

این متن حاوی اطلاعات لازم در مورد آزمایش myExome می باشد. این اطلاعات توسط یک متخصص ژنتیک پزشکی و یا مشاور ژنتیک برای شما توضیح داده خواهد شد. با امضای این رضایت نامه، شما اجازه آنالیز نمونه DNA خود و یا فرزندتان را برای انجام آزمایش به آزمایشگاه می دهید.

کاربرد آزمایش myExome چیست؟

آزمایش myExome برای یافتن علت ژنتیکی بیماری یا ناتوانی یک فرد انجام می شود. ژن ها اطلاعات وراثتی را حمل می کنند. تخمین زده می شود که در حدود ۲۰ هزار ژن در هر سلول بدن انسان ها وجود دارد. ترکیب تمامی ژن ها در یک فرد ژنوم نامیده می شود. بخش های مهم و عملکردی ژنوم که پروتئین ها را می سازند، اگزوم نامیده می شوند. واژه اگزوم یا Exome به تمامی اگزون های ژنوم اطلاق می شود. این آزمایش به طور همزمان تقریباً ۹۳ تا ۹۷ درصد از تمامی ژن های مربوط به بیماری ها را آنالیز کرده و با مقایسه با افراد سالم، به بررسی تغییراتی در DNA که مرتبط با بیماری در فرد است، می پردازد. ما این آزمایش را برای یافتن تغییراتی در DNA که منجر به ایجاد شرایط خاص شما شده است، انجام می دهیم. با به دست آوردن اطلاعات از طریق انجام این آزمایش و ترکیب آن با سایر منابع و مقالات پزشکی منتشر شده موجود، این امکان حاصل می شود که بتوان تصمیم گرفت آیا این تغییرات در DNA باعث ایجاد مشکل در شما هستند یا خیر.

محدودیت ها و خطرات این آزمایش چیست؟

باید بدانید که ممکن است در طی انجام آزمایش، تغییرات بیماری زایی در DNA شما یافت شوند که لزوماً مرتبط با علت مراجعه اولیه شما برای انجام این آزمایش نیستند. به این گونه تغییرات، یافته های ضمنی می گویند. علائم این یافته ها می تواند در حال حاضر مشاهده نشود و ممکن است در آینده بروز کرده و یا مشخص نشوند. در طول دوره بررسی نتایج شما، ما می توانیم یافته های ضمنی شما که تصور می کنیم از نظر پزشکی کارایی داشته باشند را در اختیارتان بگذاریم. ممکن است شما یا پزشکتان بخواهید با توجه به نتیجه آن یافته ها برای آینده تان اقداماتی را اتخاذ کنید. یک مثال برای این موارد، تغییراتی هستند که زمینه ابتلای شما به انواع خاصی از سرطان را فراهم می کنند.

همچنین برخی از تغییرات در DNA هستند که با این آزمایش تشخیص داده نمی شوند. اگرچه این آزمایش برای آنالیز اگزون ها طراحی شده است، ولی بخش هایی از اگزوم هستند که غیرقابل تشخیص می باشند. به علاوه، می دانیم برخی واریانت های ایجادکننده بیماری ها در اگزون ها اتفاق نمی افتند و این آزمایش نیز این واریانت ها را تشخیص نمی دهد. با توجه به تشخیص پزشک، ممکن است علاوه بر این آزمایش، آزمایش دیگری نیز برایتان درخواست داده شود. پروسه این آزمایش بر توانایی تکنسین های ماهر و تکنولوژی معتبر استوار است. روش های به کار گرفته شده نیز از اعتبار کافی برخوردار هستند اما همانند سایر تست های آزمایشگاهی اندکی احتمال خطا نیز وجود دارد. تفسیر نتایج شما بر اساس اطلاعات در دسترس صورت می گیرد. با توجه به پیشرفت دانش و یافته های پزشکی، تفسیر نتایج شما نیز ممکن است تغییر کند.

در برخی موارد ممکن است برای شفاف سازی نتایج، به انجام آزمایش بر روی سایر اعضای خانواده نیز نیاز باشد. این احتمال وجود دارد که در این شرایط به اطلاعات ژنتیکی دیگری از خود و یا سایر اعضای خانواده دست پیدا کنید که مرتبط با دلیل مراجعه اولیه شما برای این آزمایش نیستند. آگاهی یافتن از چنین اطلاعاتی می تواند منجر به بروز نگرانی و استرس های روانی شود.

برای مثال این اطلاعات ممکن است موارد زیر را آشکار سازند:

- ❖ خطر ژنتیکی برای ابتلا به بیماری هایی که ممکن است در آینده فرد به آن ها مبتلا شود
- ❖ بیماری هایی که مرتبط با علت مراجعه اولیه شما برای انجام این آزمایش نبودند
- ❖ بیماری هایی که درمانی برای آن ها وجود ندارد

برای انجام آزمایش چه چیزی نیاز است؟

برای انجام این آزمایش به مقدار ۳ تا ۶ میلی لیتر از خون بیمار که در لوله های حاوی EDTA جمع آوری شده باشد، مورد نیاز است.

جوابدهی چه مدت طول می کشد؟

حدود ۳ ماه برای رسیدن به نتیجه زمان نیاز است. ما توصیه می کنیم که پیش و پس از انجام آزمایش با متخصص ژنتیک پزشکی و یا مشاور ژنتیک مشورت کنید.

نحوه گزارش دهی نتایج

تغییرات با اهمیت بالینی مشخص که مرتبط با علت مراجعه اولیه شما می باشند، در گزارش آورده می شود و تغییرات با اهمیت بالینی نامشخص نیز که ممکن است با علت مراجعه اولیه شما مرتبط باشد، در جواب آزمایش ذکر خواهد شد. ممکن است برای تعیین اهمیت این تغییرات، آزمایش های اضافی از سایر اعضای خانواده توسط پزشکتان توصیه شود.

آزمایش های جایگزین

یک آزمایش جایگزین برای این آزمایش، توالی یابی ژن های مورد نظر در بیمار می باشد که انتخاب آن بستگی به شرایط شما و تصمیم پزشکتان دارد. توصیه می کنیم برای انجام آزمایش های جایگزین با پزشکتان مشورت کنید.

رضایت بیمار اصلی

- اطلاعات موجود در فرم رضایت نامه برای آزمایش myExome را خوانده ام (یا برایم خوانده شده است). به من فرصت سوال کردن درباره این آزمایش داده شده و تمامی سوال هایم نیز پاسخ داده شده اند. با امضای این فرم موافقت با انجام آزمایش را اعلام می کنم. (از تمامی افراد آزمایش دهنده گرفتن امضا الزامی است).
- من آگاه هستم که می توانم 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 که در صورت انصراف از انجام آزمایش و یا دریافت نتیجه آن، کماکان موظف هستم تا هزینه خدمات ارائه شده توسط آزمایشگاه سازن و سایر آزمایشگاه های واسط را مطابق با شرایط و قوانین موجود بپردازم.
- بیمار با گزارش مواردی که به طور ثانویه یافت می شوند و دارای اهمیت بالینی می باشند موافقت می نماید. بله خیر

نام و نام خانوادگی	تاریخ
امضا	

اگر فرم توسط شخص دیگری امضا می شود (یا بیمار خردسال است)، لطفا نسبت خود را با بیمار بیان کنید.

نسبت با بیمار:

رضایت نامه والدین یا اعضای خانواده

- نمونه خون فرزندم یا عضو خانواده ام برای انجام آزمایش myExome گرفته می شود. پزشک یا مشاور ژنتیک پیش از انجام آزمایش توضیحات لازم را برایم ارائه کرده است و من از نتایج نهایی آزمایش و پیامدهای مرتبط با آن آگاهی یافته ام. من می دانم که به منظور کمک به آنالیز نمونه عضوی از خانواده و یا فرزندم آزمایش می دهم و یک جواب جداگانه دریافت نخواهم کرد. فقط یک نتیجه آزمایش برای فرزندم و یا عضو خانواده ام گزارش خواهد شد.

نام و نام خانوادگی	تاریخ
امضا	