رضایتنامه تست‌های غربالگری ناهنجاری‌های تعدادی کروموزوم‌ها قبل از لانه‌گزینی PGT(A/SR)
Pre Implantation Genetic Testing (Aneuploidy, Structural Rearrangement) و PGT-FISH

شماره پرونده آزمایشگاه: شماره پرونده مرکز IVF :

PGT(A/SR)

هدف از انجام غربالگری و تشخیص قبل از لانه گزینی

تشخیص بیماری‌های ژنتیک قبل از لانه گزینی تکنیکی است که همزمان با IVF انجام می‌شود. تشخیص قبل از لانه گزینی به منظور شناسایی رویان‌های طبیعی جهت انتقال استفاده می‌شود. با این تکنیک می‌توان رویان‌هایی که اختلالات تعدادی کروموزوم‌ها (آنوپلوییدی) یا اختلالات ساختاری نا متعادل کروموزومی دارند را شناسایی نمود.
آزمونی که شما انجام خواهید داد برای اختلالات تعدادی (آنوپلوئیدی) یا تعدادی- ساختاری کروموزوم‌ها است و دیگر موارد را شامل نمی شود. کلیه کروموزوم‌ها قابل بررسی است وچنانچه اختلال تعدادی در هرکدام از ۲۴ کروموزوم وجود داشته باشد مشخص می‌شود.

آنوپلوئیدی چیست؟

کروموزوم‌ها اجزای درون سلول هستند که حاوی اطلاعات ژنتیک می‌باشند. سلول طبیعی انسان ۲۳ جفت و جمعا ۴۶ کروموزوم دارد. رویان طبیعی ۲۳ کروموزوم از تخمک و ۲۳ کروموزوم از اسپرم می‌گیرد. ۲۲ جفت کروموزوم در افراد مذکر و مونث یکسان هستند بیست و سومین جفت کروموزوم‌های جنسی هستند که در افراد مونث ۲ کروموزوم X (یکی از تخمک و یکی از اسپرم) و در افراد مذکر یک کروموزوم X از تخمک و یک کروموزوم Y از اسپرم است.
در مواردی بخصوص با بالارفتن سن مادر احتمال وجود کروموزوم‌های بیشتر و یا کمتر از ۲۳ عدد در تخمک و اسپرم وجود دارد رویان‌های حاصل از این تخمک‌ها و یا اسپرم‌ها بیشتر یا کمتر از ۴۶ کروموزوم خواهند داشت و آنوپلویید هستند.

عواقب آنولوئیدی برای رویان‌های آنوپلوئید چند اتفاق می‌افتد:

۱- تقسیم سلولی در مرحله رویانی متوقف می‌شود و رویان از بین می‌رود.
۲-پس از انتقال رویان به داخل رحم لانه گزینی رویان صورت نمی‌گیرد و بارداری ایجاد نمی‌شود.
۳-پس از لانه گزینی بارداری منجر به سقط می‌شود.
۴-در موارد نادری رویان‌های دارای اختلالات کروموزومی سقط نمی‌شوند و منجر به دنیا آمدن نوزاد با اختلالات کروموزومی می‌شود.

دلایل انجام تست

انجام تشخیص قبل از لانه گزینی اختلالات کروموزومی می‌تواند شانس موفقیت IVF را بخصوص در موارد زیر افزایش دهد:
۱-در مادرانی که بالای ۳۵ سال سن دارند.
۲-زوج‌هایی که سابقه IVF ناموفق قبلی دارند.
۳-زوج‌هایی که سقط‌های مکرر یا بارداری با اختلالات کروموزومی تعدادی داشته‌اند.
حتی برای زوج‌هایی که هیچکدام از موارد فوق را ندارند به نظر می‌رسد شانس موفقیت IVF را افزایش می‌دهد.

خطرات و محدودیت‌ها

۱- در مواردی نادر ممکن است وضعیت رویان با نتیجه بدست آمده متفاوت باشد. شایع ترین علت این اتفاق وجود موزائیسم در رویان است. موزائیسم زمانی است که سلول مورد آزمون با دیگر سلول های جنین ازنظر ژنتیکی تفاوت داشته باشد. **به همین دلیل تایید نتایج با انجام آمنیوسنتز و تشخیص قبل از تولد اختلالات کروموزومی جهت تایید سلامت جنین در بارداری الزامی است.** آزمایش کروموزومی جنین برای همه بارداری های حاصل از این تکنیک به صورت رایگان انجام می‌شود.
۲- احتمال عدم جوابدهی تست‌های ژنتیکی به هر کدام از علل فنی یا غیر مترقبه وجود دارد.
۳- احتمال دارد در یک سیکل رویان سالم برای انتقال وجود نداشته باشد و یا در صورت فریز کردن رویان‌ها مجدداً برنگردند.
۴- این آزمون فقط اختلالات تعدادی (آنوپلوئیدی)، یا تعدادی- ساختاری کروموزوم‌ها را مشخص می‌کند و سایر موارد بیماری ارثی از قبیل بیماریهای تک ژنی یا سایر اختلالات مادرزادی را مشخص نمی‌کند (در نظر داشته باشید که در صورت درخواست PGT-A ، اختلالات ساختاری بررسی نمی شود).

TE-CMP-FO-026/05

www.irangenepath.com تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، جنب ایستگاه مترو صنعت، پلاک ۲ ۰۲۱ – ۸۸ ۳۶ ۳۹ ۵۵
Instagram\Genetics.Center 2#, West Side of Sanat Sq.Metro Station, Shahrak Gharb, Tehran, Iran (+98) 21 88 36 39 55

روند انجام آزمایش

۱- بیوپسی می‌تواند روی سلول های تخمک، رویان سه روزه (۸-۶ سلولی) و یا رویان ۵ روزه (بلاستوسیت) انجام شود. در لایه خارجی تخمک یا رویان منفذ کوچکی بوسیله لیزر ایجاد می‌شود و سلول‌ها بوسیله لیزر جدا می‌شوند. احتمال آسیب به تخمک یا رویان در زمان بیوپسی وجود دارد. این خطر معمولا ناچیز است.

نمونه‌گیری در مرکز ..... انجام می‌شود.

۲- سلولها پس از جداسازی به مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد نجم آبادی ارسال می شوند. هر کدام از سلول ها پس از تکثیر DNA از نظر اختلالات کروموزومی تعدادی بررسی می‌شوند. جواب کتبی مستقیما به مرکز نازایی- ناباروری ..... ارسال میگردد و به بیمار ارائه نمی‌شود

این احتمال وجود دارد که به علت کیفیت پایین نمونه ارسالی، نتیجه تکثیر کل ژنوم برای انجام آزمایش PGT(A,SR) قابل قبول نباشد. که در اینصورت ادامه کار بر روی رویان های تکثیر نشده، متوقف می شود.

۳- **در صورت بارداری کلیه جنین‌ها بایستی مجدداً با انجام آمنیوسنتز مورد آزمایش کروموزومی قرار گیرند.** *.

PGT-FISH

یک تکنیک جداگانه و رایج است که برای شناسایی کروموزوم‌ها یا جایگاه (لکوس) خاص روی کروموزوم ها در بلاستومرها یا بلاستوسیست ها استفاده می‌شود. بدین منظور هسته باید جدا شود. این فرآیند تثبیت (Fixation) نامیده می‌شود. سلول روی یک اسلاید شیشه‌ای قرار داده می‌شود و با مواد شیمیایی تیمار می‌شود تا سیتوپلاسم سلولی شسته شود و در عین حال هسته حاوی کروموزوم‌ها روی اسلاید چسبانده شود.

برای اتصال به یک (جایگاه) کروموزوم خاص، یک پروب طراحی می شود که در هنگام قرار گرفتن در معرض نورUV ، فلورسانس ("درخشش") می‌کند .

انجام این تست ۲۴ ساعت طول می کشد.

در صورتیکه پروب در مرکز موجود باشد- یا نیاز به طراحی و خریداری داشته باشد، پذیرش و زمان انجام تست و هزینه متفاوت خواهد بود.

دلایل انجام تست PGT-FISH

۱. جابجایی متعادل پدر یا مادر که سایز کوچک دارند و با PGT-SR قابل بررسی نباشند.
۲. تغییرات ژنومی کوچک در خانواده
۳. تشخیص میکرودلیشن و میکرودوپلیکاسیون (سندرم دی جرج، ویلیامز، پرادرویلی-آنجلمن و....)

نتایج نامطلوب احتمالی PGT-FISH

۱. عدم وجود هسته در سلول یا تثبیت ضعیف هسته
۲. اتصال ناکافی پروب‌ها به کروموزوم‌ها
۳. مشکل یا خطا در تشخیص یا تفسیر پروب‌ها (به عنوان مثال سیگنال‌های همپوشاننده) که منجر به نتایج غیرقطعی می‌شود
۴. موزائیسم (ترکیبی از سلول‌های طبیعی و غیرطبیعی) در جنین که باعث می شود، تک سلول مطالعه شده فقط قسمتی از ترکیب واقعی جنین را شناسایی کند.

داده‌های فعلی نشان می‌دهد که احتمال تشخیص اشتباه در محدوده ۱۰ درصد است. این شامل موارد مثبت کاذب (زمانی که یک جنین طبیعی به عنوان غیرطبیعی تشخیص داده می‌شود) و منفی کاذب (زمانی که یک جنین غیرطبیعی به عنوان طبیعی طبقه‌بندی می‌شود) می‌شود. با توجه به احتمال خطا در PGT، اکیداً توصیه می شود که آزمایش‌های ژنتیکی قبل از تولد شامل آمنیوسنتز یا نمونه‌برداری از پرزهای جفتی (CVS) انجام شود، انجام این آزمایش ها برای تأیید نتایج PGT در دوران بارداری طبق تمام پروتکل ها توصیه می شود.

www.irangenepath.com تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، جنب ایستگاه مترو صنعت، پلاک ۲ ۰۲۱ – ۸۸ ۳۶ ۳۹ ۵۵
Instagram\Genetics.Center 2#, West Side of Sanat Sq.Metro Station, Shahrak Gharb, Tehran, Iran (+98) 21 88 36 39 55

نیاز به انجام تشخیص قبل از تولد در بارداری را متوجه شدیم.

چنانچه هر اتفاقی در این رابطه بیفتد کلیه متخصصین مرکز ناباروری و نازایی..... و مرکز پاتولوژی و ژنتیک کریمی نژاد – نجم آبادی را بری الذمه دانسته و جای هیچگونه اعتراضی در آینده نخواهیم داشت.

اطلاعات موجود در سند " غربالگری ژنتیکی پیش از لانه گزینی جنین PGT(A/SR) با استفاده از آرایه های GenetiSure" را به دقت مطالعه نمودیم.

توضیحات لازم در مورد هزینه تست داده شد. متعهد می شویم تا قبل از ساعت ۱۲ ظهر روز ارسال نمونه به مرکز، تسویه کامل انجام شود.

تمامی اطلاعاتی را که می خواستیم بدست آوردیم و تمام پرسشهای ما بطور رضایت بخش پاسخ داده شده است و بدینوسیله با اطلاع کامل از لزوم انجام تست تشخیص قبل از تولد (PND) به عنوان بخش تکمیلی تست PGT(A/SR/FISH) رضایت خودمان برای انجام ندادن این تست را اعلام میداریم و هرگونه مسئولیت در قبال آن را بر عهده میگیریم.

خانم: اینجانب ..... کدملی: ..... متولد: .....

آقا: اینجانب ..... کدملی: ..... متولد: .....

آدرس:.....

تلفن ثابت: ..... تلفن همراه: ..... اینجانبان امضاء کنندگان زیر پس از مطالعه کلیه موارد ذکر شده در رضایت نامه و دریافت توضیحات و فرصت کافی برای پرسش و پاسخ، آگاهانه و در شرایط فاقد هرگونه فشار و اصرار با آگاهی کامل از احتمالات مطرح شده و نشده در انجام تست های مذکور و عواقب روحی و روانی و فیزیکی آن متوجه مزایا و محدودیت های غربالگری تشخیص ژنتیکی قبل از لانه گزینی شده ایم و مایل به انجام این تست در سیکل رویان های حاصل از لقاح در تاریخ ..... می باشیم. بدیهی است هیچگونه اعتراضی به نتایج نخواهد بود.

نام و نام خانوادگی خانم: ..... امضاء خانم: تاریخ...../...../....

نام و نام خانوادگی آقا: ..... امضاء آقا: تاریخ...../...../....

نام مشاور: ..... امضا: تاریخ...../...../....

*((براساس دستورالعمل بین المللیESHRE لازم است تمامی خانم هایی که با روش PGT باردار میشوند، در هفته پانزدهم برای تشخیص قبل از تولد ناهنجاری ژنتیکی مراجعه کنند. هزینه جداگانه‌ای برای آمینوسنتز کشت و مطالعه کروموزومی گرفته نمی شود. لازم است در هفته ۱۵ بارداری جهت نمونه گیری هماهنگ نموده و مراجعه نمایید)).

*ESHRE PGT Consortium good practice recommendations for the organization of PGT: ESHRE PGT Consortium Steering Committee; Filipa Carvalho et al.

www.irangenepath.com تهران، شهرک غرب، میدان صنعت، جنب ایستگاه مترو صنعت، پلاک ۲
Instagram\Genetics.Center 2#, West Side of Sanat Sq.Metro Station, Shahrak Gharb, Tehran, Iran
۰۲۱ – ۸۸ ۳۶ ۳۹ ۵۵
(+98) 21 88 36 39 55