

مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد- نجم آبادی			
کد سند: TE-CMA-FO-028	شماره ویرایش: 02	نام بخش: سیتوژنتیک	
عنوان سند: فرم رضایت نامه انجام تست A-CGH بر روی نمونه‌های محصول سقط			صفحه: 1 از 2

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 کاربوتایپ مولکولی نیز نامیده می شود. قدرت شناسایی و دقت و صحت این تست نسبت به کاربوتایپ چندین برابر است. این آزمایش کلیه موارد نامتعادل کروموزومی را نشان می دهد و می تواند اختلالاتی را نیز نشان دهد که در کاربوتایپ قابل شناسایی نیست، از جمله کلیه میکرودلشن ها، همچنین در بسیاری از موارد می تواند در شناسایی اختلالات در کاربوتایپ 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 نمیشوند
- 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.

- این آزمایش به منظور بررسی اختلالات کروموزومی محصول سقط و مرگ داخل رحم به روش Array-CGH مورد استفاده قرار می گیرد. درواقع هدف از انجام این آزمایش تشخیص آنیوپلوئیدی، ناهنجاری های ساختاری و دلایل کروموزومی سقط جنین می باشد.
- با توجه به محدودیت اطلاعات ما در ارتباط با برخی از یافته های ژنومیک، فقط حذف ژنومی و مضاعف شدگی های بالای ۱۰۰ مگا باز 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.
- امکان انجام تست BAC array برای محصول سقط های کمتر از ۲۰ هفته با قدرت تشخیص ۱۰ مگاباز وجود دارد. این تست اختلالات کروموزومی بزرگ را تشخیص می دهد که در محصول سقط های زیر ۲۰ هفته بیشتر دیده می شود.

امضاء:

تاریخ:

نام زوج:

امضاء:

تاریخ:

نام زوج:

APPROVED



- 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.

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

علی رغم آلودگی مادری اینجانبان تمایل به ادامه ی روند تست داشته و نیازی به تماس مجدد جهت اعلام این شرایط نیست.

نام زوج: تاریخ: امضاء:

نام زوج: تاریخ: امضاء:

با توجه به آلودگی مادری اینجانبان تمایل داریم با تماس تلفنی از این شرایط آگاه شده و در آن مقطع تصمیم بگیریم.

نام زوج: تاریخ: امضاء:

نام زوج: تاریخ: امضاء:

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 نامه‌های مصوب وزارت بهداشت در اختیار سازمان‌های 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 نمونه‌های با کیفیت بافت یا DNA نامناسب وجود دارد. در صورت انجام کامل تست و عدم جوابدهی با توجه به مصرف کیت ناچاراً کلیه‌ی هزینه گرفته می شود. ولی در صورت امکان تکرار نمونه گیری، هزینه‌ی مجدد تعلق نمی گیرد. بدیهی است بعد از پذیرش آزمایش حذف آن امکانپذیر نیست.

- اینجانب با انجام آزمایش A-CGH موافق هستم.

نام زوج: تاریخ: امضاء:

نام زوج: تاریخ: امضاء:

پزشک مشاور: تاریخ: امضاء:

APPROVED