

اینجانب تصدیق می‌نمایم که:

۱- مشارکت اختیاری:

مشارکت من در این آزمایش با اختیار و میل شخصی بوده است.

۲- هدف از انجام آزمایش:

آزمایش BRCA⁺ یک آزمایش ژنتیکی است که می‌تواند بیماری که خطر ابتلا به سرطان پستان و/یا تخمدان در آنها زیاد است را شناسایی کند. این آزمایش همچنین می‌تواند علت اصلی ابتلا به سرطان پستان و/یا تخمدان را در بیمارانی که در حال حاضر یا در گذشته سرطان در آنها تشخیص داده شده است را مشخص کند.

سرطان بر اثر جهش (یا تغییرات) در ژن‌هایی که مسئولیت تنظیم رشد سلول‌ها را برعهده دارند اتفاق می‌افتد. اگر در فردی جهش رخ بدهد، سلول‌ها خارج از کنترل رشد کرده، باعث ایجاد تومور می‌شوند و در نهایت سرطان بروز می‌یابد. سلول‌های توموری بدخیم (سرطانی) می‌توانند در نهایت از محل تومور اولیه به سایر قسمت‌های بدن گسترش پیدا کنند. اطلاعات بیشتر درباره آزمایش غربالگری BRCA⁺ می‌تواند توسط پزشک/مسئول آزمایشگاه در اختیار شما قرار گیرد.

۳- اطلاعات آزمایش:

آزمایش BRCA⁺ یک آزمایش هدفمند برای تشخیص جهش در ژن‌های BRCA1، BRCA2، PALB2، CHEK2، ATM و TP53 است که در آن از تکنولوژی توالی‌یابی نسل جدید (NGS) استفاده می‌شود. جهش در یک یا چند ژن از ژن‌های فوق، با افزایش خطر ابتلا به سرطان پستان و تخمدان در زنان و سرطان پستان و پروستات در مردان همراه است. همچنین جهش در برخی از ژن‌های فوق خطر بروز سایر سرطان‌ها مانند ملانوما، سرطان لوزالمعده و سرطان مری را نیز افزایش می‌دهد. به علاوه در آزمایش BRCA⁺ ژن‌های MLH1، MSH2، MSH6، PMS2 و EPCAM هم بررسی می‌شوند که با سندرم لینچ و سرطان تخمدان و راثی ارتباط دارند. دستورالعمل‌های انجمن‌های تخصصی پزشکی برای مدیریت پیشگیری و درمان افرادی که جهش در ژن BRCA⁺ آن‌ها رخ داده، تهیه شده است.

۴- نتایج آزمایش و تفسیر آن:

نتایج آزمایش شامل یکی از حالات زیر می‌باشد:

می‌دهد. به علاوه در آزمایش BRCA⁺ ژن‌های MLH1، MSH2، MSH6، PMS2 و EPCAM هم بررسی می‌شوند که با سندرم لینچ و سرطان تخمدان و راثی ارتباط دارند.

الف. نتیجه مثبت: من ممکن است متوجه شوم که یک اختلال ژنتیکی شناسایی شده است که یا علت سرطان فعلی من را توضیح می‌دهد و/یا خطر احتمال ابتلای من در طول زندگی به برخی انواع خاص سرطان را مشخص می‌کند. چنین اطلاعاتی ممکن است توسط پزشک من برای مدیریت درمان (از جمله تحت نظر داشتن سرطان، درمان سرطان، جراحی به منظور کاهش خطر و تجویز دارو با هدف پیشگیری) استفاده شود. در موارد نادر ممکن است برای اطمینان از نتیجه آزمایش نیاز به نمونه‌گیری مجدد باشد. نتیجه مثبت آزمایش BRCA⁺ به معنای این نیست که خطر بروز سرطان در من ۱۰۰ درصد است؛ از سوی دیگر نتیجه مثبت این آزمایش، احتمال وجود سایر جهش‌های مستعد کننده سرطان را حذف نمی‌کند.

ب. نتیجه منفی: من ممکن است متوجه شوم که هیچ اختلال ژنتیکی‌ای توسط این آزمایش شناسایی نشده است. این نتیجه، احتمال وجود نوع ارثی سرطان را کم می‌کند ولی تضمینی برای عدم وجود جهش سرطان‌زا در سایر ژن‌های مستعد کننده سرطان و یا در موارد نادر، جهش‌های شناسایی نشده در ژن‌های مورد بررسی وجود ندارد. من متوجه هستم که ممکن است علی‌رغم نتیجه منفی، آزمایش‌های بیشتری (مخصوصاً برای بیماران با خطر بالا) درخواست بشود.

ج. بدون نتیجه قطعی (تغییرات با اهمیت بالینی ناشناخته) (VUS):

من ممکن است متوجه شوم که یک VUS توسط این آزمایش شناسایی شده است. یک تغییر با اهمیت بالینی نامشخص، یک تغییر ژنی است ولی اهمیت این تغییر (معمولاً به دلیل شواهد محدود یا متضاد در منابع پزشکی) ناشناخته باقی مانده است. در غیاب اطلاعات بیشتر، تفسیر این یافته ممکن نیست و در صورتی که به شناخت اهمیت تغییر کمک کند، ممکن است انجام آزمایش بر روی سایر اعضای خانواده مورد نیاز باشد.

۵- اجازه برای تماس مجدد

در برخی موارد ممکن است آزمایشگاه ساژن جهت کسب اطلاعات در مورد سابقه پزشکی و/ یا خانوادگی من، به منظور کمک به تفسیر بالینی آزمایش، با من و/ یا پزشک من تماس بگیرد.

دانش پزشکی درباره ژن‌های مورد آزمایش و جهش‌های شناسایی شده در آنها با گذشت زمان کامل‌تر می‌گردد. در موارد نادری انتظار می‌رود تغییراتی که قبلاً به صورت "خوش‌خیم" طبقه بندی می‌شدند، به صورت "بیماری‌زا" طبقه بندی شوند و یا برعکس. با گسترش دانش و انتشار اطلاعات بالینی بیشتر، ممکن است تغییرات "با اهمیت نامشخص" (VUS) به صورت "خوش‌خیم / احتمالاً خوش‌خیم" و یا "بیماری‌زا / احتمالاً بیماری‌زا" طبقه‌بندی شوند.

آزمایشگاه ساژن منابع پزشکی به روز را به صورت منظم ارزیابی کرده و تلاش می‌کند تا بیماران و پزشکان آنها را از هرگونه یافته های جدید مطلع سازد. طبقه بندی بالینی مجدد تغییرات ژنتیکی معمولاً به صورت تدریجی است و به جای اینکه صرفاً از یک مقاله یا مطالعه بالینی منتج شود، زمانی که اجماع متخصصان رخ دهد، صورت می‌گیرد.

به علاوه با وجود تلاش‌های صورت گرفته، هنوز هیچ سیستم هشدار اتوماتیکی برای طبقه‌بندی مجدد تغییرات به صورت جهانی توسط آزمایشگاه‌های ژنتیک بالینی اتخاذ نشده است.

بر این اساس و بر مبنای سایر شرایط موجود، آزمایشگاه ساژن در مورد اینکه این گونه طبقه‌بندی‌های مجدد چه زمانی به افراد اطلاع داده می‌شود هیچ تضمینی نمی‌تواند ارائه کند. با این حال آزمایشگاه ساژن از طریق ارزیابی مجدد دستی و اتوماتیک (به ویژه در موارد با اهمیت بالینی نامشخص (VUS)) عمیقاً متعهد است تا در موارد نادری که یک تغییر در طبقه‌بندی مجدد رخ می‌دهد، بیمار و پزشک او را در اسرع وقت مطلع سازد. البته برقراری چنین تماس‌های مجددی بستگی به در دسترس بودن اطلاعات تماس دارد که پزشک و/یا بیمار در هنگام درخواست آزمایش ثبت کرده است.

۶. شیوه انجام آزمایش و محدودیت‌های آن

این آزمایش بر روی نمونه خون انجام می‌شود.

گرچه این آزمایش برای تشخیص جهش در ژن‌های BRCA1، BRCA2، PALB2، CHEK2، TP53، ATM، MLH1، MSH2، MSH6، PMS2 و EPCAM طراحی شده، ولی ممکن است هنوز جهش‌هایی در این ژن‌ها وجود داشته‌باشد که قابل تشخیص با تکنولوژی مورد استفاده در این آزمایش نیست. به‌علاوه ممکن است جهش در سایر ژن‌های سرطان ارثی (شناخته‌شده یا ناشناخته) وجود داشته‌باشد که این آزمایش آن‌ها را بررسی نمی‌کند.

هر آزمایشگاه ژنتیکی ممکن است به دلایل مختلف جواب‌های مثبت یا منفی کاذب تولید کند. این دلایل شامل موارد زیر است ولی محدود به این موارد نیست: خطاهای آزمایشگاهی در هر مرحله از انجام آزمایش، وجود شرایط غیرمعمول (مثل: پیوند مغز استخوان که اخیراً انجام شده باشد یا تزریق خون، موزایسم ژنتیکی، گزارش نادرست از سابقه پزشکی شخصی یا خانوادگی یا ارتباطات خویشاوندی)

۷- نمونه مورد نیاز جهت انجام آزمایش:

برای انجام این آزمایش نمونه خون شما مورد نیاز است. در مواردی اگر حجم، کیفیت و/یا سایر شرایط در هنگام نمونه‌گیری اولیه مطلوب نباشد، نمونه مجدد درخواست می‌شود.

۸- عوارض جانبی احتمالی نمونه‌گیری:

هنگامی که خون به عنوان منبع DNA جمع‌آوری می‌شود، عوارض نمونه‌گیری بسیار نادرند اما ممکن است باعث ایجاد تورم، درد، کبودی یا سرگیجه شود.

۹- مشاوره ژنتیک:

توصیه می‌شود که قبل و بعد از انجام آزمایش مشاوره ژنتیک انجام شود. ممکن است نتیجه این آزمایش، نیاز به انجام آزمایش‌های اضافی یا مشاوره با پزشک را ایجاد کند. در برخی

موارد ممکن است نتیجه آزمایش منجر به انجام آزمایش بر روی سایر اعضای خانواده شود. لطفا در نظر داشته باشید که آیا از نظر احساسی، آمادگی دریافت نتیجه آزمایش BRCA⁺، به خصوص نتیجه مثبت را دارید. اگر دچار اضطراب یا افسردگی هستید یا عامل استرس‌زای عمده‌ای در زندگی شما وجود دارد، توصیه می‌کنیم که با پزشک خود درباره انجام این آزمایش صحبت کنید.

۱۰- افشای نتایج آزمایش:

به منظور محرمانه حفظ شدن نتیجه آزمایش، گزارش فقط به بیمار، پزشک معالج یا آزمایشگاهی که در فرم درخواست آزمایش ثبت شده است، ارسال می‌شود.

۱۱- استفاده از نمونه باقی مانده:

آزمایشگاه ساژن ممکن است به جز در موارد منع قانونی، نمونه من را به مدت طولانی ذخیره کند. ممکن است تغییرات ژنتیکی DNA که در نمونه من شناسایی شده است، در پایگاه های اطلاعاتی جامعه پزشکی (مانند ClinVar) به اشتراک گذاشته شود تا به تفسیر و تشخیص بیماری های ژنتیکی کمک کند. در تمامی موارد، قبل از به اشتراک گذاشتن این اطلاعات، نمونه من غیرقابل شناسایی خواهد شد (اسم و همه اطلاعات شناسایی کننده فرد حذف می شود).

نمونه غیرقابل شناسایی من ممکن است برای ایجاد آزمایش های جدید و/ یا اهداف کنترل کیفی آزمایشگاه ساژن مورد استفاده قرار گیرد. به علاوه ممکن است از اطلاعات بدست آمده از نمونه من در مقالات یا گزارش های علمی استفاده شود. اینجانب تصدیق می‌کنم که در صورت استفاده از نمونه من در هر یک از موارد بالا، هیچ سهمی از نتایج و عواید حاصله نخواهم داشت.

۱۲- تاییدیه نهایی:

- اینجانب تقاضای انجام آزمایش BRCA⁺ را داشته و به آزمایشگاه ساژن اجازه تجزیه و تحلیل ژن های مورد بررسی در آزمایش غربالگری سرطان ارثی پستان و تخمدان BRCA⁺ را می‌دهم.
- اینجانب تصدیق می‌کنم که اطلاعات موجود در این برگه (فرم رضایت‌نامه بیمار) را خوانده و این فرصت را داشته‌ام تا هرگونه سوالی که برایم به وجود آمده را از پزشک یا مسئول آزمایشگاه بپرسم.
- اینجانب به آزمایشگاه ساژن اجازه استفاده از باقی‌مانده نمونه و اطلاعات (که تمامی اطلاعات شناسایی از روی آن‌ها حذف شده است) مربوط به آزمایش خود را برای تحقیق، بهبود کیفیت و یا انتشار مقالات علمی می‌دهم. بله خیر (اگر گزینه‌ای انتخاب نشود، گزینه بله به‌عنوان پیش‌فرض در نظر گرفته می‌شود).
- من آگاه هستم که می‌توانم بعد از شروع فرایند آزمایش و تا قبل از اعلام نتایج در هر زمان آزمایش را متوقف کنم. در خواست توقف آزمایش باید به صورت کتبی باشد. بدیهی است، در صورت انصراف از انجام آزمایش و یا دریافت نتیجه آن، کماکان موظف هستم تا هزینه خدمات ارائه شده توسط آزمایشگاه ساژن و سایر آزمایشگاه های واسط را مطابق با شرایط و قوانین موجود بپردازم.

■ اینجانب درخواست انجام یکی از موارد زیر را دارم. (لطفا انتخاب کنید)

Next Generation Sequencing of Germline DNA (زمان جوابدهی ۸ هفته)

Next Generation Sequencing of Tumour DNA (زمان جواب دهی ۶ هفته)

■ من مطالب فوق را تصدیق می‌نمایم.

تاریخ

نام و نام خانوادگی

امضا