست. در این موارد و در کلیه مواردی که نتیجه غیر طبیعی دیده می شود، بررسی والدین و یا اقوام لازم و ضروری باشد.

- مشاوری ژنتیک قبل از انجام OA-CGH و بعد از دریافت جواب توصیه می شود.
- مواردی که می تواند در این آزمایش قابل شناسایی نباشند:
 - تریپلوئیدی است که معمولاً در سه ماهه دوم سقط می شوند.
 - جابجایی های متعادل نیز شناسایی نمی شوند
- در موارد زیر امکان عدم جوابدهی وجود دارد:
 - نمونه با شرایط نامناسب: آزمایشات بر روی DNA استخراج شده از نمونه انجام می شود. در مواردیکه امکان استخراج DNA نباشد، پس از کسر هزینه استخراج DNA، بقیه تست کنسل شده و هزینه های مربوط به آنان برگردانده می شود.
 - ظاهر نمونه مناسب است ولی DNA مناسبی استخراج نمی شود.
 - نمونه و DNA ظاهراً مناسب هستند ولی کنترل کیفی نتیجه نهایی قابل قبول نیست: در مواردیکه در کروموزوم های شایع و جنسی اختلال مشخصی رویت نگردد، بقیه کروموزوم ها مورد بررسی قرار می گیرند. 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 نمی باشد) احتمال دارد آزمایش به نتیجه نرسد، چون کار انجام شده است هزینه ای برگردانده نمی شود.

نمونه های پس از تولد OA-CGH

۱. **خون:** عموماً برای افراد با اختلالات کروموزومی، ناتوانی های ذهنی و جسمی، ابهام جنسیتی، ناهنجاری های طیف اُتسیم، تاخیر رشد و ناهنجاری های متعدد مادر زادی و... درخواست می گردد.

نام زوجه: تاریخ: امضاء:

نام زوج: تاریخ: امضاء:

APPROVED

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی				
کد سند : TE-CMA-FO-026	شماره ویرایش : 07	نام بخش : سیتوژنتیک	صفحه : 2 از 2	
عنوان سند : فرم رضایت نامه ی انجام تست Oligo array-CGH برای نمونه های خون و سرطان (بلوک پارافینی/مغز استخوان)				

۲. سرطان OA-CGH

- **بلوک پارافینی:** بررسی بلوک های بافتی تهیه شده از نمونه های تومور مدولوبلاستوما، مننژیوما، ویلمز، اولیگودندروگلیوما،.....: آزمایش CGH روی بلوک بافتی آزمایشی است که در آن عوامل متعددی در رسیدن به جواب قطعی دخیل هستند. بسیاری از این عوامل که نقش تعیین کننده در کیفیت DNA دارند، خارج از کنترل آزمایشگاه انجام دهنده آزمایش CGH هستند. نوع پارافین، مواد مورد استفاده در عمل آوری بافت، زمان فیکساسیون، نوع فیکساتیو و بافری بودن آن از جمله این موارد هستند. از این رو این آزمایشگاه علی رغم استفاده از حداکثر امکانات و روشها برای انجام بهینه این آزمایش، تعهدی در ارائه جواب قطعی در تمامی نمونه های دریافتی ندارد. شرایط مذکور در مورد نمونه های بیوپسی مغز استخوان به دلیل استفاده از اسید در عمل آوری بافتی بیشتر به چشم می آید. در این آزمایشگاه کلیه بلوک های بافتی دریافتی ابتدا از نظر کفایت بافتی و انتخاب ناحیه مناسب برای انجام تست CGH مورد بررسی هیستولوژی/سلولی قرار می گیرند و در صورت مناسب نبودن بلوک، تست CGH تا دریافت بلوک مناسب به تعویق می افتد و در صورت نبودن بلوک مناسب، این تست انجام نخواهد شد. بدیهی است در این شرایط هزینه بررسی بافتی/ سلولی دریافت و هزینه CGH عودت خواهد شد.
- **مغز استخوان (بررسی MDS): OA-CGH-MDS** با این آزمایش تغییرات ژنومی غیرمتعادل (حذف ها و اضافه شدگی ها) اختصاصی نمونه های MDS شامل: تریزومی ۸، حذف یا مونوزومی 5q/5، 7q/7، 17p و 20q/20 شناسایی می شود. سایر تغییرات ژنومی (حذف ها و اضافه شدگی ها) هم قابل تشخیص است.

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 امضا می کنم و از مرکز درخواست درخواست بررسی OA-CGH روی نمونه خود/ فرزند خود را دارم.

به اینجانب توضیح داده شد که در مواردی امکان تکرار، نمونه گیری مجدد و یا انجام تست تکمیلی وجود دارد. امکان عدم جوابدهی و یا تکرار برای نمونه های با کیفیت DNA نامناسب وجود دارد. در صورت انجام کامل تست و عدم جوابدهی با توجه به مصرف کیت ناچاراً کلیه هزینه گرفته می شود. ولی در صورت امکان تکرار نمونه گیری، هزینه ی مجدد تعلق نمی گیرد. بدیهی است بعد از پذیرش آزمایش حذف آن امکانپذیر نیست.

- اینجانب با انجام آزمایش OA-CGH موافق هستم.

نام زوجه: تاریخ: امضاء:

نام زوج: تاریخ: امضاء:

پزشک مشاور: تاریخ: امضاء:

APPROVED