

شماره سند:	فرم اطلاعات و دریافت رضایت نامه پذیرش تست های مولکولی ژنتیک پزشکی
تاریخ آخرین بازنگری:	

❖ مدارک مورد نیاز برای انجام تست:

کپی کارت ملی یا شناسنامه کپی نسخه پزشک کپی سونوگرافی کپی نتایج پاراکلینیک

کپی در صورت درخواست آزمایش تالاسمی علاوه بر ارسال جواب تست CBC، ارسال جواب Hemoglobin Electrophoresis الزامی است.

کپی در صورت درخواست آزمایش BCR-ABL علاوه بر ارسال جواب تست CBC، مشخص کردن انجام آن به صورت کیفی یا کمی الزامی است.

کپی در صورت درخواست آزمایش QF-PCR، بر روی نمونه آمیون ارسال خون مادر به همراه آن الزامی است.

کپی لطفا در صورت انجام آزمایش ژنتیک در شخص و یا افراد مبتلا، جواب آزمایش ضمیمه گردد.

کپی در صورت درخواست آزمایش ناشناختی، اگر ABR انجام شده است، آن را ضمیمه کنید.

اطلاعات آزمایشگاه فرستنده:

نام آزمایشگاه:	فرستنده:	استان:
تاریخ ارسال:	شماره پرونده:	شهر:
تلفن جهت پیگیری:		

آزمایش درخواستی:	پرونده PND دارد:	نسبت فامیلی والدین:
نوع نمونه:	بله ☐ خیر ☐	
روش انجام:	هفته بارداری:	والدین آقا: والدین خانم:
چنانچه نمونه ارسالی بلوک پارافینه و لام بود لطفا اطلاعات ذیل پرگردد:	لطفا در صورت مصرف دارو، نام و زمان شروع دارو را اعلام بفرمایید؟ (در صورت توقف در مصرف دارو، زمان را اعلام کنید.)	
شماره بلوک:	شماره لام:	تعداد بلوک:
		تعداد لام:

❖ اطلاعات مربوط به بیمار: (شماره پذیرش:)

نام و نام خانوادگی:	کدملی:	تاریخ تولد:
نام پدر:	نام پزشک:	شماره نظام پزشکی:
نام و نام خانوادگی همسر:	نسبت فامیلی زوجین:	تاریخ ازدواج:
میزان تحصیلات خانم:	میزان تحصیلات آقا:	تاریخ نمونه گیری:
قد(سانتی متر):	وزن (کیلوگرم):	گروه خونی:
نشانی محل سکونت:		
شماره تماس ۱:	شماره تماس ۲:	
علت انجام آزمایش:		
☐ بررسی فرد مبتلا	☐ تعیین وضعیت ناقلی	☐ سابقه خانوادگی: (نسبت ذکرشود)

شماره سند:	فرم اطلاعات و دریافت رضایت نامه پذیرش تست های مولکولی ژنتیک پزشکی
تاریخ آخرین بازنگری:	

❖ رضایتنامه :

اینجانب..... بیمار/همراه بیمار..... صحت تمامی اطلاعات وارد شده در فرم فوق را تایید می نمایم و موافقت کامل خود را با انجام آزمایش ژنتیکی خواسته شده بر روی نمونه خود، جنین، فرزندم اعلام می دارم.
به من اطلاع داده شده که ممکن است به هر دلیل (مناسب نبودن نمونه، مصرف دارو و....) آزمایش نیاز به تکرار داشته باشد و منجر به تاخیر در جوابدهی شود یا نیاز به نمونه گیری مجدد داشته باشد: برای من محدودیت های این آزمایش و مشکلات احتمالی به طور کامل توضیح داده شد و تفهیم گردیده است.
بدیهی است اطلاعات ارائه شده به آزمایشگاه و جواب آزمایش اینجانب محرمانه است می باشد و جواب آزمایش تنها به شخص پذیرش شده با دست در داشتن قبض پذیرش و کارت ملی تحویل داده می شود.

علائم بیمار:

❖ شجره نامه:

امضا و اثر انگشت همراه: (نسبت ذکر شود)

امضا و اثر انگشت خانم باردار:

امضا و نام شخص مشاوره دهنده:

مهر و امضا آزمایشگاه:

فرم رضایت نامه پذیرش تست WES

شماره سند:

تاریخ آخرین بازنگری:

❖ ریسک ها و محدودیت ها

پزشک اینجانب برای من (نام و نام خانوادگی فرد متقاضی) میزان موثر بودن و محدودیت های این تست را توضیح داده است و من میدانم که نتایج تست ممکن است استنتاجی قطعی در زمینه تعیین خطر بارداری نداشته باشد. علاوه بر این ممکن است انجام آزمایشات بیشتری برای اینجانب و/یا همسر مورد نیاز باشد. در حالی که این تست بسیار دقیق می باشد اما ممکن است خطاهای نادری در تست صورت پذیرد. امکان دارد به دلایلی نتایج دقیق حاصل نگردد که عبارتند کیفیت پایین نمونه، عدم دسترسی به نمونه بعضی از اعضای خانواده، گزارش غیر دقیق نسبت های خانوادگی و شجره نامه، اطلاعات پزشکی غیر دقیق یا گمراه کننده در مورد شرایط بالینی بیمار یا افراد خانواده، پیوند مغز استخوان، انتقال خون در بازه زمان نزدیک به انجام این تست یا مشکلات تکنیکی که محدود به این موارد نمی شود که در این صورت نمونه گیری دوباره صورت می گیرد.

تست Whole Exome Sequencing توسط تکنولوژی Next Generation Sequencing انجام می گردد. این تکنیک نمی تواند به طور دقیق توالی های تکراری موجود در ژنوم فرد را توالی یابی کند، به این معنی که نمی تواند اطلاعاتی در مورد نواحی تکرار گسترش (repeat expansions) که موجب بیماری هایی چون سندروم X شکننده، بیماری هانتینگتون و دیستروفی میوتونی می شود را فراهم آورد.

همچنین تغییراتی مانند حذف ها و اضافه شدن های بزرگ (CNV; copy number variation) و باز آرایه های کروموزومی (chromosomal rearrangements) توسط این تست قابل شناسایی نیستند، برای مثال بیماری SMA که اکثراً به دنبال حذف در ژن SMN1 پیش می آید با این روش قابل شناسایی نخواهد بود. باید در نظر داشت که با وجود کارایی بالای تست NGS برای بررسی همزمان تعداد بالای ژنها، این روش، خوانش (coverage) کامل برای همه ژن های مورد بررسی را بدست نمی آورد. لازم به ذکر است که در این تست تنها ژن هایی بررسی می شوند که هم اکنون در فهرست ژنی پانل های آزمایشگاه های معتبر دنیا آورده شده و ارتباط آنها با ایجاد بیماری از نظر علم ژنتیک پزشکی اثبات شده است. باید توجه داشت که اطلاعات علم ژنتیک به صورت مداوم در حال تغییر و پیشرفت است و اطلاعات افزوده شده در آینده می تواند بر روی تفسیر نتایج حاصل از این تست تاثیرگذار باشد.

امضا و اثر انگشت خانم باردار:

امضا و اثر انگشت همراه: (نسبت ذکر شود)

مهر و امضا آزمایشگاه:

شماره سند:	فرم رضایت نامه پذیرش تست WES
تاریخ آخرین بازنگری:	

❖ هدف از تست:

❖ در برخی از بیماران ترکیبی از علائم بالینی منجر به ابهام در تشخیص صحیح بیماری می گردد. در گذشته در چنین موارد چالش برانگیزی، به طور کلی یک استراتژی تشخیصی مرحله به مرحله انتخاب می شد و منجر به وقت گیر و پرهزینه شدن آزمایش و حتی عدم تشخیص بیماری می شد. علاوه بر اینها، تأخیر در تشخیص می توانست تأثیر قابل توجهی در درمان و کیفیت زندگی بیمار داشته باشد.

❖ طریقه انجام تست

جهت انجام آزمایش Whole Exome Sequencing (WES)، 5 - 10 میلی لیتر نمونه خون لازم است. DNA از نمونه خون استخراج شده و بعد از آن توالی یابی کل اگزوم صورت خواهد گرفت. توالی فرد با توالی های کنترل (که به عنوان توالی مرجع شناخته می شوند) مقایسه خواهد شد و تغییرات شناسایی شده در ژن های موجود در پانل این تست براساس دستورالعمل ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) طبقه بندی شده و واریانت / واریانت های بیماری زا و احتمالاً بیماری زا و با احتمال بیماری زایی نامشخص (در شرایط ذکر شده در قسمت نتایج حاصل از تست) گزارش داده می شوند.

❖ نتایج حاصل از تست

آزمایش های ژنتیکی هدفمند فقط بر روی یک ژن واحد یا مجموعه محدودی از ژن های از پیش تعیین شده متمرکز است اما آزمایش WES تقریباً تمام ژن های شناخته شده را به طور همزمان بررسی می کند. تخمین زده می شود که بیشتر جهش های ایجاد کننده بیماری های ژنتیکی (حدود ۸۵٪ موارد) در این مناطق ژنی که از طریق آزمایش WES مورد بررسی قرار می گیرند، قرار دارند. در واقع عدم انتخاب هدفمند ژن ها در روش WES این اجازه را می دهد تا حتی جهش های غیر منتظره ای مرتبط با سایر بیماری ها را شناسایی کنیم. این در حالی است که با روش های هدفمند شناسایی جهش های غیر منتظره مرتبط با سایر بیماری ها امکان پذیر نیست. به دلایل فنی، آزمایش WES حساسیت ۱۰۰٪ ندارد و بعضی از اگزون ها (تعداد بسیار اندکی) نمی توانند به طور موثری توالی یابی شوند، و همچنین بعضی از ژن ها به دلیل وجود نسخه های متعدد (Pseudogene) در ژنوم نمی توانند دقیقاً توالی شوند. بنابراین، بخش کوچکی از انواع تغییرات ژنتیکی مربوط به سلامت بیمار احتمالاً تشخیص داده نمی شود.

امضا و اثر انگشت خانم باردار:	امضا و اثر انگشت همراه: (نسبت ذکر شود)
مهر و امضا آزمایشگاه:	