

تاریخ:

شماره:

پیوست:

## بسمه تعالی

### فرم رضایت نامه تست NGS

تست NGS<sup>1</sup> با هدف Whole Exome Sequencing<sup>2</sup> با دقت و کیفیت بالا، تمامی اگزون‌های<sup>3</sup> شناسایی شده (23000 ژن<sup>4</sup>) و نواحی اتصال اینترون<sup>5</sup> - اگزون، با توجه به علائم مشخص و یا مقایسه داده های زوجین مورد بررسی قرار خواهد داد. در صورت تشخیص تغییر ژنتیکی (عامل بیماری) با این روش باید با تست دیگری مانند توالی یابی مورد تأیید قرار گیرد. این تست برای موارد<sup>1</sup>: تشخیص دقیق علت ژنتیکی یک بیماری با علائم مشخص<sup>2</sup>: بررسی احتمال بروز یک بیماری (با شیوع بالا در اقوام خانواده) در فرزندان<sup>3</sup>: بیماری هایی ژنتیکی که فاقد تست تشخیصی می باشند<sup>4</sup>: تشخیص بیماری هایی که علائم آن نشان دهنده نوع مشخصی از بیماری نیست (بیماری که نوع آن مشخص نیست)<sup>5</sup>: بررسی همزمان چندین ژن برای یک بیمار، تجویز می شود. بنابراین به زوجینی که دارای فرزند بیمار می باشند و یا شیوع یک بیماری خاص در اقوام خود مشاهده مشاهده می کنند. انجام این تست مورد تأکید قرار می گیرد. مدت زمان انجام این تست 2-1.5 ماه به طول می انجامد و به صورت کلی برای جواب دهی در زمان کوتاه مدت و بررسی سلامت جنین در طول بارداری، مورد استفاده قرار نمی گیرد. از محدودیت های این تست می توان به پوشش ندادن برخی از اگزون ها به دلیل عوامل تکنیکی و عدم تشخیص موتاسیون های خاص (مانند افزایش و کاهش تعداد کپی های یک موتاسیون، متیلاسیون و توالی تکراری سه تایی) اشاره کرد. انجام این تست برای تشخیص سلامت جنین بدین صورت است که باید زوجین قبل از اقدام به بارداری تحت مشاوره ژنتیکی، این تست را انجام داده و پس از مشخص شدن علت دقیق بیماری و یا گرفتن تأییدیه مشاور، سایر مراحل را طی نمایند. برای رسیدن به عامل ژنتیکی یک بیماری در فرد مبتلا، مشاوره ژنتیکی نقش بسیار مهمی خواهد داشت. بدین صورت که داده های حاصل از این تست، بر مبنای علائم گزارش شده توسط مشاور مورد بررسی و آنالیز قرار خواهد گرفت. بنابراین مشهود است که اگر تشخیص علائم توسط مشاوره به درستی صورت نگیرد و یا اینکه یکسری از علائم مورد توجه قرار گرفته نشود، روند تشخیص علت ژنتیکی بیماری مختل خواهد گردید و آزمایشگاه هیچگونه مسئولیتی در برابر گزارش دقیق علت ژنتیکی بیماری، در صورت ناقص بودن مشاوره ژنتیکی نخواهد داشت. انجام این تست برای جوابدهی کوتاه مدت و بررسی جنین مادران باردار توسط آزمایشگاه تهران لب در جهت مساعدت می باشد و این آزمایشگاه هیچگونه تعهدی نسبت به جواب دهی سریع، مشخص شدن علت دقیق بیماری و تأیید سلامت جنین مادران باردار، نخواهد داشت.

اینجانبان آقای:..... و خانم:..... رضایت کامل خود را جهت انجام تست NGS اعلام داشته و تصدیق می کنیم،

اطلاعات تست را به دقت مطالعه و هیچ ابهامی در آن نیست.

امضا و اثر انگشت خانم / مادر:

امضا و اثر انگشت آقا / پدر:

<sup>1</sup> Next-Generation Sequencing: توالی یابی نسل جدید

<sup>2</sup> توالی یابی کل ژنوم

<sup>3</sup> توالی از ژن که تولید محصولی با عملکرد خواهد داشت و این محصول در فرایندهای زیستی بدن نقش خواهد داشت

<sup>4</sup> قسمتی از کل ژنوم که حاوی اگزون و اینترون می باشد

<sup>5</sup> توالی از ژن که تولید محصولی با عملکرد مشخص ندارد