



Payvand
Clinical and Specialty Laboratory
No. 174, Zafar St, Shariati Ave,
Phone: +98-21-22264144-5
Website: www.payvandlab.com
email: info@payvandlab.com



« فرم پذیرش (WES) Whole Exome Sequencing »

اطلاعات فردی	
نام و نام خانوادگی بیمار (فارسی)	تلفن همراه
نام و نام خانوادگی بیمار (لاتین)	تلفن ثابت
کدملی	آدرس
تاریخ تولد	
نسبت فامیلی والدین	
اطلاعات نمونه	
نمونه خون ☐	تاریخ نمونه گیری
نمونه مغزاستخوان ☐	نام پزشک درخواست کننده
بلوک پارافینه / شماره بلوک ☐	محل نمونه گیری ☐ آزمایشگاه پیوند
فایل NGS برای آنالیز مجدد ☐	ارسالی از ☐
بررسی فرد مبتلا ☐	
تعیین وضعیت ناقلی ☐	
علائم کلینیکی	
..... 	
یافته‌های پاراکلینیکی (نتایج آزمایش خون، پاتولوژی، سونوگرافی، رادیوگرافی) حتما ضمیمه شود.	

نام و نام خانوادگی مشاوره دهنده:

امضا و تاریخ:



تاریخ پذیرش:

نام بیمار:

Previous Clinical Evaluations Performed

Karyotype	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Chromosomal Microarray	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Gene Sequencing/ Panel	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Mitochondrial DNA	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Metabolic Work-up	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Brain MRI	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Electroencephalogram (EEG)	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Echocardiogram	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Electrocardiogram (EEG/EKG)	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Skeletal Survey	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Renal Imaging	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Muscle Biopsy	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Electromyogram (EMG)	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Ophthalmology Exam	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:
Audiology Evaluation	☐ Not performed	☐ Normal	☐ Abnormal:

Paraclinical findings/ Describe Details

لطفاً "نتایج پاراکلینیک ضمیمه پرونده شود.



«فرم رضایت نامه Whole Exome Sequencing»

نام بیمار:

تاریخ پذیرش:

- Whole Exome Sequencing یا WES یا تعیین توالی اگزومها (نواحی کدکننده ژنوم)، تستی برای یافتن تغییرات بیماری‌زا در ژنوم افراد است. ژنوم انسان حاوی بیش از ۲۰۰۰۰ ژن است، تغییرات ژنتیکی در این ژن‌ها بویژه اگزومها علت بسیاری از بیماری‌های ژنتیکی است. در این تست تمامی نواحی کدکننده ژنوم انسان تکثیر می‌شود ولی تمامی ژن‌ها از نظر تغییرات ژنتیکی بررسی نمی‌شوند. این آزمایش با دیگر تست‌های ژنتیکی که ممکن است قبلاً انجام داده باشید، متفاوت است.
- جهت انجام آزمایش، ۱۰ میلی لیتر نمونه خون لازم است که ممکن است عوارضی چون کبودی یا خونریزی بدنبال داشته باشد. DNA از نمونه خون شما استخراج می‌شود و بعد از آن توالی‌یابی نواحی کدکننده ژنوم (اگزوم) صورت خواهد گرفت. سپس توالی DNA شما با توالی‌های مرجع (افراد سالم) بر اساس دستورالعمل انجمن ژنتیک پزشکی آمریکا (ACMG) طبقه بندی و مقایسه می‌شود و فهرستی از انواع واریانت‌ها یا تغییرات ژنتیکی متفاوت با ژنوم مرجع که بطور بالقوه می‌توانند علت بیماری باشند گزارش خواهد شد. واریانت یا واریانت‌های نهایی کاندید باید توسط تکنیک توالی یابی مستقیم یا Sanger sequencing تأیید شوند.
- هدف از انجام این تست، تعیین وضعیت ناقلی برای یک بیماری یا گروهی از بیماری‌ها (مانند بیماری‌های متابولیک، بیماری‌های اسکلتی-عضلانی) و یا تشخیص جهش ژنتیکی فرد مبتلا در خانواده شماسست.
- نتایج تست حدوداً ۵ ماه پس از پذیرش، به شما اعلام خواهد شد. به علت پیچیدگی و اهمیت مفاهیم آزمایش، نتایجی که به شما گزارش خواهد شد، باید توسط پزشک یا مشاور ژنتیک شما تفسیر گردد. بعلاوه، براساس قانون هر کسی که به اطلاعات دسترسی دارد می‌تواند از نتایج آزمایش آگاه شود.
- این تست قادر به شناسایی جهش عامل بیماری در تمامی افرادی که آن را انجام می‌دهند نیست. نتایج این تست بصورت ذیل گزارش می‌شود:
 - ۱) واریانت‌ها یا تغییرات مرتبط با علائم کلینیکی فرد: شامل واریانت‌های شناخته شده بیماری‌زا در ژن‌های منتسب به بیماری یا تعیین وضعیت ناقلی
 - ۲) واریانت‌های مرتبط با ژن‌های مسبب بیماری که در حال حاضر اثر کلینیکی آنها شناخته شده نیست (VUS)
 - ۳) جهش جدید در ژن‌های منتسب به بیماری که تا به حال گزارش نشده، چنانچه بتواند علت بیماری شما را توضیح دهد؛ البته این بدان معنی نیست که بیماری‌زایی جهش جدید، به طور قطع قابل تأیید است.
 - ۴) واریانت‌ها در ژن‌هایی که ممکن است مرتبط با بیماری باشند ولی در حال حاضر انتساب این ژن‌ها با بیماری خاص شما از نظر کلینیکی مشخص نیست.
- نتیجه مثبت یعنی یک جهش در ژن یا ژن‌های مرتبط با بیماری شناسایی شده، و نتیجه منفی یعنی هیچ جهش یا تغییر ژنتیکی در ژن‌های منتسب به بیماری شناسایی نشده است، لازم به ذکر است با در نظر گرفتن محدودیت‌های این تست در نتیجه منفی، احتمال ناقلی فرد همچنان وجود دارد. مثبت و یا منفی بودن نتیجه این تست، ممکن است به مدیریت بیماری شما کمک کند یا نکند. هر نوع غربالگری، مداخله پیشگیری کننده و یا درمان (در صورت وجود) برای بیماری شما، بنا به نتایج این تست ممکن است در طول زمان تغییر نماید.
- نتایج تست برای اعضای خانواده شما نیز اهمیت دارد. چنانچه نتایج نشان دهد که شما حامل یک جهش ژنتیکی در هر کدام از ژن‌های مورد بررسی در پنل مرتبط با بیماری هستید، ممکن است نمونه خون والدین و یا دیگر اعضای خانواده شما برای بررسی وجود و یا عدم وجود آن جهش مورد نیاز باشد.
- محدودیت‌های آزمایشگاهی و تکنیکی این تست:
 - نتایج غیر دقیق ممکن است به دلایل متعدد اتفاق افتد، مانند: جابه‌جا شدن نمونه‌ها، کیفیت پایین نمونه، عدم دسترسی به نمونه بعضی از اعضای خانواده، گزارش غیر دقیق نسبت‌های خانوادگی و شجره‌نامه، اطلاعات پزشکی غیردقیق یا گمراه کننده در مورد شرایط بالینی بیمار یا افراد خانواده، اطلاعات نادرست ارائه شده در مورد روابط خانوادگی، نمونه پیوند مغز استخوان و عدم استفاده از انتقال خون و آلودگی سلول‌های مادری به نمونه خون قبل از تولد یا بند ناف.
 - تست WES توسط تکنولوژی Next Generation Sequencing (NGS) اجرا می‌گردد، در این تکنیک حدود 5-10 درصد احتمال خطا وجود دارد، بنابراین تمام جهش‌های بالقوه باید توسط روش شناسایی ثانویه مانند Sanger sequencing تأیید شوند.



« فرم رضایت نامه Whole Exome Sequencing »

نام بیمار:

تاریخ پذیرش:

- نمی تواند به طور دقیق توالی های تکراری موجود در ژنوم فرد را توالی یابی کند، و این بدان معنی است که نمی تواند برای شناسایی و بررسی نواحی گسترش تکرارها در ژنوم (repeat expansion) که موجب بیماری هایی مانند سندرم X شکننده، بیماری هانتینگتون، و دیستروفی میوتونی می شود بکار رود. لذا می بایست بررسی تغییرات در ژن های *SMN1* و *DMD* با استفاده از روش *MLPA* و برای ژن *FMR1* به روش آنالیز fragment انجام شود.
- این آزمایش قادر به شناسایی تغییراتی مثل حذف ها و اضافه شدن های بزرگ (CNV) در ژن ها نیست.
- ممکن است ژن های دیگری که تا به امروز شناخته نشده اند، مسئول بوجود آمدن بیماری شما باشند.
- در حین بررسی اطلاعات بدست آمده از تست WES ممکن است جهش هایی نامرتبط با بیماری به صورت اتفاقی و به شکل یافته های ثانویه شناسایی شوند. براساس دستورالعمل انجمن ژنتیک پزشکی امریکا (ACMG) سال 2021 در صورتی که تغییرات ژنتیکی در برخی ژن ها شامل ژن های مرتبط با کانسر، بیماری های قلبی عروقی و باشند قابل گزارش خواهند بود. هدف از این کار، شناسایی و مدیریت خطر برای بیماری های ژنتیکی با نفوذ بالاست که از طریق مداخله پزشکی، قابل پیشگیری بوده و یا می تواند به کاهش عوارض جانبی و مرگ میر منجر گردد. این ژن ها شامل:

ABCD1, ACTA2, ACTC1, APC, APOB, ATP7B, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CACNA1S, CADASIL, COL3A, COL3A1, COL5A1, DICER1, DSC2, DSG2, DSP, EPCAM, FBN1, GCH1, GLA, GREM1, HMBS, HNF1B, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MEFV, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, NOTCH3, OTC, PCSK9, PKP2, PMS2, POLD1, POLE, PRKAG2, PRKAR1A, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RYR1, RYR2, SCN5A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERPINA1, SMAD3, SMAD4, STK11, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNT3, TNNT2, TP53, TPM1, TSC1, TSC2, TTR, VHL, WT1

در صورت شناسایی تغییراتی در این ژن ها، آیا مایل به مطلع شدن از آنها هستید؟ ☐ بلی ☐ خیر

اینجانب مندرجات و محدودیت های آزمایش را مطالعه نمودم و آگاهانه موافقت خود را جهت انجام آزمایش اعلام می دارم. محدودیت های این آزمایش و مشکلات احتمالی از قبیل امکان نیاز به تکرار نمونه گیری و امکان عدم جوابدهی برای اینجانب کاملاً "توضیح داده شده و تفهیم گردیده است و من از فرصت کامل برای پرسش هر گونه سوال و یا بیان هرگونه نگرانی بهره مند شده ام. سوالات و نگرانی های من به صورت کامل پاسخ داده شده است. من مطلع هستم که می توانم سوالات بیشتری بپرسم و سوالات من تا حد امکان پاسخ داده می شود.

بدیهی است اطلاعات ارایه شده به آزمایشگاه و جواب آزمایش اینجانب محرمانه است و فقط در صورت ارائه کارت شناسایی معتبر همراه با رسید تحویل داده خواهد شد.

نام خانم و آقا/ ولی یا نماینده قانونی بیمار (به همراه نسبت):

نام و نام خانوادگی مشاوره دهنده:

امضاء و تاریخ:

امضاء و