

أنتفهم أن مقدم الرعاية الصحية لي قد أمر بالاختبار الجيني التالي من أجل {شخصي/الطفلي}:

معلومات عامة عن الاختبار الجيني

ما الاختبار الجيني؟

حمض DNA هو المادة التي توفر التعليمات لنمو أجسامنا ونشوتها. الجينات عبارة عن تسلسلات مميزة من حمض DNA، ومرتبطة في صبغيات. حمض DNA جين يحتوي على تعليمات لتكوين البروتينات، وهي التي تحدد أشياء مثل النمو والأبيض وخصائص مثل لون العينين وقصيلة الدم. تنتج الاضطرابات الجينية عن تغيرات ضارة تحدث في حمض DNA أو في بنية الصبغيات أو عددها. الاختبار الجيني هو اختبار مخبري يحاول تحديد هذه التغيرات الضارة التي تحدث في الصبغيات أو حمض DNA. يمكن أن يكون الاختبار الجيني اختباراً تشخيصياً، يستخدم لتحديد أو استبعاد حالة جينية محددة. تستخدم اختبارات الفحص الجيني لتقييم فرص أن يكون لدى شخص ما طفل مصاب بحالة جينية معينة. لا تعد اختبارات الفحص الجيني عادةً تشخيصية وقد تتطلب النتائج اختباراً تشخيصياً إضافياً.

والغرض من هذا الفحص هو معرفة ما إذا كان لدي أو لدى طفلي متغيرات جينية أو إعادة تنظيم الصبغي الذي سبب اضطراباً جينياً، أو تحديد فرصة أن ينشأ لدي أو لدى طفلي اضطراباً جينياً في المستقبل أو أن نقله. ولأغراض هذه الموافقة، يجوز أن يشير تعبير "طفلي" أيضاً إلى جنيني. يمكن العثور على المزيد من المعلومات بشأن الاختبار المحدد المطلوب من مقدم رعايتي الصحية أو يمكنني الانتقال إلى موقع الويب الخاص بـ GeneDx على www.genedx.com. تشمل هذه المعلومات على الأنواع المحددة للاضطرابات الجينية التي يمكن تحديدها من خلال الفحص الجيني، واحتمالية حدوث نتيجة إيجابية، وحدود الفحص الجيني.

إذا كنت أنا/طفلي تعلم من قبل متغير (متغيرات) الجين المحدد أو إعادة تنظيم الصبغي الذي يسبب الاضطراب الجيني في عائلتي، سوف أبلغ المختبر بهذه المعلومات.

ما الذي يمكنني معرفته من هذا الاختبار الجيني؟

يصف ما يلي النتائج المحتملة للاختبار:

1) النتيجة الإيجابية: تشير النتيجة الإيجابية إلى أنه تم تحديد متغيرات في أحد الجينات أو الصبغيات يفسر سبب الاضطراب الجيني (لدي/لدى طفلي) أو (أنني/طفلي) معرض لخطر متزايد في نشوء الاضطراب في المستقبل. من الممكن أن تكون نتيجة الاختبار إيجابية لأكثر من متغيرات جيني واحد.

2) النتيجة السلبية: تشير النتيجة السلبية إلى أنه لم يتم تحديد متغيرات جيني يسبب المرض في الاختبار التي تم إجراؤه. ولا يضمن هذا (أنني/أن طفلي) سوف أكون/يكون سليماً أو خالياً من أي اضطرابات جينية أو حالات طبية أخرى. إذا جاءت نتيجة (اختباري/اختبار طفلي) سلبية بالنسبة إلى أحد المتغيرات المعروفة وجوده لدى أفراد آخرين في (عائلي/عائلة طفلي)، فإن هذه النتيجة تستبعد تشخيص نفس الاضطراب الجيني (لدي/لدى طفلي) نتيجة لهذا التغير المحدد.

3) متغير غير حاسم/غير محدد الأهمية (VUS): يشير اكتشاف متغيرات غير محدد الأهمية إلى أنه تم رصد تغير في أحد الجينات، لكنه من غير المعروف حالياً ما إذا كان هذا التغير مرتبطاً باضطراب جيني أم لا سواء الآن أو في المستقبل. ليس المتغير غير محدد الأهمية مماثلاً للنتيجة الإيجابية ولا يحدد ما إذا (كنت/كان طفلي) معرضاً لخطر متزايد في حدوث اضطراب جيني. يمكن أن يكون التغير عبارة عن متغيرات جيني عادي أو أن يسبب مرضاً. قد يوصى بمزيد من التحليل، بما في ذلك إجراء اختبارات لكلا الوالدين وأفراد آخرين من العائلة. قد تلزم أيضاً سجلات طبية تفصيلية أو معلومات عن أفراد آخرين من العائلة للمساعدة على توضيح النتائج.

4) النتائج غير المتوقعة: في حالات نادرة، قد يكشف هذا الاختبار عن تغير جيني مهم غير مرتبط مباشرة بسبب طلب هذا الاختبار. على سبيل المثال، قد يخبرني هذا الاختبار بوجود خطر حالة جينية أخرى (لسبب/ليس طفلي) على علم بها أو قد يشير إلى اختلافات في إعادة تنظيم الصبغيات الجنسية أو عددها. قد يتم الكشف عن هذه المعلومات إلى مقدم الرعاية الصحية الذي يطلبها إذا كان من المحتمل أن تؤثر على الرعاية الطبية.

يستند تفسير النتيجة إلى المعلومات المتوفرة حالياً في المجالات الطبية، والأبحاث، وقواعد البيانات العلمية. ولأن المجالات والمعارف العلمية والطبية تتغير باستمرار، فقد تحل معلومات جديدة تتوفر في المستقبل محل المعلومات التي استخدمتها شركة GeneDx لتفسير (نتائج/نتائج طفلي) أو تضيف إليها. يمكن لمزودي الرعاية الصحية الاتصال بـ GeneDx في أي وقت لمناقشة تصنيف متغير محدد. يجوز لي أو لمقدم الرعاية الصحية (لي/طفلي) مراقبة الموارد المتاحة للعمامة التي يستخدمها المجتمع الطبي، مثل (www.clinvar.com) ClinVar، للاطلاع على المعلومات الحالية بشأن التفسير السريري لمتغيرات طفلي.

بالنسبة للاختبارات التي تقيم البيانات من عدة أفراد في الأسرة، زوجتي، أو شريكتي معاً، فيمكن تضمين النتائج في تقرير واحد شامل.

ما مخاطر وحدود هذا الاختبار الجيني؟

- يعد الفحص الجيني جزءاً مهماً من عملية التشخيص. إلا أن الفحوص الجينية قد لا تعطي دائماً إجابة محددة. في بعض الحالات، قد لا يحدد الاختبار متغيرات جينية رغم وجود واحد. وقد يكون هذا بسبب الحدود في المعارف الطبية الحالية أو في تقنية الاختبارات.
- قد يتطلب التفسير الدقيق لنتائج الاختبار معرفة العلاقات البيولوجية الحقيقية في العائلة. قد ينتج عن الفشل في تحديد العلاقات البيولوجية في (عائلي/عائلة طفلي) بشكل دقيق تفسير غير صحيح للنتائج، و/أو تشخيص غير صحيح و/أو نتائج اختبار غير حاسمة. في بعض الحالات، قد يكشف الاختبار الجيني أن العلاقات البيولوجية الحقيقية في العائلة ليست على النحو الذي تم الإبلاغ عنه. يشمل هذا انتفاء الأبوة (أي أن يكون الأب المذكور لشخص ليس هو الأب البيولوجي) وقرابة الدم (أي أن تربط بين والدا الشخص صلة دم). وقد يكون من الضروري إبلاغ مقدم الرعاية الصحية الذي طلب الاختبار بهذه النتائج.
- تمتاز الاختبارات الجينية بدقة عالية. في حالات نادرة، قد تظهر نتائج غير دقيقة لأسباب مختلفة. تشمل هذه الأسباب، على سبيل المثال لا الحصر: عينات تحمل ملصقات خاطئة أو إبلاغاً غير دقيق بمعلومات سريرية/طبية أو أخطاء فنية نادرة أو ظروف غير اعتيادية مثل زراعة نقي العظم أو نقل الدم أو وجود تغيرات في نسبة مئوية صغيرة من الخلايا لدرجة أنها قد لا تكون قابلة للرصد من خلال الاختبار (التزيق).
- ليس لهذا الاختبار القدرة على رصد كل المخاطر الطبية طويلة الأجل التي قد (أعاني منها/يعاني منها طفلي). لا تضمن نتيجة هذا الاختبار صحتي أو صحة طفلي/جنيني. قد تكون هناك حاجة إلى إجراء اختبارات تشخيصية أخرى، خاصة إذا كان قد تم إجراء فحص جيني واحد مسبقاً.
- قد تلزم في بعض الحالات عينة إضافية إذا لم تكن العينة الأولى كافية.

خصوصية المريض والاستشارات الجينية

يُوصى بأن أحصل على مشورة جينية قبل إجراء هذا الاختبار الجيني وبعده. ويمكنني العثور على مستشار جيني في منطقتي هنا: www.nsgc.org. وقد يكون من الضروري إجراء مزيد من الاختبارات أو استشارات إضافية مع مقدم رعاية صحية.

لحفاظ على الخصوصية، سيتم الكشف عن نتائج الاختبار فقط لمقدم الرعاية الصحية القائم بالإحالة أو المختبر الذي طلب إجراء الاختبار أو لي أو لمقدمي رعاية صحية آخرين معنيين (بتشخيصي وعلاجي/بتشخيص طفلي وعلاجه) أو الآخرين على النحو الذي يحدده القانون. سنت حكومة الولايات المتحدة الفيدرالية قوانين عدة تمنع شركات التأمين الصحي وأصحاب الأعمال من التمييز بسبب نتائج الاختبارات الجينية. علاوة على هذا، تمنع هذه القوانين الكشف غير المصرح به عن هذه المعلومات. للحصول على مزيد من المعلومات، أدرك أنه يمكنني زيارة الموقع www.genome.gov/10002077.

العينات الدولية

إذا كنت/كان طفلي مقيمًا خارج الولايات المتحدة، فإني أشهد أنني لا أنتهك عن علم أي حظر بالتصدير أو قيد قانوني آخر في بلد {إقامتي/إقامة طفلي} من خلال تقديم عينة للاختبارات.

الحفاظ على النماذج

بعد إكمال الاختبار، قد يتم استخدام النماذج المرسله التي تم إلغاء تحديدها لإجراء أو تحسين اختبار، وتحقق داخلي، وضمان الجودة، ولأغراض تدريبية. لا يتم إرجاع نماذج حمض DNA إلى أشخاص أو مقدمي الرعاية الصحية المشار إليهم ما لم يتم إجراء ترتيبات محددة مسبقًا. أتفهم أنه لن يتم تضمين العينات المأخوذة من سكان ولاية نيويورك في الدراسات البحثية مجهولة الهوية الموصوفة في هذا التصريح ولن يتم حفظها لأكثر من 60 يومًا بعد اكتمال الاختبار، إلا إذا صرحت بهذا تحديدًا من خلال توقيعي أدناه. التصريح اختياري، ولن يتأثر الاختبار إذا لم أضع علامة في خانة لغة تصريح نيويورك.

مشاركة قاعدة البيانات

يمكن أن تساعد المعلومات الجينية والتاريخ الصحي الذي تم إلغاء تحديده مقدمي الرعاية الصحية والعلماء على فهم الكيفية التي تؤثر بها الجينات على صحة الإنسان. على الرغم من لا {أنا/طفلي} قد نستفيد شخصيًا، إلا أن مشاركة هذه المعلومات تساعد مقدمي الرعاية الصحية على توفير رعاية أفضل وتساعد الباحثين في اكتشافاتهم. تشارك GeneDx هذا النوع من المعلومات مع مقدمي الرعاية الصحية، والعلماء، وقواعد بيانات الرعاية الصحية. لن تُستخدم أي معلومات محددة للهوية الشخصية، حيث أنه سيتم استبدالها برمز فريد.

إعادة الاتصال للمشاركة في البحث

على الرغم من أنه سيتم استخدام فقط رمز في إرسال المعلومات إلى قواعد البيانات، إلا أنه لا يزال هناك خطر بأنه قد يتم تحديد {هويتي/هوية طفلي} استنادًا إلى المعلومات الصحية والجينية التي يتم مشاركتها. وتعتقد GeneDx بأن ذلك من غير المحتمل على الرغم من الخطر قد يكون أكبر إذا كنت قد قمت من قبل بمشاركة {معلوماتي/معلومات طفلي} الصحية أو الجينية مع موارد عامة مثل مواقع الويب الخاصة بعلم الأنساب.

بغض النظر عما ذكر أعلاه، فإن GeneDx قد تتعاون مع العلماء، والباحثين، ومطوري الأدوية للتعرف على معلومات جديدة في الأمراض الجينية وتطوير علاجات جديدة. إذا كانت هناك فرض للمشاركة في بحث مرتبط بالاضطراب الموجود في {عائلتي/عائلة طفلي}، وإذا وافقت على إعادة الاتصال، فإن GeneDx قد تسمح بأن يُعاد الاتصال بمقدمي الرعاية الصحية لأغراض بحثية، مثل تطوير اختبارات، أو أبحاث جديدة، أو أنماط علاجية أخرى. في بعض الحالات، مثل في حالة عدم توفر مقدم رعايتي الصحية، فيمكن الاتصال بي مباشرة.

قد يكون لأي من هذه الأبحاث على العينات مجهولة الهوية وبيانات الاختبار التي قد ينتج عنها تقدم على الصعيد الطبي، بما فيه منتجات أو اختبارات أو اكتشافات جديدة، قيمة تجارية محتملة وقد يتطورها أي من شركة GeneDx أو الباحثون الذين يملكونها. إذا استفاد أي أفراد أو شركات ماليًا من دراسة {مادتي/مادة طفلي} الجينية مجهولة الهوية، فإنه لن يتم تقديم أي تعويض {لي/لطفلي} أو {لورثتي/لورثة طفلي}.

نتائج اختبار تتابعات الإكسوم الكامل (Whole Exome Sequencing, WES) الثانوية والانسحاب

بما أنه يتم تحليل العديد من الجينات والحالات المختلفة في كل من اختبارات XomeDx، XomeDxPlus، XomeDxPrenatal، وXomeDxXpress فقد تكشف هذه الاختبارات عن بعض النتائج غير المرتبطة مباشرة بالسبب وراء طلب اختبار تتابعات الإكسوم الكامل. تُدعى هذه النتائج "عَرَضِيَّة" أو "ثانوية" وهي قادرة على تقديم معلومات لم تكن مُتوقعة.

النتائج الثانوية عبارة عن مُتغيرات يحددها كل من اختبارات XomeDx، XomeDxPlus، XomeDxPrenatal، وXomeDxXpress في الجينات تكون غير مرتبطة بمزايا الشخص السريرية التي يتم الإبلاغ عنها.

أوصى المعهد الأمريكي لعلم الوراثة الطبية والجيโนม (American College of Medical Genetics, ACMG) بالإبلاغ عن النتائج الثانوية التي تم تحديدها في فرع محدد من الجينات التي تستدعي التصرف الطبي المصاحبة لاضطرابات موروثية مختلفة إلى جميع المشاركين الخاضعين لاختبار تتابعات الإكسوم الكامل. يُرجى الرجوع إلى النسخة الأخيرة من توصيات المعهد الأمريكي لعلم الوراثة الطبية للإبلاغ عن النتائج الثانوية في التقرير السريري لتتابعات الإكسوم والجيโนม للحصول على تفاصيل كاملة عن الجينات والاضطرابات الجينية المرتبطة بها. سيتم تأكيد النتائج القابلة للإبلاغ من خلال طريقة اختبار بديلة.

ما الذي سيتم الإبلاغ عنه بالنسبة إلى المشارك

• كل مُتغيرات علم الأمراض المعروفة و/أو المُتوقعة التي تم تحديدها في إكسونات الترميز للجينات (التي حققت في اختبارات XomeDx، XomeDxPlus، أو XomeDxPrenatal، أو XomeDxXpress تغطية بمعدل 10 أضعاف على الأقل) للجينات التي أوصى بها المعهد الأمريكي لعلم الوراثة الطبية.

ما الذي سيتم الإبلاغ به للأقارب (إذا خضعوا لاختبارات XomeDx، أو XomeDxPrenatal، أو XomeDxPlus، أو XomeDxXpress)

• سيتم تقديم وجود أي نتائج ثانوية يتم الإبلاغ عنها للمشارك أو غيابها لكل الأقارب الخاضعين لاختبارات XomeDx، أو XomeDxPlus، أو XomeDxPrenatal، أو XomeDxXpress.

القيود

- قد تكون المُتغيرات المرصبة موجودة في قسم من الجين لا يغطيه هذا الاختبار وبالتالي لا يتم الإبلاغ عنها.
- لا يعني غياب أي نتائج ثانوية قابلة للإبلاغ عنها لأي جين معين عدم وجود أي مُتغيرات مرصبة في ذلك الجين.
- لن يتم تحديد المُتغيرات المرصبة التي قد تكون موجودة لدى أحد الأقارب، وإنما غير موجودة لدى المشارك، ولا الإبلاغ عنها.
- لن يتم الإبلاغ إلا عن التغيرات التي تطرأ على مستوى التتابع في تقرير النتائج الثانوية. لن يتم الإبلاغ عن حالات الحذف/التكرار الكبيرة، والمُمثلة الشاذة، والتكرار الثلاثي أو غيرها من مُتغيرات التوسع، أو غيرها من المُتغيرات التي لا يتم تحديدها بشكل دوري من خلال اختبار تتابعات الإكسوم الكامل.

موافقة المريض (وَقَع هنا في الصفحة 1 من نموذج طلب الاختبار)

لقد قرأت وثيقة الموافقة المستنيرة، وأمنح موافقتي لشركة GeneDx لإجراء اختبارات جينية كما هو موصوف. كما أمنح موافقتي على استخدام عيني ومعلوماتي السريرية بشكل مجهول الهوية في دراسات تجريها GeneDx لتحسين الاختبارات الجينية ولنشرها، إذا كان ذلك مناسبًا. لن يُستخدم اسمي أو غيره من المعلومات التي تحدد هويتي أو ربطها بنتائج أي من الدراسات والمنشورات. كما أمنح موافقتي لشركة GeneDx لإعلامي في المستقبل بشأن فرص الأبحاث، بما فيها العلاجات للحالة التي تعاني منها عائلتي.

- ضع علامة في هذه الخانة إذا كنت ترغب في الانسحاب من أي دراسات بحثية.
- ضع علامة في هذه الخانة إذا كنت لا ترغب في استلام النتائج الثانوية.
- ضع علامة في هذه الخانة إذا كنت من سكان ولاية نيويورك، وكنت تمنح موافقتك لشركة GeneDx للاحتفاظ بأي عينات متبقية لمدة لا تزيد عن 60 يومًا بعد اكتمال الاختبارات.

توقيع المريض/الوصي القانوني

أتفهم أنه يمكنني الاتصال بالمختبر عبر البريد الإلكتروني على العنوان التالي: genedx@genedx.com أو هاتفياً على الرقم **1-301-519-2100**، أو، إذا كنت في الولايات المتحدة، على الرقم المجاني **1-888-729-1206** إذا رغبت في سحب موافقتي على الاتصال بي في المستقبل أو كانت لدي أي أسئلة.

التاريخ (ي/ش/س/س س س)