

اینجانب تصدیق می‌نمایم که:

۱. مشارکت اختیاری:

مشارکت من در این آزمایش با اختیار و میل شخصی بوده است.

۲. هدف از انجام آزمایش:

آزمایش HerCap یک آزمایش ژنتیکی است که می‌تواند بیماری‌هایی که خطر ابتلا به سرطان‌های ارثی در آن‌ها زیاد است را شناسایی کند.

سرطان بر اثر جهش (یا تغییرات) در ژن‌هایی که مسئولیت تنظیم رشد سلول‌ها را برعهده دارند اتفاق می‌افتد. اگر در فردی جهش رخ بدهد، سلول‌ها خارج از کنترل رشد کرده، باعث ایجاد تومور می‌شوند و در نهایت سرطان بروز می‌یابد. سلول‌های توموری بدخیم (سرطانی) می‌توانند در نهایت از محل تومور اولیه به سایر قسمت‌های بدن گسترش پیدا کنند.

۳. اطلاعات آزمایش:

آزمایش HerCaP یک آزمایش هدفمند برای تشخیص جهش در برخی ژن‌های مهم مستعد کننده سرطان بوده و از تکنولوژی توالی‌یابی نسل جدید (NGS) برای این کار استفاده می‌کند. جهش در این ژن‌ها همراه با افزایش خطر ابتلا به سرطان‌های مختلف از جمله سرطان پستان، سرطان تخمدان، سرطان رحم، سرطان روده بزرگ، سرطان پوست، سرطان لوزالمعده، سرطان پروستات، سرطان کلیه و برخی سرطان‌های دیگر می‌باشد. دستورالعمل‌های انجمن‌های تخصصی پزشکی برای مدیریت پیشگیری و درمان افراد دارای جهش در بسیاری از ژن‌های بررسی شده، تهیه شده است. ژن‌های بررسی شده در این آزمایش عبارتند از: APC، ATM، AXIN2، BAP1، BARD1، BMPR1A، BRCA1، BRCA2، BRIP1، CDH1، CDK4، CDKN2A، CHEK2، DICER1، EPCAM، FH، FLCN، GREM1، HOXB13، MEN1، MLH1، MSH2، MSH6، MUTYH، NBN، NF1، PALB2، PMS2، POLD1، POLE، PTEN، RAD50، RAD51C، RAD51D، RB1، RET، SDHB، SDHC، SDHD، SMAD4، STK11، TP53، TSC1، TSC2، و VHL.

۴. نتایج آزمایش و تفسیر آن:

نتایج آزمایش شامل یکی از حالات زیر می‌باشد:

الف) نتیجه مثبت: من ممکن است متوجه شوم که یک اختلال ژنتیکی شناسایی شده است که علت سرطان من را توضیح می‌دهد یا خطر ابتلای من در طول زندگی به برخی انواع خاص سرطان را مشخص می‌کند. چنین اطلاعاتی ممکن است توسط پزشک من برای مدیریت درمان (از جمله تحت نظر داشتن سرطان، درمان سرطان، جراحی به منظور کاهش خطر و تجویز دارو با هدف پیشگیری) استفاده شود. در موارد نادر ممکن است برای اطمینان از نتیجه آزمایش نیاز به نمونه‌گیری مجدد باشد.

ب) نتیجه منفی: من ممکن است متوجه شوم که هیچ اختلال ژنتیکی توسط این آزمایش شناسایی نشده است. این نتیجه،

احتمال وجود نوع ارثی سرطان را کم می‌کند ولی تضمینی برای عدم وجود جهش سرطان‌زا در سایر ژن‌های مستعد کننده سرطان و یا در موارد نادر، جهش‌های شناسایی نشده در ژن‌های مورد بررسی وجود ندارد. من متوجه هستم که ممکن است علی‌رغم نتیجه منفی، آزمایش‌های بیشتری (مخصوصاً برای بیماران با خطر بالا) درخواست بشود.

ج) بدون نتیجه قطعی (تغییرات با اهمیت بالینی ناشناخته) (VUS): من ممکن است متوجه شوم که یک VUS توسط این آزمایش شناسایی شده است. یک تغییر با اهمیت بالینی نامشخص، یک تغییر ژنی است ولی اهمیت این تغییر (معمولاً به دلیل شواهد محدود یا متضاد در منابع پزشکی) ناشناخته باقی مانده است. در غیاب اطلاعات بیشتر، تفسیر این یافته ممکن نیست و در صورتی که به شناخت اهمیت تغییر کمک کند، ممکن است انجام آزمایش بر روی سایر اعضای خانواده مورد نیاز باشد.

۵. اجازه برای تماس مجدد:

در برخی موارد ممکن است آزمایشگاه ساژن جهت کسب اطلاعات در مورد سابقه پزشکی یا خانوادگی من، به منظور کمک به تفسیر بالینی آزمایش، با من یا پزشک من تماس بگیرد.

دانش پزشکی درباره ژن‌های مورد آزمایش و جهش‌های شناسایی شده در آن‌ها با گذشت زمان کامل‌تر می‌گردد. در موارد نادری انتظار می‌رود تغییراتی که قبلاً به صورت "خوش خیم" طبقه‌بندی می‌شدند، به صورت "بیماری‌زا" طبقه‌بندی شوند و یا برعکس. با گسترش دانش و انتشار اطلاعات بالینی بیشتر، ممکن است تغییرات "با اهمیت نامشخص" (VUS) به صورت "خوش خیم / احتمالاً خوش خیم" و یا "بیماری‌زا / احتمالاً بیماری‌زا" طبقه‌بندی شوند.

آزمایشگاه ساژن منابع پزشکی به روز را به صورت منظم ارزیابی کرده و تلاش می‌کند تا بیماران و پزشکان آن‌ها را از هرگونه یافته‌های جدید مطلع سازد. طبقه بندی بالینی مجدد تغییرات ژنتیکی معمولاً به صورت تدریجی است و به جای اینکه صرفاً از یک مقاله یا مطالعه بالینی منتج شود، زمانی که اجماع متخصصان رخ دهد، صورت می‌گیرد.

به علاوه با وجود تلاش‌های صورت گرفته، هنوز هیچ سیستم هشدار اتوماتیکی برای طبقه‌بندی مجدد تغییرات به صورت جهانی توسط آزمایشگاه‌های ژنتیک بالینی اتخاذ نشده است.

بر این اساس و بر مبنای سایر شرایط موجود، آزمایشگاه ساژن در مورد اینکه این گونه طبقه‌بندی‌های مجدد چه زمانی به افراد اطلاع داده می‌شود هیچ تضمینی نمی‌تواند ارائه کند. با این حال آزمایشگاه ساژن از طریق ارزیابی مجدد دستی و اتوماتیک (به ویژه در موارد با اهمیت بالینی نامشخص (VUS)) عمیقاً متعهد است تا در موارد نادری که یک تغییر در طبقه بندی یک جهش رخ می‌دهد، بیمار و پزشک او را در اسرع وقت مطلع سازد.

۶. شیوه انجام آزمایش و محدودیت‌های آن:

این آزمایش بر روی نمونه خون انجام می‌شود.

اگرچه این آزمایش برای تشخیص جهش در تعدادی از ژن‌های مستعد کننده سرطان طراحی شده، ولی ممکن است هنوز جهش‌هایی در این ژن‌ها وجود داشته باشد که قابل تشخیص با تکنولوژی مورد استفاده در این آزمایش نباشد. به علاوه ممکن است جهش در سایر ژن‌های سرطان ارثی (شناخته شده یا ناشناخته) وجود داشته باشد که این آزمایش آن‌ها را بررسی نمی‌کند.

هر آزمایشگاه ژنتیکی ممکن است به دلایل مختلف جواب‌های مثبت یا منفی کاذب تولید کند. این دلایل شامل موارد زیر است ولی محدود به این موارد نیست: خطاهای آزمایشگاهی در هر مرحله از انجام آزمایش، وجود شرایط غیرمعمول (مثل: پیوند مغز استخوان که اخیراً انجام شده باشد یا تزریق خون، موزایسیسم ژنتیکی، گزارش نادرست از سابقه پزشکی شخصی یا خانوادگی یا ارتباطات خویشاوندی)

۷. نمونه مورد نیاز جهت انجام آزمایش:

برای انجام این آزمایش نمونه خون شما مورد نیاز است. در مواردی اگر حجم، کیفیت یا سایر شرایط در هنگام نمونه‌گیری اولیه مطلوب نباشد، نمونه مجدد درخواست می‌شود.

۸. عوارض جانبی احتمالی نمونه‌گیری:

هنگامی که خون به عنوان منبع DNA جمع‌آوری می‌شود، عوارض نمونه‌گیری بسیار نادرند اما ممکن است باعث ایجاد تورم، درد، کبودی یا سرگیجه شود.

۹. مشاوره ژنتیک:

توصیه می‌شود که قبل و بعد از انجام آزمایش مشاوره ژنتیک انجام شود. ممکن است نتیجه این آزمایش، نیاز به انجام آزمایش‌های اضافی یا مشاوره با پزشک را ایجاد کند. در برخی موارد ممکن است نتیجه آزمایش منجر به انجام آزمایش بر روی سایر اعضای خانواده شود. لطفاً در نظر داشته باشید که آیا از نظر احساسی، آمادگی دریافت نتیجه آزمایش HerCaP، به خصوص نتیجه مثبت را دارید. اگر دچار اضطراب یا افسردگی هستید یا عامل استرس زای عمده‌ای در زندگی شما وجود دارد، توصیه می‌کنیم که با پزشک خود درباره انجام آزمایش صحبت کنید.

۱۰. ارائه نتایج آزمایش:

به منظور محرمانه حفظ شدن نتیجه آزمایش، گزارش فقط به بیمار، پزشک یا آزمایشگاهی که در فرم درخواست آزمایش ثبت شده است، ارسال می‌شود.

۱۱. استفاده از نمونه باقی مانده:

آزمایشگاه ساژن ممکن است به جز در موارد منع قانونی، نمونه من را به مدت طولانی ذخیره کند. ممکن است تغییرات ژنتیکی DNA که در نمونه من شناسایی شده است، در پایگاه‌های اطلاعاتی جامعه پزشکی (مانند ClinVar) به اشتراک گذاشته شود تا به تفسیر و تشخیص بیماری‌های ژنتیکی کمک کند. در تمامی موارد، قبل از به اشتراک گذاشتن این اطلاعات، نمونه من غیرقابل شناسایی خواهد شد (اسم و همه اطلاعات شناسایی کننده فرد حذف می‌شود).

نمونه غیرقابل شناسایی من ممکن است برای ایجاد آزمایش‌های جدید یا اهداف کنترل کیفی آزمایشگاه ساژن مورد استفاده قرار گیرد. به علاوه ممکن است از اطلاعات بدست آمده از نمونه من در مقالات یا گزارش‌های علمی استفاده شود. اینجانب تصدیق می‌کنم که در صورت استفاده از نمونه من در هر یک از موارد بالا، هیچ سهمی از نتایج و عواید حاصله نخواهم داشت.

۱۲. تاییدیه نهایی

■ اینجانب تقاضای انجام آزمایش HerCaP را داشته و به آزمایشگاه ساژن اجازه بررسی ژن‌های این آزمایش این ژن را می‌دهم.

■ اینجانب تصدیق می‌کنم که اطلاعات موجود در این برگه (فرم رضایت نامه بیمار) را خوانده و این فرصت را داشته‌ام تا هرگونه سوالی که برایم به وجود آمده را از پزشک یا مسئول آزمایشگاه بپرسم.

■ اینجانب به آزمایشگاه ساژن اجازه استفاده از باقی مانده نمونه و اطلاعات (که تمامی اطلاعات شناسایی از روی آن‌ها حذف شده است) مربوط به آزمایش خود را برای تحقیق، بهبود کیفیت و یا انتشار مقالات علمی می‌دهم.

بله خیر

(اگر گزینه‌ای انتخاب نشود، گزینه بله به عنوان پیش فرض در نظر گرفته می‌شود.)

■ من آگاه هستم که می‌توانم بعد از شروع فرایند آزمایش و تا قبل از اعلام نتایج در هر زمان آزمایش را متوقف کنم. درخواست توقف آزمایش باید به صورت کتبی باشد. بدیهی است در صورت انصراف از انجام آزمایش و یا دریافت نتیجه آن، کماکان موظف هستم تا هزینه خدمات ارائه شده توسط آزمایشگاه ساژن و سایر آزمایشگاه‌های واسط را مطابق شرایط و قوانین موجود بپردازم.

■ من مطالب فوق را تصدیق می‌نمایم.

نام و نام خانوادگی	تاریخ
امضا	