

رضایت نامه انجام تست غربالگری

تیریزی چیست؟

تیریزی وضعیتی است که در آن تعداد نسخه های کروموزوم مورد نظر به جای ۲، سه عدد می باشد.

• **تیریزی ۲۱:** ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم ۲۱ است و موجب سندروم داون می گردد. کودکان مبتلا ممکن است دچار عقب ماندگی خفیف تا متوسط، نقایص قلبی، و دیگر مشکلات باشند. احتمال بروز سندرم داون ۱ در هر ۷۴۰ زایمان منجر به تولد نوزاد زنده است (احتمال بروز این سندرم بشدت به سن مادر بستگی دارد).

• **تیریزی ۱۸:** ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم ۱۸ بوده موجب سندروم ادوارد می گردد. این سندروم با میزان بالایی از سقط همراه است. کودکان مبتلا به این سندروم ممکن است دچار بیماریهای شدید بوده و زنده نمانند (تنها تعداد بسیار کمی از آنها تا یک سالگی زنده می مانند). احتمال بروز سندرم ادوارد ۱ در هر ۵۰۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است (احتمال بروز این سندرم نیز به شدت به سن مادر بستگی دارد).

• **تیریزی ۱۳:** ناشی از وجود نسخه اضافی در کروموزوم ۱۳ بوده موجب سندروم پائو می گردد. همانند تیریزی ۱۸ احتمال سقط این جنین ها نیز بالاست. کودکان مبتلا به این سندروم معمولاً از مشکلات شدید قلبی و دیگر مسائل رنج می برند و به ندرت تا یکسالگی زنده می مانند. احتمال بروز سندرم پائو ۱ در هر ۵۰۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است (و به شدت به سن مادر بستگی دارد).

رضایت نامه انجام تست NIPT

مجموعه تست NIPT و یا cell free fetal DNA (cfDNA) یک تست آزمایشگاهی جهت آتالیز DNA جنینی آزاد موجود در خون مادر می باشد. با آزمایش مستقیم cfDNA سهم نسبی کروموزومهای خاص جنین در خون مادر تعیین می شود. این تست برای کمک به تعیین ریسک تیریزی ۲۱، تیریزی ۱۸، تیریزی ۱۳ و تعیین جنسیت در حد اقل ۹۰ دقتی انجام می شود.

• **آزمون NIPT:** یک تست غربالگری است و صلاحیت استفاده برای مقاصد تشخیصی را ندارد. هدف از اجرای این آزمون نه تصدیق (تائید) و نه تشخیص قطعی تیریزی است. مطالعات بالینی نشان داده اند که با این تست احتمال وجود تیریزی ها در جنین را می توان با دقتی زیادی ارزیابی نمود. با این حال، نمی توان تمام جنین های مبتلا را به وسیله این تست شناسایی کرد. بعضی جنین های مبتلا به تیریزی، با این تست در گروه "کم خطر" قرار می گیرند و برعکس بعضی از جنین های سالم در گروه "پر خطر" لذا کسب نتیجه منفی یا مثبت کاذب نیز امکان پذیر است.

• **توجه:** نتیجه این تست همیشه با توجه به معیار های بالینی دیگر مد نظر قرار می گیرد. تست NIPT در حال حاضر برای شناسایی موارد موزایسم کروموزومی، تیریزی های جزئی (Partial)، جایجانی های قطعه ای کروموزمی (Chromosomal translocation) و دیگر حالت بیولوژیک در دسترس نبوده و معتبر نمی باشد.

• **توجه:** این تست این امکان را به شما میدهد تا از جنسیت جنین خود با دقتی زیادی نیز مطلع شوید.

• **توجه:** توصیه بر آن است که کلیه نتایج مثبت حاصل از این تست و یا موارد دارای اعلام بالینی دال بر وجود ناهنجاری کروموزومی با کمک تست تشخیصی مانند آمنیوسنتز تایید شوند.

اینجانب موافقت خود را با انجام تست NIPT توسط آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ژنوم به عنوان آزمایشگاه مبدأ اعلام میدارم. آزمایشگاه مبدأ نتایج را ترجمه و تفسیر خواهد نمود و متعهد می گردد که نتایج با توجه به قوانین ژنتیکی و مقررات در اختیار بیمار گذاشته شود.

به موجب این مدرک اینجانب کاملاً مشاوره شده و وقت کافی در مورد بازگویی تصمیم خود را دارم. به اینجانب تفهیم شده که می توانم نتیجه تست را به صورت مفصل با پزشک خود و در صورت درخواست شخصی با مرکز ژنتیک و با پزشک متخصص ژنتیک پزشکی در میان بگذارم. همچنین اعلام می دارم تمام سوالات موجود در پرسشنامه را به دقت و درستی پاسخ داده ام.

اطلاع دارم که می توانم در هر زمان از انجام تست منصرف شده و تقاضای انهدام نمونه و نتایج حاصله تا آن زمان را داشته باشم. من اطلاع دارم که در صورت انصراف، حتی برای اطلاع از نتیجه آزمایش نخواهم داشت. در صورت انصراف، مسئولیت جبران کتبه های هزینه های مربوط به انجام تست بر عهده اینجانب خواهد بود.

اطلاع دارم که تست NIPT یک تست غربالگری بوده و تست ۱۰۰٪ تشخیصی نمی باشد، و اینکه بر اساس مطالعات این تست در کشف اختلالات کروموزومی نامبرده در بالا (تیریزی ۱۸، ۱۳) از صحت بالایی (بیش از ۹۹٪) برخوردار است. لازم به ذکر است که قدرت تشخیص موارد فوق در موارد دوقلوئی کمتر است. با اینحال، درک می کنم که تمامی جنین های مبتلا به اختلالات کروموزومی نامبرده در فوق، ممکن است توسط این تست قابل شناسایی نباشند. قدرت این تست برای تعیین جنسیت نیز ۱۰۰٪ نمی باشد (حدود ۹۷٪). این تست در بعضی از موارد نیز دارای نتایج مثبت کاذب است.

اینجانب از امکانات و محدودیتهای نهفته در این روش از طریق بخش اطلاع رسانی، به بیمار مطلع شده ام و موارد مربوط به من خاطر نشان شده است.

نام و نام خانوادگی، امضا، و تاریخ

رضایت نامه انجام پروتکل های غربالگری قبل از تولد

• **پروتکل های غربالگری شامل تست غربالگری سه ماهه اول ترکیبی (Combined Test):** غربالگری سه ماهه دوم (کواد مارکر) و پروتکل های ترکیبی سه ماهه اول و دوم (سکونسشال و پاپائگریند) مجموعه تست هایی می باشند که برای تعیین ریسک (احتمال) وجود برخی اختلالات کروموزومی در جنین مانند تیریزی ۲۱، تیریزی ۱۸، تیریزی ۱۳ و یک سری اختلالات دیگر نظیر سندرم SLOS و اختلالات طب عصبی (NTDs) و یا دیواره شکمی انجام می شوند.

• **سندرم SLOS:** ناشی از وجود نقصی در مسیر سوخت و ساز کلسترول است که در نتیجه آن ساخت کلسترول (که پیش ساز بسیاری از هورمونهای استروئیدی در بدن می باشد) بشدت کاهش می یابد. احتمال بروز سندرم SLOS، ۱ در هر ۲۰۰۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است.

• **اختلالات طب عصبی یا NTDs:** احتمال بروز اختلال طب عصبی، ۱ در هر ۱۰۰۰ زایمان منتج به تولد نوزاد زنده است و شامل مواردی مانند مننژوسل، میلومننژوسل و آنسفالنی می باشد.

• **آزمون غربالگری سه ماهه اول (FTS):** یک تست غربالگری است که از ابتدای هفته ۱۱ (۱۱+۰) تا انتهای هفته ۱۳ (۱۳+۰) قابل انجام بوده و بطور همزمان از دو سری مارکرهای بیوشیمیایی خون و سونوگرافیک (معروف به سونو NT) استفاده نموده و بر مبنای جواب آن بیمار در سه گروه کم خطر، خطر بینابین و پرخطر قرار می گیرد. این تست ۸۵٪ جنین های مبتلا به سندرم داون را تشخیص می دهد (منفی کاذب = ۱۵٪) و در ۳٪ موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد.

• **آزمون غربالگری سه ماهه دوم (Quad Marker):** یک تست غربالگری است که از ابتدای هفته ۱۴ (۱۴+۰) تا انتهای هفته ۲۲ (۲۲+۰) قابل انجام بوده، ولی بهترین زمان انجام آن از ابتدای هفته ۱۵ (۱۵+۰) تا ابتدای هفته ۱۷ (۱۷+۰) می باشد. تست فوق فقط شامل اندازه گیری مارکرهای بیوشیمیایی خون بوده و از داده های سونوگرافیک برای تعیین سن جنین استفاده می شود. بر مبنای جواب آن بیمار در سه گروه کم خطر، خطر بینابین و پرخطر قرار می گیرد. این تست ۸۰٪ جنین های مبتلا به سندرم داون را تشخیص می دهد (منفی کاذب = ۲۰٪) و در ۵٪ موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد.

• **آزمون غربالگری ترکیبی سه ماهه اول و دوم (Sequential or Integrated):** ترکیب پروتکل های سه ماهه اول و دوم و تعیین یک ریسک واحد می باشد. بر مبنای جواب آن بیمار در سه گروه کم خطر، خطر بینابین و پرخطر قرار می گیرد. این تست ۹۵٪ جنین های مبتلا به سندرم داون را تشخیص می دهد (منفی کاذب = ۵٪) و در ۳٪ موارد نتیجه مثبت کاذب در پی دارد.

• **هزینه:** هزینه های پروتکل های فوق بر مبنای آخرین تعرفه وزارت بهداشت، درمان و آموزش پزشکی محاسبه و دریافت می گردد.

• **تفسیر تست:** مثبت شدن نتیجه تست غربالگری به معنی اینلا، جنین به اختلالات مورد اشاره نمی باشد و فقط به معنی آن است که فرد کاندید انجام تست های تشخیصی (مانند CVS و یا آمنیوسنتز) و با غربالگری دقیق تری (مانند NIPT) می باشد.

اینجانب با مثبت (ایرانی) / غیرایرانی (.....) موافقت خود را ژنار سفید سیاه زرد قوییت فارس غیرفارس) موافقت خود را جهت انجام پروتکل فوق توسط آزمایشگاه نیلو به عنوان آزمایشگاه مبدأ اعلام میدارم. با علم بر اینکه آزمایشگاه مبدأ نتایج را ترجمه و تفسیر خواهد نمود و متعهد می گردد که نتایج با توجه به قوانین و مقررات در اختیار بیمار گذاشته شود. همچنین اعلام می دارم تمام سوالات موجود در پرسشنامه را به دقت مطالعه و به درستی پاسخ داده ام.

اطلاع دارم که این پروتکل یک تست غربالگری بوده و تشخیصی نمی باشد؛ و درک می کنم که تمامی جنین های مبتلا به اختلالات کروموزومی نامبرده در فوق، ممکن است توسط این پروتکل ها قابل شناسایی نباشند.

اینجانب از امکانات و محدودیتهای نهفته در این روش ها از طریق بخش اطلاع رسانی به بیمار مطلع شده ام و موارد مربوط به من خاطر نشان شده است.

نام و نام خانوادگی، امضا، و تاریخ

این بخش از پرسشنامه توسط آزمایشگاه تکمیل شود!

شماره پذیرش (در آزمایشگاه مبدا):
 تست درخواست شده:

- NIPT
- FTS
- Triple Marker
- Quad Marker
- Sequential Screening
- Serum Integrated Screening
- Full Integrated Screening
- AFP

محل الصاق لیبل پذیرش
 (در آزمایشگاه مبدا)

شماره پذیرش در آزمایشگاه نیلو:

آیا بیمار در همین بارداری قبلاً نیز در آزمایشگاه نیلو آزمایش غربالگری انجام داده یا به واسطه مرکز دیگری جواب غربالگری از آزمایشگاه نیلو دریافت کرده است؟ خیر بله شماره ID:

تاریخ نمونه گیری: ... روز / ... ماه / ... سال
 محل درج تأییدها و توضیحات اخذ شده از بیمار:

.....

علت سقط (ها):

- سابقه مسمومیت بارداری: دارد ندارد
 نوع دوقلویی: یک تخمکی دو تخمکی
 جنسیت جنین: دختر پسر نمی داند

محل درج نتایج تست ها و ریسک ها

FBHCG: T21:
 PAPP-A: T18:
 AFP: T13:
 HCG: SLOS:
 uE3: NTD:
 INA: PE:

وارد کننده نتایج در فرم:
 وارد کننده نتایج در نرم افزار:
 امضاء کننده:

محل درج نتایج پیگیری های تلفنی و ...

.....

دریافت کننده فرم (در آزمایشگاه مبدا): ساعت دریافت فرم:
 پذیرش کننده فرم (در آزمایشگاه نیلو):