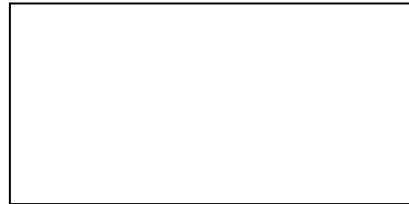


## فرم رضایت نامه تست NGS

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 داده‌های زوجین مورد بررسی قرار خواهد داد. در صورت تشخیص تغییر ژنتیکی (عامل بیماری) با این روش، باید با تست دیگری مانند توالی‌یابی مورد تأیید قرار گیرد. این تست برای موارد 1: تشخیص دقیق علت ژنتیکی یک بیماری با علائم مشخص 2: بررسی احتمال بروز یک بیماری (با شیوع بالا در اقوام خانواده) در فرزندان 3: بیماری‌هایی ژنتیکی که فاقد تست تشخیصی می‌باشند 4: تشخیص بیماری‌هایی که علائم آن نشان دهنده نوع مشخصی از بیماری نیست (بیماری که نوع آن مشخص نیست) 5: بررسی همزمان چندین ژن برای یک بیمار، تجویز می‌شود. بنابراین به زوجینی که دارای فرزند بیمار می‌باشند و یا شیوع یک بیماری خاص را در اقوام خود مشاهده می‌کنند، انجام این تست مورد تأکید قرار می‌گیرد. انجام این تست 1.5-2 ماه به طول می‌انجامد و به صورت کلی برای جواب‌دهی در کوتاه مدت و بررسی سلامت جنین در طول بارداری، مورد استفاده قرار نمی‌گیرد. از محدودیت‌های این تست می‌توان به پوشش ندادن برخی از اگزون‌ها به دلیل عوامل تکنیکی و عدم تشخیص موتاسیون‌های خاص (مانند افزایش و کاهش تعداد کپی‌های یک موتاسیون، متیلاسیون و توالی تکراری سه‌تایی) 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 داده‌های 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 کولایف در جهت مساعدت می‌باشد و این آزمایشگاه هیچگونه تعهدی نسبت به جواب‌دهی 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

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



<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 فرایند های 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