

رقم الحساب	اسم الحساب
الاسم الأول	اسم العائلة
	تاريخ الميلاد

معلومات عامة عن الاختبار الجيني

ما الاختبار الجيني؟

يقدم الحمض النووي (DNA) تعليمات لنمو أجسامنا وتطورها. الجينات عبارة عن تسلسلات مميزة من الحمض النووي (DNA)، ومرتبة في كروموسومات. وفي كل جنين، يحتوي الحمض النووي (DNA) على تعليمات لتكوين البروتينات، وهي التي تتحكم في أمور مثل النمو والأبيض وصفات مثل لون العينين وفصيلة الدم. تنتج الاضطرابات الجينية عن حدوث تغيرات معينة في الحمض النووي (DNA) مما يؤثر على بنية الكروموسومات أو عددها. الاختبار الجيني هو اختبار معلمي يحاول تحديد هذه التغيرات التي تحدث في الكروموسومات أو الحمض النووي (DNA). يمكن أن يكون الاختبار الجيني اختباراً تشخيصياً، بحيث يستخدم لاكتشاف حالة جينية محددة أو استبعاد وجودها. تُستخدم اختبارات الفحص الجيني لتقييم مدى احتمال أن يُصاب شخص ما بحالة جينية معينة أو أن يُنجب طفلاً مصاباً بحالة جينية معينة. لا تعد اختبارات الفحص الجيني عادةً تشخيصية وقد تتطلب النتائج اختبارات إضافية.

يهدف هذا الاختبار إلى معرفة ما إذا كان لدي أو لدى طفلي متغيرات جينية أو إعادة ترتيب في الكروموسومات مما يسبب اضطراباً جينياً، أو إلى تحديد مدى احتمال أن أصاب أنا أو طفلي باضطراب جيني أو أن ينقل أي منا مثل هذا الاضطراب في المستقبل. ولأغراض هذه الموافقة، يمكن أن يشير تعبير "طفلي" أيضاً إلى جنيني.

إذا كنت أنا/طفلي نعلم بالفعل بوجود متغيرات (متغيرات) جينية محدد أو ترتيب مختلف لكروموسومات محددة تسبب الاضطراب الجيني في عائلتي، فسأبلغ 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 جينية يسبب الاضطراب الجيني لدي/لدى طفلي أو يشير إلى أنني/طفلي معرض لخطر متزايد للإصابة بالاضطراب في المستقبل. من الممكن أن تكون نتيجة الاختبار إيجابية لأكثر من متغيرات جينية واحد.

(2) النتيجة السلبية: تشير النتيجة السلبية إلى أنه لم يتم تحديد أي متغيرات جينية مسبب للمرض في الاختبار الذي تم إجراؤه. لا يضمن هذا أنني سأكون سليماً أو أن طفلي سيكون سليماً أو خالياً من أي اضطرابات جينية أو حالات طبية. إذا جاءت نتيجة اختباري/اختبار طفلي سلبية بالنسبة إلى متغيرات معروف أنه سبب الإصابة بالاضطراب الجيني لدى أفراد آخرين في عائلتي/عائلة طفلي، فإن هذه النتيجة تستبعد تشخيص نفس الاضطراب الجيني لدي/لدى طفلي نتيجة لهذا التغير المحدد.

(3) نتيجة غير حاسمة/متغير 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. والتغيرات غير محدد الأهمية يختلف عن النتيجة الإيجابية ولا يوضح ما إذا كنت/كان طفلي معرضاً لخطر الإصابة باضطراب جيني أكثر من غيري. يمكن أن يكون التغير عبارة عن متغيرات جينية عادي أو أن يسبب مرضاً. قد يوصى بإجراء مزيد من التحليل، بما في ذلك إجراء اختبارات لإكلا الوالدين وأفراد آخرين من العائلة. قد تُلزم 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 مباشرةً بسبب طلب هذا الاختبار. على سبيل المثال، قد يُعلمني هذا الاختبار بوجود خطر للإصابة بحالة جينية أخرى لسبب/ليس طفلي على علم بها أو قد يشير إلى وجود اختلافات في إعادة ترتيب الكروموسومات الجنسية أو عددها. قد يتم الكشف عن هذه المعلومات إلى مقدم الرعاية الصحية الذي يطلب الاختبار إذا كان من المحتمل أن تؤثر على الرعاية الطبية.

يستند تفسير النتيجة إلى المعلومات المتوفرة حالياً في الدراسات الطبية المنشورة، والأبحاث، وقواعد البيانات العلمية. نظراً لأن الدراسات المنشورة والمعرفة العلمية والطبية تتغير باستمرار، فقد تتوفر معلومات جديدة في المستقبل تلغي المعلومات التي استخدمها GeneDx لتفسير نتائجي/نتائج طفلي أو تصنيفي/لها. يمكن لمقدمي الرعاية الصحية الاتصال بشركة GeneDx في أي وقت لمناقشة تصنيف متغيرات محدد. بالإضافة إلى ذلك، يمكن لي أو لمقدم الرعاية الصحية المتابع لي/لطفلي متابعة المصادر المتاحة عمومًا والتي يستخدمها العاملون في مجال الطب، مثل ClinVar (www.clinvar.com)، للاطلاع على المعلومات الحالية بشأن التفسير السريري للمتغيرات/المتغيرات طفلي.

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

ما مخاطر وحدود هذا الاختبار الجيني؟

- تُعد الاختبارات الجينية جزءاً مهماً من عملية التشخيص. إلا أن الفحوص الجينية قد لا تعطي دائماً إجابة محددة. في بعض الحالات، قد لا يكشف الاختبار عن متغيرات جينية موجودة. وقد يكون هذا بسبب محدودية المعرفة الطبية الحالية أو تقنية الاختبارات.
- قد يتطلب التفسير الدقيق لنتائج الاختبار معرفة العلاقات البيولوجية الحقيقية بين أفراد العائلة. قد يؤدي الفشل في تحديد العلاقات البيولوجية الموجودة في عائلتي/عائلة طفلي بشكل دقيق إلى تفسير غير صحيح للنتائج، و/أو تشخيصات غير صحيحة، و/أو نتائج اختبارات غير حاسمة. قد يكشف الاختبار الجيني أن العلاقات البيولوجية الحقيقية في العائلة مختلفة عما تم ذكره عند طلب إجراء الاختبار. يشمل هذا انتفاء الأبوة (أي أن لا يكون الأب المذكور لشخص ما والده البيولوجي) وقرباية الدم (أي أن يكون والدا شخص ما مرتبطين بصله 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 تقنية نادرة أو ظروفًا غير اعتيادية مثل زراعة نقي العظم أو وجود تغيرات في نسبة مئوية صغيرة من الخلايا لدرجة أنها قد لا تكون قابلة للرد من خلال الاختبار (التزييف).

- ليس لهذا الاختبار القدرة على رصد كل المخاطر الطبية طويلة الأجل التي قد أعاني منها/يعاني منها طفلي. لا تضمن نتيجة هذا الاختبار صحي أو صحة طفلي/جنيني. قد تكون هناك حاجة إلى إجراء اختبارات تشخيصية أخرى، خاصة إذا لم يسبق إجراء أي اختبارات جينية سوى اختبار الفحص الجيني.

- قد تستلزم بعض الحالات عينة إضافية إذا لم تكن العينة الأولى كافية.

سرية المريض والاستشارات الجينية

يُوصى بأن أحصل على مشورة جينية قبل إجراء هذا الاختبار الجيني بعده. يمكنني 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 للحفاظ على السرية، سيتم الكشف عن نتائج الاختبار فقط لمقدم الرعاية الصحية القائم بالإحالة، أو المختبر الذي طلب إجراء الاختبار، أو لي، أو لمقدمي الرعاية الصحية الآخرين المعنيين بتشخيصي وعلاجي/بتشخيص طفلي وعلاجي، أو لأخرين 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 ذلك، تمنع هذه القوانين الكشف غير المصرح به عن هذه المعلومات. للحصول على مزيد من المعلومات، أدرك أنه يمكنني زيارة الموقع www.genome.gov/10002077.

بالنسبة لبعض الاختبارات الجينية، من الممكن أن يساعد تضمين عينات من الوالدين بالدم و/أو غيرهم من الأقارب مع عينة المريض على تفسير النتائج. عادة ما يُشار إلى هذه الاختبارات باسم "الاختبارات الثلاثية" نظراً لأنها تتضمن في المعتاد عينات من المريض وكلا الوالدين. ويجب تقديم العينات المأخوذة من الأقارب مع عينة المريض، مع تقديم المعلومات السريرية للمريض وأي قريب يقدم عينة. أدرك أن GeneDx ستستخدم عينة القريب (الأقارب) عند الحاجة لتفسير نتائج الاختبار الخاص بالمريض. قد يتضمن تقرير المريض معلومات سريرية وجينية عن أحد الأقارب حينما تكون هذه المعلومات مهمة لتفسير النتائج. ولا يحصل الأقارب على تحليل مستقل للبيانات ولا تقرير منفصل إلا إذا طلب أحد مقدمي الرعاية الصحية المؤهلين إجراء هذا الاختبار.

العينات الدولية

إذا كنت/كان طفلي مقيماً خارج الولايات المتحدة، فإني أشهد أنني بتقديم عينة للاختبار لا أنتهك عن علم أي حظر بالتصدير أو قيد قانوني آخر في بلد إقامتي/إقامة طفلي.

يمكن العثور على المزيد من المعلومات بشأن الاختبار المحدد المطلوب من مقدم الرعاية الصحية المتابع لي أو يمكنني زيارة موقع شركة GeneDx الإلكتروني من خلال www.genedx.com. تشمل هذه المعلومات على قائمة كاملة بالجينات وأنواع الاضطرابات الجينية التي يمكن الكشف عنها باستخدام الاختبار الجيني، واحتمالية حدوث نتيجة إيجابية، فضلاً عن محدودية الاختبارات الجينية، وكذلك معلومات حول كيفية تخزين العينات والمعلومات واستخدامها.

الحفاظ بالعينات

بعد إكمال الاختبار، قد يتم استخدام العينات المرسله، بعد إزالة كل ما يدل على هوية أصحابها، لتطوير الاختبار أو تحسينها، أو لأغراض التحقق الداخلي وضمان الجودة والتدريب. لا تُعاد عينات الحمض النووي إلى الأفراد أو مقدمي الرعاية الصحية الذين أحالوا المريض إلا في حالة إجراء ترتيبات محددة مقدماً.

أدرك 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 يوماً بعد اكتمال الاختبار، إلا إذا سمحت بهذا تحديداً باختباري لذلك. وسماحي بهذا اختياري، ولن يتأثر الاختبار إذا لم أضع علامة في خانة صيغة السماح بذلك للمقيمين في نيويورك. لا يجوز إجراء اختبارات على العينة البيولوجية بخلاف الاختبارات المصرح بها.

مشاركة قاعدة البيانات

يمكن أن تساعد المعلومات الجينية والتاريخ الصحي، بعد الغاء كل ما يدل على هوية أصحابه، مقدمي الرعاية الصحية والعلماء على فهم تأثير الجينات على صحة الإنسان. على الرغم من لا (أنا/طفلي) قد نستفيد شخصياً، 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.

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

إعادة الاتصال للمشاركة في البحث

بعض 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 فرص 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 عقاقير جديدة، أو أساليب علاجية أخرى. في بعض الحالات، مثل تعذر الوصول إلى مقدم الرعاية الصحية، يمكن الاتصال بي مباشرةً.

أي أبحاث قد ينتج عنها تقدم على الصعيد الطبي، بما في ذلك التوصل إلى منتجات أو اختبارات أو اكتشافات جديدة، قيمة تجارية محتملة ويجوز لأي من شركة GeneDx أو الباحثين الذين يحلوا البيانات لتطويرها أو امتلاكها. وإذا استفاد أي أفراد أو شركات مالياً من هذه الدراسات، فإنه لن يتم تقديم أي تعويض (لي/لطفلي) أو (لورثتي/لورثة طفلي).

يسري فقط على اختبارات XomeDx، XomeDxPrenatal، XomeDxPlus، XomeDxXpress، GenomeSeqDx

النتائج الثانوية الخاصة بتسلسلات الإكسوم/الجينوم وإيقاف المشاركة

نظرًا لأنه يتم تحليل العديد من الجينات والحالات المختلفة في كل من اختبارات GenomeSeqDx، XomeDx، XomeDxPlus، XomeDxPrenatal، XomeDxXpress فقد تكشف هذه الاختبارات عن بعض النتائج غير المرتبطة مباشرة بالسبب وراء طلب تسلسلات الإكسوم/الجينوم. وتُسمى هذه النتائج "عرضية" أو "ثانوية" وقد تكشف عن معلومات لم تكن مُتوقعة.

والنتائج الثانوية عبارة عن مُتغيرات تكشف عنها اختبارات GenomeSeqDx، XomeDx، XomeDxPlus، XomeDxPrenatal، XomeDxXpress في جينات غير مرتبطة بسمات الشخص السريرية المُبلغ عنها.

أوصت الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية و علم الجينوم (ACMG) بأن تُذكر في التقارير النتائج الثانوية المكتشفة في مجموعة فرعية محددة من الجينات التي يمكن استخدامها طبيًا والمرتبطة باضطرابات مورثة مختلفة وذلك لجميع المستفيدين (المستفت): أول فرد بلغت النظر إلى مرض يصيب مجموعة أفراد) الخاضعين لتسلسلات الإكسوم أو الجينوم. يُرجى الرجوع إلى أحدث نسخة من توصيات ACMG لإدراج النتائج الثانوية في تسلسلات الإكسوم والجينوم السريرية في التقارير وذلك للحصول على تفاصيل كاملة عن الجينات والاضطرابات الجينية المرتبطة بها. سيتم تأكيد النتائج الثانوية القابلة للإبلاغ من خلال طريقة اختبار بديلة.

ما الذي سيتم ذكره في التقرير عن المستلفت؟

- كل المُتغيرات المسببة للأمراض المعروفة و/أو المُتوقعة التي تم الكشف عنها في الجينات (التي حققت تغطية بمعدل 10 أضعاف على الأقل في اختبارات GenomeSeqDx، أو XomeDx، أو XomeDxPlus، أو XomeDxPrenatal)
- أو XomeDxXpress، حسبما أوصت به ACMG.

ما الذي سيتم ذكره في التقارير عن الأقارب (إذا خضعتوا لاختبارات GenomeSeqDx، أو XomeDx، أو XomeDxPlus، أو XomeDxPrenatal، أو XomeDxXpress)؟

- سيتم إعلام جميع الأقارب الخاضعين لاختبارات GenomeSeqDx، أو XomeDx، أو XomeDxPlus، أو XomeDxPrenatal، أو XomeDxXpress بوجود أو غياب أي نتائج ثانوية مذكورة في التقرير عن المستلفت.

القيود

- قد تكون المُتغيرات المسببة للأمراض موجودة في جزء من الجين لم يشملها هذا الاختبار وبالتالي لا تُدرج في التقرير. لا يعني غياب النتائج الثانوية الواجب الإبلاغ عنها لأي جين معين عدم وجود مُتغيرات مسببة للأمراض في هذا الجين.
- لن يتم تحديد المُتغيرات المُرضية التي قد تكون موجودة لدى أحد الأقارب، ولكنها غير موجودة لدى المستلفت، ولا الكشف عنها في التقرير.
- لن يتضمن التقرير إلا التغيرات التي تطرأ على مستوى النتائج في تقرير النتائج الثانوية. لن يُذكر في التقرير حالات الحذف/التكرار الأكبر، أو المثيلة الشاذة، أو التكرار الثلاثي أو غيرها من مُتغيرات التوسع، أو غيرها من المُتغيرات التي لا يتم تحديدها بشكل روتيني من خلال تسلسلات الإكسوم والجينوم السريرية.

موافقة المريض

بالتوقيع على هذا النموذج أقر، بصفتي المريض، أنني قرأت نموذج الموافقة للمستنيرة المرفق وأنني أسمح لشركة GeneDx بإجراء الاختبار الجيني على النحو الموضح. بالنسبة للاختبارات التي تقم بيانات خاصة بعدة أفراد من الأسرة في نفس الوقت، مثلي أنا وزوجتي (زوجي) أو قريبتي، قد يتم تضمين النتائج الخاصة بأفراد الأسرة هؤلاء في تقرير شامل واحد يُقدّم لكل الأفراد الخاضعين للاختبار ومقدمي الرعاية الصحية المتابعين لهم وقد تم إبلاغي أن GeneDx قد تتصل بي أو بمقدم الرعاية الصحية المتابع لي فيما يخص فرص المشاركة في الأبحاث في المستقبل. بالنسبة لفاتورة التأمين، أدرك متطلبات ذلك وأسمح لشركة GeneDx بمشاركة المعلومات مع شركة التأمين المحددة لاسترداد التكاليف. أتفهم أن GeneDx ستحاول الاتصال بي إذا كانت المصروفات التي أتحمّل مسؤولية سدادها من مالي الخاص تتجاوز 100 دولار لكل اختبار. إذا حاولت GeneDx الاتصال بي ولكن تعذر عليها الوصول إلي، فسأكون مسؤولاً عن الاتصال بها لتحديد المصروفات التي سأتحملها من مالي وسدادها. يتوفر المزيد من المعلومات، بما فيها إشعار سياسات شركة GeneDx للخصوصية، على موقع GeneDx الإلكتروني: <http://www.genedx.com>

- بتحديد هذا المربع، أؤكد أنني مقيم بولاية نيويورك، وأصرح لشركة GeneDx بالاحتفاظ بأي عينة متبقية لأكثر من 60 يومًا بعد اكتمال الاختبار، على أن يتم استخدامها كعينة غير محددة الهوية لتطوير الاختبارات وتحسينها، وللتحقق الداخلي، وضمان الجودة، ولأغراض التدريب. وبخلاف ذلك، يلزم قانون نيويورك GeneDx بإتلاف أي عينة بعد 60 يومًا، مع عدم جواز استخدامها للدراسات المشار إليها أعلاه.
- ضع علامة في هذه الخانة إذا كنت لا ترغب في التواصل معك لأي دراسات بحثية.
- ACMG هي واثبات نتائج لوصولها ي ف بغيرت ال تنك ادلغ بـرمل اده ددح

توقيع المريض (مطلوب) التاريخ توقيع القريب/الوصي (مطلوب) التاريخ توقيع القريب/الوصي (مطلوب) التاريخ

بيان الضرورة الطبية

ب تقديم طلب الاختبار هذا والعينة (العينات) المرفقة، فأنني: (1) أصرح لشركة GeneDx وأوجهها لإجراء الاختبار المشار إليه؛ و(2) أقر أن الشخص المدرج اسمه بصفته مقدم الرعاية الصحية طالب للاختبار مصرح له بموجب القانون بطلب الاختبار (الاختبارات) المطلوب؛ و(3) أقر أن أي مجموعة اختبارات خاصة و/أو اختبار (اختبارات) مطلوبة في طلب الاختبار هذا معقولة ولازمة طبية لتشخيص و/أو علاج مرض، أو علة، أو قصور، أو عرض، أو متلازمة، أو اضطراب؛ و(4) ستحدد نتائج الاختبار القرارات الخاصة بعلاج حالة مريض والتعامل معها طبيًا وقت تقديم الخدمة هذه؛ و(5) حصلت على موافقة مستنيرة مكتوبة، متى كان ذلك ممكناً، من هذا المريض أو من الأقارب للخضوع لأي اختبار جيني مطلوب؛ و(6) تمت الإشارة إلى رمز (رموز) التشخيص الكاملة والمناسبة بأعلى مستوى من التخصص.

توقيع مقدم الرعاية الصحية (مطلوب) التاريخ

خيارات الدفع

فاتورة التأمين	○ تم إرفاق نسخة من بطاقة التأمين (بطاقات التأمين) الوجه والظهر	○ الاحتفاظ بالعينة للتحقق من الفوائد المقدرة
شركة التأمين	رقم الإحالة/الرقم التصريح المسبق (يرجى إرفاقه)	رقم GeneDx للتحقق من المزاي
رقم معرف التأمين	العلاقة بالمؤمن عليه: ○ نفسه ○ الزوج/الزوجة ○ الابن ○ شخص آخر	اسم حامل وثيقة التأمين
فاتورة المريض	○ الفاتورة المؤسسية	تاريخ ميلاد حامل وثيقة التأمين

فاتورة المريض	○ الفاتورة المؤسسية	رقم حساب GeneDx
في حالة اختيار فاتورة المريض، فأنا أختار الخضوع للعلاج بصفتي مريض أتحمّل تكاليف علاجي بنفسى من أجل هذا الاختبار. أوافق على عدم تقديمي أنا و GeneDx لمطالبة شركة تأميني لإجراء هذا الاختبار، إذا كان لدي تأمين. سترسل GeneDx فاتورة للمريض المذكور أعلاه.	○ المبلغ (دولار):	اسم المستشفى/المعمل
○ رمز الجهة التابعة لشركة GeneDx:	ضع الملصق/الختم هنا	