

اسم العائلة للمريض	الاسم الأول للمريض
معرف طلب بوابة GeneDx (إن وجد)	تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)

لأغراض هذه الموافقة، تُشير الضمائر "أنا"، و"الخاص بي"، و"الخاص بك" إلى أو إلى طفلي، بما في ذلك طفلي الذي لم يولد بعد، إذا كان طفلي هو الشخص الذي طلب مقدم الرعاية الصحية إجراء الفحص له.

#### الغرض من هذا الاختبار

يتمثل الغرض من هذا الاختبار في (أ) معرفة ما إذا كان لدي متغير جيني أو إعادة ترتيب للكروموسومات يسبب اضطراباً وراثياً؛ أو (ب) تقييم احتمال إصابتي باضطراب وراثي أو نقله في المستقبل. إذا كنت أعرف بالفعل بالمتغير (المتغيرات) الجيني المحدد أو إعادة ترتيب الكروموسومات التي تُسبب الاضطراب الوراثي في عائلتي، فإني أوافق على إبلاغ المختبر بهذه المعلومات.

#### ما نوع نتائج الاختبار التي يمكنني توقعها من الاختبار الجيني؟

1. إيجابية: تم اكتشاف تغيير في حمضك النووي، وهو على الأرجح سبب سماتك/الأعراض التي تتناوبك. وهذه تعد نتيجة الاختبار الأوضح، والتي يمكن استخدامها كأساس لاختبار أفراد آخرين من العائلة لتحديد احتمالية إصابتهم بالمرض أو إنجاب طفل مصاب بالمرض.
2. سلبية: لم يتم العثور على أي متغيرات تُفسر الأعراض التي تتناوبك. وهذا لا يعني أنك لا تعاني من حالة وراثية. فما يزال من الممكن وجود متغير وراثي لم يتم العثور عليه في الفحص الذي طُلب منك الخضوع له. وقد يناقش مقدم الرعاية الصحية لك أو مستشارك الوراثي إجراء المزيد من الفحوصات الآن أو في المستقبل.
3. متغير ذو أهمية غير مؤكدة (VUS): تم اكتشاف تغيير في أحد الجينات. ومع ذلك، فلنستطيع تأكيد ما إذا كان هذا المتغير سبب الأعراض التي تتناوبك/سماتك. ومن ثم، فإننا نحتاج إلى مزيد من المعلومات. قد نقترح اختبار أفراد آخرين من العائلة للمساعدة في معرفة معنى نتيجة الاختبار.
4. نتائج غير متوقعة (النتائج الثانوية التي توصلت إليها الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية وعلم الجينوم "ACMG"): في حالات نادرة، قد يكشف هذا الاختبار عن تغير جيني مهم لا يرتبط مباشرة بسبب طلب إجراء هذا الاختبار. على سبيل المثال، قد يكشف هذا الاختبار عن احتمال إصابتك بحالة وراثية أخرى لا أعرفها، أو قد يشير إلى اختلافات في عدد أو إعادة ترتيب الكروموسومات الجنسية. قد ننصح عن هذه المعلومات لمقدم الرعاية الصحية الذي طلب إجراء الاختبار إذا كان من المحتمل أن تؤثر على الرعاية الطبية.

ونظراً لتغير المعرفة الطبية والعلمية باستمرار، فإن المعلومات الجديدة التي تتوفر قد تُكمل المعلومات التي استخدمتها GeneDx من أجل تفسير نتائجي. ويمكن لمقدمي الرعاية الصحية التواصل مع GeneDx في أي وقت لمناقشة تصنيف أي متغير محدد.

#### ما الاختبار الجيني القائم على TRIO/DUO؟

بالنسبة لبعض الاختبارات الجينية، بما في ذلك أخذ عينات من والديك البيولوجيين و/أو أقارب بيولوجيين آخرين إلى جانب عينة المريض، يمكن أن تساعد في تفسير نتائج الاختبار. وغالباً ما تُسمى هذه الاختبارات "الاختبارات الثلاثية" لأنها عادةً ما تتضمن عينات من المريض وكلا والديك.

ينبغي تقديم عينات من الأقارب مع عينة المريض. ويجب تقديم المعلومات السريرية للمريض وأي قريب يُقدم عينة.

أدرك أن GeneDx ستستخدم العينة (العينات) من الأقارب عند الحاجة لتفسير نتائج اختبائي، وأن تقرير اختبائي قد يتضمن معلومات سريرية وجينية عن أحد الأقارب عندما تكون ذات صلة بتفسير نتائج الاختبار. كما أفهم أيضاً أن الأقارب لن يتلقوا تحليلاً مستقلاً للبيانات أو لا تقريراً منفصلاً.

#### مخاطر وقبود الفحص الجيني

1. في بعض الحالات، قد لا يُحدد الفحص متغيراً جينياً على الرغم من وجوده. وقد يُعزى ذلك إلى محدودية المعرفة الطبية الحالية أو تقنية الفحص.
2. قد يتطلب التفسير الدقيق لنتائج الاختبار معرفة العلاقات البيولوجية الحقيقية في العائلة. وأدرك أنه إذا فشلت في تحديد العلاقات البيولوجية في عائلتي بدقة، فقد يؤدي ذلك إلى تفسير خاطئ لنتائج الاختبار، وتشخيصات خاطئة، و/أو نتائج اختبار غير حاسمة. وإذا كشف الفحص الجيني أن العلاقات البيولوجية الحقيقية في العائلة ليست كما ذكرتها، بما في ذلك عدم الأبوة (الأب المُبلغ عنه ليس الأب البيولوجي) وقرابة الدم (الوالدان مرتبطان بصلة دم)، فإني أوافق على إبلاغ مقدم الرعاية الصحية الذي طلب الفحص بهذه النتائج.
3. على الرغم من دقة الفحص الجيني العالية، إلا أن نتائجه قد تكون غير دقيقة. تشمل هذه الأسباب، على سبيل المثال لا الحصر، العينات ذات التسمية الخاطئة، أو عدم دقة المعلومات السريرية/الطبية، أو الأخطاء التقنية النادرة، أو أسباباً أخرى.
4. أدرك أن هذا الاختبار قد لا يكشف عن جميع المخاطر الطبية طويلة الأمد التي قد أتعرض لها. ولا تضمن نتيجة هذا الاختبار صحتي، وقد يلزم إجراء اختبارات تشخيصية إضافية.
5. أوافق على تقديم عينة إضافية إذا لم تكن العينة الأولية كافية.

#### سرية معلومات المريض والاستشارات الجينية

يوصى بتلقي استشارات جينية قبل إجراء هذا الاختبار الجيني وبعده. ويمكنني العثور على مستشار جينات في منطقتي في [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org). قد يكون من الضروري إجراء المزيد من الاستشارات أو الاستشارات الإضافية مع مقدم الرعاية الصحية.

لحفاظ على السرية، سيتم إصدار نتائج الاختبار فقط إلى مقدم الرعاية الصحية القائم بالإحالة، والمختبر الذي طلب الاختبار، ولّي، ولمقدمي الرعاية الصحية الآخرين المعنيين برعايتي، وتشخيصي وعلاجي، أو لأخريين بموافقتي أو حسبما يسمح به القانون أو يقتضيه. تحظر القوانين الفيدرالية الإفصاح غير المصرح به عن هذه المعلومات. وللحصول على المزيد من المعلومات، يُرجى زيارة الموقع الإلكتروني: [www.genome.gov/10002077](http://www.genome.gov/10002077)

#### الاحتفاظ بالعينات

بعد اكتمال الاختبار، قد يتم إبقاء هويتي من العينة واستخدامها لأغراض تطوير الاختبار وتحسينه، والتحقق الداخلي، وضمان الجودة، والتدريب. ولن تقوم شركة GeneDx بإرجاع عينات الحمض النووي إليك أو إلى مقدمي الرعاية الصحية القائمين بالإحالة، ما لم يتم اتخاذ ترتيبات مسبقة محددة.

أفهم أنه لن يتم تضمين العينات المأخوذة من سكان ولاية نيويورك في الدراسات البحثية مجهولة الهوية الموضحة في هذا الترخيص، ولن تحتفظ GeneDx بها لأكثر من 60 يوماً بعد إكمال الاختبار، إلا إذا تم التصريح بذلك على وجه التحديد باختباري. يعد التفويض اختياريًا، ولن يتأثر الفحص إذا لم أقم بتحديد المربع الخاص بلغة التفويض في نيويورك. ولن تقوم GeneDx بإجراء أي اختبارات على العينة البيولوجية بخلاف تلك المصرح بها على وجه التحديد.

#### المشاركة في قاعدة البيانات

يمكن أن يساعد التاريخ الصحي والمعلومات الجينية المجهولة الهوية مقدمي الرعاية الصحية والعلماء على فهم كيفية تأثير الجينات على صحة الإنسان. وتساعد مشاركة هذه المعلومات مجهولة الهوية مقدمي الرعاية الصحية على تقديم أفضل لمراضهم، والباحثين على تحقيق اكتشافات جديدة. تشارك GeneDx هذا النوع من المعلومات مع مقدمي الرعاية الصحية، والعلماء، وقواعد بيانات الرعاية الصحية. لن تشارك GeneDx أي معلومات تعريف شخصية واستبدال المعلومات التعريفية برمز فريد غير مشتق من أي معلومات تعريف شخصية. حتى مع وجود رمز فريد، فهناك خطر من إمكانية تحديد هويتي بناءً على المعلومات الجينية والصحية التي تتم مشاركتها. وتعتقد GeneDx أن هذا أمر مستبعد، إلا أن المخاطر تكون أكبر إذا كنت قد شاركت معلوماتي الجينية أو الصحية مع مصادر عامة، مثل المواقع الإلكترونية لعلم الأنساب.

#### المشاركة في برنامج شراكة خاص بالصرع (EPILEPSY PARTNERSHIP PROGRAM)

أفهم أن GeneDx سترسل بيانات نتائج الاختبار مجهولة الهوية، باستثناء النتائج الثانوية للكليات الأمريكية لعلم الوراثة وعلم الجينوم الطبي، إلى أطراف ثالثة لأغراض البحث أو لأغراض تجارية وأن GeneDx تحصل على تعويض مقابل تقديم خدمات الفحص ومشاركة البيانات مع أطراف ثالثة بما يتوافق مع القانون المعمول به. ولن تقوم GeneDx في أي وقت بمشاركة أي معلومات تعريف شخصية خاصة بالمريض. وقد تشارك GeneDx معلومات الاتصال الخاصة بمقدمي الخدمات المدرجين في نموذج طلب الاختبار مع أطراف ثالثة.

الاسم الأول للمريض	اسم العائلة للمريض
تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)	معرف طلب بوابة GeneDx (إن وجد)

## إعادة الاتصال بالمريض للمشاركة في الأبحاث

قد تتعاون GeneDx مع علماء، وباحثين ومطوري عقاقير آخرين لتعزيز المعرفة بالأمراض الوراثية وتطوير علاجات جديدة. وإذا كانت هناك فرص للمشاركة في الأبحاث ذات الصلة بالاضطراب في (عائلي/عائلة طفلي)، فقد تتواصل GeneDx مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بي لأغراض البحث، مثل تطوير اختبارات جديدة، أو تطوير العقاقير، أو طرق العلاج الأخرى. في بعض الحالات، مثل عدم توافر مقدم الرعاية الصحية، قد يتم التواصل معي مباشرة. ويمكنني الانسحاب من الاتصال بي مباشرة في أي من الأنشطة المذكورة أعلاه من خلال تحديد مقدم الرعاية الصحية الخاص بي لمرجع "الانسحاب من أبحاث المرضى". إن أي بحث يُسفر عن تطورات طبية، بما في ذلك المنتجات، أو الاختبارات، أو الاكتشافات الجديدة، قد يكون لها قيمة تجارية محتملة، وقد تُطوّرها وتمتلكها شركة GeneDx أو الباحثون المتعاونون معها. وإذا استفاد أي أفراد أو شركات ماليًا من هذه الدراسات، فلن يتم تقديم أي تعويض لي/لطفلي أو لورثتي/ورثة طفلي.

## النتائج الثانوية لتسلسل الإكسوم/الجينوم

- تطبيق فقط على تسلسل الإكسوم الكامل واختبارات تسلسل الجينوم
  - لا تتعلق باختبارات **Xpanded**® أو اختبارات الشراخ
- نظرًا لتحليل العديد من الجينات والحالات المختلفة في اختبار تسلسل الإكسوم أو الجينوم، فقد تكشف هذه الاختبارات عن بعض النتائج التي لا ترتبط مباشرة بسبب طلب الاختبار. تُسمى هذه النتائج "عرضية" أو "ثانوية"، ويمكن أن تُقدم معلومات لم تكن متوقعة.

تعتبر النتائج الثانوية متغيرات، يتم تحديدها من خلال اختبار تسلسل الإكسوم أو الجينوم، في جينات لا علاقة لها بالخصائص السريرية المُبلغ عنها للفرد.

وقد أوصت الكلية الأمريكية لعلم الوراثة وعلم الجينوم الطبي (ACMG) بالإبلاغ عن النتائج الثانوية المحددة في مجموعة فرعية محددة من الجينات القابلة للتدخل الطبي المرتبطة باضطرابات مورثة مُختلفة لجميع المرضى الذين يخضعون لتسلسل الإكسوم أو الجينوم. يُرجى الرجوع إلى أحدث نسخة من توصيات الكلية الأمريكية لعلم الوراثة وعلم الجينوم الطبي للإبلاغ عن النتائج الثانوية في التسلسل الإكسومي والجينومي السريري للحصول على تفاصيل كاملة عن الجينات والاضطرابات الوراثية المرتبطة. وسيتم تأكيد النتائج الثانوية التي يمكن الإبلاغ عنها من خلال طريقة اختبار بديلة عند الحاجة.

## ما الذي سيتم إبلاغ المريض به؟

جميع المتغيرات المسببة للأمراض والتي يُحتمل أن تكون مسببة للأمراض المرتبطة بالأنماط الجينية المحددة في الجينات (والتي تم تحقيق الحد الأدنى من التغطية لها بمقدار 10 مرات عبر تسلسل الإكسوم أو تم تحقيق الحد الأدنى من التغطية لها بمقدار 15 مرة عبر تسلسل الجينوم، كما أوصت به الكلية الأمريكية لعلم الوراثة وعلم الجينوم الطبي).

## ما الذي سيتم إبلاغ الأقارب به؟

سيتم تقديم وجود أو غياب أي نتيجة (نتائج) ثانوية تم الإبلاغ عنها للمريض لجميع الأقارب الذين خضعوا للتحليل بواسطة اختبار تسلسل الإكسوم أو الجينوم.

## القيد

قد تكون المتغيرات المسببة للأمراض و/أو التي يُحتمل أن تكون مسببة للأمراض موجودة في جزء من الجين غير المشمول بهذا الاختبار وبالتالي لا يتم الإبلاغ عنها. ولا يعني غياب النتائج الثانوية التي يمكن الإبلاغ عنها لأي جين معين عدم وجود متغيرات مسببة للأمراض و/أو يُحتمل أن تكون مسببة للأمراض في ذلك الجين. لن يتم تحديد المتغيرات المسببة للأمراض و/أو المتغيرات التي يُحتمل أن تكون مسببة للأمراض التي قد تكون موجودة لدى أحد الأقارب، ولكنها غير موجودة لدى المريض، ولن يتم الإبلاغ عنها. ولن يتم الإبلاغ سوى عن التغييرات على مستوى التسلسل في تقرير النتائج الثانوية. لن يتم الإبلاغ عن حالات الحذف/التكرارات الأكبر، أو الميتلة غير الطبيعية، أو التكرار الثلاثي أو متغيرات التوسع الأخرى، أو المتغيرات الأخرى التي لم يتم تحديدها بشكل روتيني من خلال تسلسل الإكسوم السريري والجينوم.

## الإفصاح المالي والضمان

بالنسبة لتحرير فواتير التأمين، أفهم وأفرض شركة GeneDx بإصدار فواتير خطة التأمين الصحي الخاصة بي نيابة عني، والإفصاح عن أي معلومات مطلوبة لتحرير الفواتير، وأن تكون ممثلًا معنيًا لأغراض الاستئناف على أي رفض للمزايا. وأقوم بتعيين وتوجيه بشكل لا رجعة فيه بأن يتم الدفع مباشرة إلى GeneDx.

أفهم أن التكاليف الشخصية التي أتحمّلها من جيبتي الخاص قد تكون مختلفة عن المبلغ التقديري الذي أشارت إليه GeneDx كجزء من التحقيق في مدى الاستفادة. وأوافق على أن أكون مسؤولاً ماليًا عن أي وجميع المبالغ كما هو موضح في بيان المزايا الصادر عن خطة التأمين الصحي الخاصة بي. إذا أرسلت شركة التأمين الدفع لي مباشرة مقابل الخدمات التي تقدمها GeneDx نيابة عني، فإنني أوافق على التصديق على شيك التأمين وإرساله إلى GeneDx في غضون 30 يومًا من الاستلام كدفعة مقابل مطالبة GeneDx بالخدمات المقدمة.

باتوقيع على هذا النموذج، أقر كمرضى أو قريب يخضع للاختبار أنني قد قرأت أو قد قرئ لي مستند الموافقة المستنيرة (Informed Consent) من GeneDx، وأفهم المعلومات المتعلقة باختبارات علم الوراثة الجزيئي. وقد أتيتحت لي الفرصة ل طرح الأسئلة حول الفحص، والإجراء، والمخاطر، والبدائل. من خلال التوقيع على هذا النموذج، فإنني أسمح لشركة GeneDx بإجراء الفحص الجيني حسب الطلب. وأفهم أنه بالنسبة للاختبارات التي تُقِيم البيانات من أفراد الأسرة المتعددين في وقت واحد، قد يتم تضمين نتائج الاختبارات من هؤلاء الأفراد في تقرير شامل واحد سيتم توفيره لجميع الأفراد الذين تم اختبارهم ومقدمي الرعاية الصحية لهم.

- الانسحاب من النتائج الثانوية.** حدد هذا المربع إذا كنت لا ترغب في تلقي نتائج الكلية الأمريكية لعلم الوراثة وعلم الجينوم الطبي الثانوية (اختبارات التسلسل الكامل للإكسوم وتسلسل الجينوم) فقط؛ ليست لصالح **Xpanded**® أو اختبارات الشريحة).
- خيار الاشتراك في الاحتفاظ بالبيانات في نيويورك.** من خلال تحديد هذا المربع، أؤكد أنني مقيم في ولاية نيويورك، وأمنح GeneDx الإذن بالاحتفاظ بأي عينة متبقية يزيد عمرها عن 60 يومًا بعد الانتهاء من الفحص، والتي سيتم استخدامها كعينة مجهولة الهوية لأغراض تطوير الاختبار وتحسينه، والتحقق الداخلي، وضمان الجودة، والتدريب. وبخلاف ذلك، يتطلب قانون نيويورك من GeneDx تدمير عيني خلال 60 يومًا، ولا يمكن استخدامها في دراسات تطوير الاختبار.
- الانسحاب من أبحاث المرضى.** حدد هذا المربع إذا كنت ترغب في الانسحاب من الاتصال بك للمشاركة في دراسات بحثية.
- الاشتراك في تبادل المعلومات الصحية.** حدد هذا المربع إذا كنت تقم في كاليفورنيا، أو فلوريدا، أو ماساتشوستس، أو نيفادا، أو نيويورك، أو رود آيلاند، أو فيرمونت وترغب في الاشتراك في مشاركة معلوماتي الصحية للمشاركة في تبادل المعلومات الصحية.
- الانسحاب من تبادل المعلومات الصحية.** حدد هذا المربع إذا كنت تقم في أي ولاية أو إقليم أمريكي آخر وترغب في الانسحاب من تبادل المعلومات الصحية.

توقيع المريض/الوصي القانوني (مطلوب)	التاريخ
توقيع قريب (أ)/الوصي القانوني	علاقة قريب (أ) بالمريض
توقيع قريب (ب)/الوصي القانوني	علاقة قريب (ب) بالمريض