



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.
- مشاوره 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 روی نگردهد، 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.
- در کلیه جنین هایی که در سونوگرافی علاوه بر شک اختلالات کروموزومی ۲۱ ناهنجاری های دیگری نیز مشاهده شده است.
- در کلیه جنین هایی که ناهنجاری های قلبی در سونوگرافی نشان می دهند و به منظور رد کردن همزمان سندروم di-George
- کلیه جنین هایی که NT بالای 3.5 دارند.
- کلیه جنین هایی که کروموزوم مارکر یا جابجایی کروموزومی غیر ارثی در کاریوتایپ دارند.
- نیاز به DNA با مقدار بالا و کیفیت خوب داریم - به همین دلیل در رابطه با نمونه های جفت، کار بلافاصله پس از استخراج در صورت کافی بودن نمونه شروع می شود و ۵-۷ روز طول می کشد. برای نمونه مایع آمیون زمان کشت و حجم سلول پس از کشت در تعیین زمان جوابدهی تاثیر می گذارد. زمان کشت حداقل ۱۰-۱۴ روز می باشد کار بر روی نمونه صرفاً بعد از آن امکان پذیر می باشد و ۵-۷ روز دیگر طول می کشد.
- لازم است بر روی کلیه نمونه های پرز جفتی XX و یا مواردی که در بررسی به نظر مشکوک می رسند تست MCC نیز انجام شود.
- طبق آمار بین المللی در حدود ۰.۵ تا ۱ درصد امکان سقط یا عوارض دیگر به علت نمونه گیری از پرزهای جفتی (CVS) و ۰.۲۵ تا ۰.۵ درصد برای نمونه گیری از مایع آمیوتیک وجود دارد.
- با توجه به محدودیت اطلاعات ما در ارتباط با برخی از یافته های ژنومیک در آزمایش PND array فقط حذف ژنومی بزرگتر از 0.5 MB مگاباز و مضاعف شدگی های بالای 1.0 MB گزارش می شود و فقط در صورتی اختلالات کوچکتر از آن گزارش می شود که ارتباط مستقیم و شناخته شده ای با بیماری داشته باشد.
- عوارض بالینی برخی یافته ها هنوز به روشنی مشخص نیست یا درصد ابتلا آن پایین است و مجوز سقط قانونی ندارند. لذا اینجانبان..... و تمایلی به اعلام این موارد نداریم.

امضاء:

تاریخ:

نام زوجه:

امضاء:

تاریخ:

نام زوج:

APPROVED

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد-نجم آبادی				
صفحه : 2 از 2	نام بخش : سیتوژنتیک	شماره ویرایش: 03	کد سند : TE-CMA-FO-027	
عنوان سند : فرم رضایت نامه ی انجام تست Oligo array-CGH برای نمونه های آمیون و جفت (PND array)				

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 امضاء 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، یا کم بودن سلول های کشت شده و طولانی شدن زمان کشت 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 امکان پذیر نیست.

• اینجانب با انجام آزمایش PND-array موافق هستم.

نام زوجه:	تاریخ:	امضاء:
نام زوج:	تاریخ:	امضاء:
پزشک مشاور:	تاریخ:	امضاء:

APPROVED