

تحليل الإسكومات الثلاثي الشامل

الاسم الأخير للمستلم

الاسم الأول للمستلم

تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)

MI

المعلومات والموافقة على الفحص

- يتوفر أيضًا بلغات أخرى في موقع BMGL.com تحت علامة التبويب "فحص".

يتضمن طلب الفحص رقم 1532 و1533 وتحليل تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل كما هو موضح أدناه تحليل مستقل للحمض النووي الميتوكوندري. ولمعرفة المزيد حول هذا الفحص، يرجى زيارة موقعنا الإلكتروني، كود فحص تحليل الحمض النووي الميتوكوندري الشامل من خلال التسلسل المتوازي المكثف (MitoNGSSM) هو 2055، وهو تقييم الجينوم الميتوكوندري الكامل للطفرات النقطية وفقدانها. وتصل نسبة الاكتشاف في تحليل التسلسل المتوازي المكثف للطفرات النقطية للحمض النووي الميتوكوندري مغاير النسيج إلى 1,5% تقريبًا. وستتم الإشارة إلى هذه المعلومات في تقرير مستقل عن نتائج اختبار تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل مع توفير الوقت المطلوب لإجراء التحليل وهو 50 يومًا. وفي حال تغير الحمض النووي الميتوكوندري، سيشر التقرير إلى توصيات بالمتابعة الأسرية، ولن تقوم مختبرات Baylor Genetics تلقائيًا بفحص عينة الأم. وفي حال الرغبة في ذلك، يرجى الاتصال بخدمة العملاء للمساعدة.

لقد نصحك طبيبك (أو نصح طفلك) بالخضوع لفحص وراثي يُسمى فحص تسلسل الإسكومات بالكامل (والمعروف باختصار WES). ويكمن الغرض من هذه الوثيقة في تزويدك بمعلومات عن الفحص. ويُقصد من هذه المعلومات أن يتم استخدامها كملحق لمناقشتك مع أخصائي الرعاية الصحية. وإذا وافقت على الخضوع لفحص WES، فسوف يُطلب منك توقيع الصفحة الأخيرة من هذه الوثيقة للإقرار بأنك فهمت المعلومات المقدمة وترغب في الخضوع للفحص. وسوف تحصل على نسخة من هذه الوثيقة لإدراجها في سجلاتك.

وصف فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل

فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل هو فحص مُعدَّد للغاية تم تطويره حديثًا لتحديد التغيرات في الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين (DNA) للفرط المُسبِّبة أو المتعلقة بمشكلاتهم الطبية. ويختلف هذا الفحص عن غيره من الفحوصات الجينية من حيث المستلقت (أو الشخص المصاب) الخاضع للاختبار مع الأب أو الأم وترجم هذه النتائج فيما بعد إلى الأسرة. قد تفيد هذه المنهجية القابلة للفحص في تحديد الأسباب الجينية لإحدى الحالات الطبية، وقد يساعد تحليل بيانات التغيرات التي تطرأ على الطفل وليس الآباء في تحديد الطفرات الجديدة في الجينات التي قد تسبب في مرض/طفلك (التغيرات المتجددة). وفي حالات أخرى، قد تساهم التغيرات الموروثة من الأبوين للطفل في تحديد جينات المرض الطارئ المحتمل ويشير الإسكوم إلى الجزء من الجينوم البشري الذي يحتوي على تسلسلات مهمة وظيفيًا من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين تُوجِّه الجسم لإنتاج بروتينات ضرورية للجسم ليعمل بالشكل الصحيح. ويُشار إلى هذه المناطق من الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين بالإسكومات. ومن المعروف أن معظم الأخطاء التي تحدث في تسلسلات الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين والتي تؤدي بدورها بعد ذلك إلى اضطرابات وراثية توجد في الإسكومات. وعلى النقيض من فحوصات التسلسل الحالية التي تحلل جينا واحدا أو مجموعة صغيرة من الجينات المتصلة في وقت واحد، سوف يُحلَّل فحص تسلسل الإسكومات بالكامل المناطق المهمة في عشرات الآلاف من الجينات في نفس الوقت. وبالتالي، يُعتقد أن تسلسل الإسكوم هو وسيلة فعالة لتحليل الحمض النووي الريبوزي منقوص الأكسجين الخاص بمرضى لاكتشاف السبب الوراثي للأمراض أو الإعاقات. ومع ذلك، من الممكن حتى لو أن فحص تسلسل الإسكومات بالكامل يُحدِّد السبب الوراثي الكامن وراء الاضطراب في عائلتك، قد لا تساعد هذه المعلومات في التنبؤ بالتشخيص أو تغيير المعالجة الطبية أو علاج المرض.

دواعي إجراء الفحص

يتم اتخاذ قرار الخضوع لفحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل من قبلك ومن قبل طبيبك المعالج. وبشكل عام، يتم استخدام الفحص عندما يشير تاريخك الطبي ونتائج الفحص البدني بقوة إلى أن هناك سببا وراثيا للمشكلات الطبية الخاصة بك. يتطلب الفحص من 5 إلى 10 سم مكعب (حوالي من ملعقة واحدة (1) إلى ملعقتين (2) صغيرة) من الدم الكامل. ويجب أن تتوقع أن نتائج فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل سيتم إرسالها إلى الطبيب خلال 10 ثمانية أسابيع (كود الفحص 1600)، كما يجب مراعاة فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل الحرج (كود الفحص 1722) للمرضى الحرجين أو غيرهم ممن يحتاجون إلى إجراء تحويل سريع خلال 3 أسابيع.

إعداد تقارير الفحص

عند مقارنة تسلسل الإسكوم الخاص بك بالتسلسل المرجعي العادي، من المتوقع أن يتم العثور على العديد من المتغيرات أو الفروق. واستنادًا إلى المعلومات المتاحة في المنشورات الطبية أو قواعد البيانات العلمية، سوف نقرّر ما إذا كان من المتوقع أن أيًا من هذه المتغيرات مسببة أو متعلقة بحالتك الطبية.

سوف يحتوي التقرير على نتائج قد تشرح سبب المشكلات الطبية الحالية الخاصة بك. وقد يحتوي هذا التقرير أيضًا على معلومات عن الجينات والأمراض التي تعتبر قابلة للتدخل طبيًا لأن لها أهمية طبية واضحة وفورية لصحتك أو صحة أفراد العائلة سواء كانت متعلقة بأعراضك الحالية أم لا. وكجزء من تحليل تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل، سنعقد تقارير حول نتائج الجينات الموجودة في الشخص المصاب وليس الأبوين عديمة الأعراض. قد يكون تصنيف هذه النتائج الذي يعود إلى النتائج الحديثة أمرًا مهمًا في تحديد سبب الحالة الطبية لك/طفلك، ولهذا، سيتم الإبلاغ عن هذا التصنيف للتغيرات الخاصة بالجينات التي لديها علاقة حالية معروفة بالمرض أو ليس لديها علاقة. كما سنقدم تقرير حول متباين اللواقح المركب أو الاختلافات متماثلة الزيجوت في الجينات سواء كان لدى الأبوين تغير واحد أو كان لدى الشخص المصاب كافة التغيرات الوراثية بالنسبة للجينات التي لديها علاقة معروفة بالمرض أو ليس لديها علاقة. ومن المهم ملاحظة أنه قد يحتوي تقرير فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل على معلومات حول الأمراض والجينات التي لا تتعلق بالحالة الحالية أو قد تتطور خلال عدة سنوات من الآن أو ليس لديها أي ارتباط معروف بالمرض وفقًا للمعرفة الحالية.

بالإضافة إلى أنه قد يحتوي أيضًا على معلومات في التصنيفات التالية:

الفئة 1: القابلة للتدخل طبيًا

قد يحتوي التقرير المُركِّز أيضًا على معلومات عن الجينات والأمراض التي تعتبر قابلة للتدخل طبيًا لأن لها أهمية طبية واضحة وفورية لصحتك أو صحة أفراد العائلة سواء كانت متعلقة بأعراضك الحالية أم لا. لقد نشرت الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG) المبادئ التوجيهية لأعداد التقارير لهذه الأنواع من الاستنتاجات القابلة للتدخل الطبي أو العرضية (PMID: 23788249). تشمل هذه المبادئ قائمة من الجينات - التي قد يتم تحديدها دوريًا - وتعتبر هذه الجينات قابلة للتدخل طبيًا ولذلك ينبغي أن تُجرى المختبرات الأبحاث على الطفرات المسببة للأمراض في هذه الجينات والإبلاغ عنها. ووفقًا لآخر التحديثات في بيان السياسة هذا (ACMG.net)، هناك خيار يتيح لك عدم تلقي معلومات عن الطفرات المسببة للأمراض إذا تم تحديدها في الجينات المدرجة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية (ACMG).

الفئة 2: حالة الشخص الناقل

حالة الناقل للحالات المتنحية سوف تشمل الاضطرابات الموصى بها للفحص الإنجابي من قبل جمعيات مهنية مثل الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية أو الكلية الأمريكية لأمراض النساء والتوليد (مثل التليف الكيسي ومرض تاي ساكس، راجع الأسئلة المتداولة على موقعنا الإلكتروني للحصول على قائمة كاملة).

انظر أدناه لمعرفة الخيارات المتعلقة باستلام تصنيفات مُعيَّنة من النتائج الواردة في التقرير المُركِّز.

Continued on next page

تحليل الإسكومات الثلاثي الشامل

الاسم الأخير للمستلم

الاسم الأول للمستلم

MI

تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)

المعلومات والموافقة على الفحص

نظرًا لأن المعلومات الطبية تتقدم، فمن المهم أن تعرف أن تفسير المُنتجرات يستند إلى المعلومات المتاحة وقت الفحص وقد تتغير في المستقبل. وحسبما يحدده المختبر، سوف تكون لعينة المريض نتائج مُعيّنة يتم تأكيدها بواسطة منهجية ثانية (تسمى بتسلسل سانجر).

استثناءات التقرير

لن يبلغ التقرير عن النتائج الواردة في الجينات المُسببة لمتلازمات الخرف في البالغين والتي لا يوجد في الوقت الحاضر أي وقاية أو علاج لها. وإذا كان لدى المستلمت صفات وراثية واضحة عن هذا المرض، نوصي بإجراء فحص متخصص بناءً على الصفات الوراثية وليس فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل. ومع ذلك، يُرجى ملاحظة إذا كان لدى المريض عرض طبي يشير إلى المرض أو صفة وراثية عصبية مختلطة، فسوف يتضمن التقرير نتائج جينات لديها علاقة أليلية بالخرف وهو مكون لصفة مورثة توجد بعد ذلك في المستلمت والأبوين.

توقع العثور على مئات الاختلافات عند مقارنة الحمض النووي بالنتيجة المرجعية، حيث لا يرتبط معظمها بالمرض ولذا لن يتم الإبلاغ عنها. تستطيع الحصول على النتائج الأولية التسلسلية الخام الصادرة عن الفحص بعد صدور التقرير. الأولية التي استخلصها فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل للطلب بمجرد إصدار تقرير الفحص. ويُرجى الرجوع إلى موقعنا الإلكتروني للاطلاع على مزيدٍ من المعلومات حول هذا الأمر.

طلب عينات الأبوين

كجزء من فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل، ينبغي أخذ عينات دم من الأبوين البيولوجيين للمستلمت. وسيتم إجراء فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل على عينات المستلمت والأبوين في نفس الوقت فضلًا عن تحليل بيانات التسلسل في سياق العلاقات الأسرية.

سيتم استخدام البيانات الأبوية للمساعدة في تفسير بيانات المستلمت، وسيتم إصدار تقرير أبوي منفصل بشأن فنتين من النتائج العرضية. انظر الصفحات التالية للحصول على الخيارات المتعلقة بتلقي فئات محددة من النتائج الواردة في التقرير وراجع الأقسام السابقة "القابلية للتدخل طبيًا" و"حالة الشخص الناقل" للحصول على أوصاف هاتين الفنتين.

المخاطر والمشكلات المحتملة

1. من الممكن أن يكون لديك طفرة في جين وارد في فحص تسلسل الإسكومات بالكامل، لكن فحص تسلسل الإسكومات بالكامل لم يكن قادرًا على الكشف عن الطفرة. وبالتالي، من الممكن أنك قد تكون مصابًا بواحدة من الحالات التي تم فحصها عن طريق فحص تسلسل الإسكومات بالكامل، ولكن هذا الفحص لم يكشف الحالة.
2. لا يحلل فحص تسلسل الإسكومات بالكامل 100% من الجينات في الجينوم البشري. فهناك بعض الجينات التي لا يمكن تضمينها في الفحص لأسباب تقنية.
3. قد تكون النتائج غير واضحة أو تشير إلى الحاجة إلى مزيد من الفحوصات على أفراد آخرين من العائلة.
4. من المحتمل أنه قد تظهر معلومات إضافية إلى النور أثناء هذه الدراسات بخصوص العلاقات الأسرية. على سبيل المثال، قد تشير البيانات إلى أن العلاقات الأسرية ليست كما ذكر، مثل عدم الأبوة (والد الشخص ليس هو والده البيولوجي) أو قرابة الدم "زواج الأقارب". بما أن التحديد الدقيق للعلاقات الأسرية أمر مهم في تحليل تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل، لذا سنجري فحص جيني منفصل للتأكيد على تحديد إرسال العينات من الأبوين بشكل صحيح. وفي حال تحديد الاختلاف، سيتم إبلاغك من خلال طبيبك الخاص وسيتم إلغاء فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل.
5. إذا وقعت على نموذج الموافقة، ولكن لم تعد ترغب في فحص عينتك بواسطة فحص تسلسل الإسكومات بالكامل، فيمكنك الاتصال بطبيبك لإلغاء الفحص. وإذا اكتمل الفحص، لكن لم تتلق نتائجك بعد، يمكنك إبلاغ طبيبك أنك لم تعد ترغب في الحصول على النتائج. ومع ذلك، إذا سحبت موافقتك على الفحص بعد الساعة 5 مساءً في يوم العمل التالي ليوم استلام المختبر العينة، سوف تتحمل التكلفة الكاملة للفحص.
6. يجوز نشر النتائج التراكمية لفحص تسلسل الإسكومات بالكامل على العديد من العينات في المنشورات الطبية. ولن تتضمن هذه المنشورات أي معلومات من شأنها تحديد هويتك.
7. بسبب حقيقة تحليل العديد من الجينات والحالات المختلفة، هناك خطر بأنك سوف تتعرف على معلومات وراثية عن نفسك أو عن عائلتك لا تتعلق مباشرةً بالسبب الذي تم طلب فحص تسلسل الإسكومات بالكامل من أجله. قد تتعلق هذه المعلومات بأمراض لها أعراض قد تتطور في المستقبل لديك أو لدى أعضاء آخرين من العائلة بالإضافة إلى حالات ليس لها علاج حاليًا. إذا كانت لديك مخاوف بشأن معرفة أمراض أخرى غير مرتبطة بالمشاكل الطبية الحالية الخاصة بك، يُرجى إخبار طبيبك وبالتالي لن تشمل النتائج هذه المعلومات.

نظرًا للطبيعة المعقدة لفحص تسلسل الإسكومات بالكامل من المُستحسن أن تطلب العائلات الاستشارة الجينية بالتزامن مع الفحص.

Continued on next page

تحليل الإسكومات الثلاثي الشامل

تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)

MI

الاسم الأول للمستلف

الاسم الأخير للمستلف

المعلومات والموافقة على الفحص

خيارات وتصريح إعداد التقارير حول المستلف

يُرجى قراءة التصريحات الموضحة أدناه بعناية، ثم ضع علامة في الخانة المناسبة وقم بالتوقيع بالأحرف الأولى. ونظرًا لطبيعة إجراء هذا الفحص، سنكون غير قادرين على ضمان الكشف عن كافة الاختلافات المسببة للمرض في كل خيار من خلال فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل. وبالنسبة للفحص (كود الفحص 1600)، سيتم تضمين هذه المعلومات في تقرير الفحص الخاص بك. وفيما يخص الفحص (كود الفحص 1722)، سيكون هذا بمثابة تقرير إضافي مع الوقت المطلوب لإجراء الفحص في غضون 10 أسابيع.

بالنسبة للخيارين 1 و2 أدناه: إذا لم تضع علامة داخل المربع أو لم توقع على الاستمارة، سيكون الخيار الافتراضي للمختبر هو "لا/عدم إعداد التقرير".

1. القابلة للتدخل طبيًا

سيتم إعداد تقارير حول الطفرات المرضية المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية وعلم الجينوم المتعلقة بتوصيات لإعداد تقارير النتائج العارضة كقابلة للتدخل الطبي في تقرير فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل.

بالحروف الأولى

نعم: يُرجى الإبلاغ فقط عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية والتي تكون قابلة للتدخل طبيًا.

لا: يُرجى عدم الإبلاغ عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبي.

2. حالة الشخص الناقل للحالات المتنحية الموصى بها لفحص الشخص الناقل الإنجابي

نعم: يُرجى الإبلاغ عن حالة الشخص الناقل. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار أن ألتقى معلومات بخصوص حالة الشخص الناقل.

لا: يُرجى عدم الإبلاغ عن حالة الشخص الناقل. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار ألا ألتقى معلومات بخصوص حالة الشخص الناقل.

بالنسبة للخيار 3: في حال عدم وضع علامة في أي من الخانتين، أو عدم التوقيع على الوثيقة، سينتقل المختبر افتراضيًا إلى خيار الإبلاغ/نعم وهو "نعم/إصدار تقرير حديث".

3. خيار السماح بالإفصاح عن النتائج الجديدة

قد نراجع دوريًا الحالات القديمة عندما يتم اكتشاف معلومات جديدة فيما يتعلق بأهمية التغييرات في جين معين. إذا يمكن إجراء التشخيص بهذه المعلومات، سنقوم بإصدار تقرير محدث إلى الطبيب الذي طلب فحص تسلسل الجينوم الكامل (WES) لك. الجدول الزمني الحالي لهذه المراجعة هو كل ستة أشهر، ولكنه عرضة للتغيير ولا يتضمن مراجعة كاملة لجميع بيانات

بالحروف الأولى

نعم: في حال اكتشاف معلومات جديدة ذات أهمية إكلينيكية وربما لم يسبق تضمينها في تقريرتي الخاص بتسلسل الجينوم الكامل (WES)، أود أن تصدر تقريراً محدثاً إلى طبيبي الذي طلب فحص تسلسل الجينوم الكامل (WES).

لا: يُرجى عدم إصدار أي تقارير محدثة في حال اكتشاف معلومات جديدة ذات أهمية إكلينيكية وربما لم يسبق تضمينها في تقريرتي الخاص بتسلسل الجينوم الكامل (WES).

أفوض بموجب هذا مختبرات Baylor Genetics لإجراء الفحص الخاص بي (أو طفلي) من خلال فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل كما يوصى الطبيب.

التاريخ (شهر/يوم/سنة)

التوقيع

الاسم بخط واضح

درجة القرابة بالمريض

اسم المريض

توقيع الطبيب/الاستشاري

فيما يخص العينات المرسلة من ولاية نيويورك

الاحتفاظ بالعينات: سيتم اتلاف العينة في نهاية عملية الفحص أو في غضون فترة لا تزيد عن 60 يومًا بعد اكتمال الفحص. ومع ذلك، أفوض المختبر بموجب هذا بالاحتفاظ بعينتي أطول فترة وفقًا لسياسة الاحتفاظ بالمختبر لإجراء دراسات لضمان الجودة بالعمل الداخلي وفحص البحث المحتمل.

بالحروف الأولى

Continued on next page

تحليل الإسكومات الثلاثي الشامل

تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)

MI

الاسم الأول للمستلم

الاسم الأخير للمستلم

المعلومات والموافقة على الفحص

خيارات الآباء وتصريح إعداد التقارير حول المستلث

تأكيد صلة القرابة:

أُفهم أن التعيين الصحيح للعلاقات الأسرية أمر مهم لتحليل فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل، لذا سيجري المختبر فحص جيني منفصل للتأكد من تحديد العينات المرسله من الأبوين والطفل بشكل صحيح. وفي حال وجود اختلاف، ستتابع فحص عينة الطفل مع طلب فحص معدل لفحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل (كود الفحص 1500).

توقيع الأم بالأحرف الأولى

توقيع الأب بالأحرف الأولى

إننا بموجبه نفوض مختبرات Baylor Genetics بإجراء الفحص الجيني على العينات (الأبوان البيولوجيان) بغرض توضيح النتائج لفحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل الذي تم إجرائه على عينة دم طفلنا كما أوصى طبيب الطفل. كما نتفهم خضوع العينات لفحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل وتحليله للمساعدة في تفسير البيانات التسلسلية للطفل. وسيتم إصدار تقرير أبوي منفصل بشأن فنتي النتائج العارضة الواردة أدناه. من المحتمل استنتاج المعلومات حول نتائج أفراد الأسرة بناءً على نتائج المستلث أو غيره من أفراد الأسرة. علمًا بأن الوقت المطلوب لإجراء التحويل هو 8 أسابيع.

خيارات خيار تقارير الأمهات والتفويض

يُرجى قراءة البيانات الواردة أدناه بعناية ووضع علامة داخل الخانة المناسبة والتوقيع بالأحرف الأولى من الاسم. ونظرًا لطبيعة إجراء هذا الفحص، سنكون غير قادرين على ضمان الكشف عن كافة الطفرات المسببة للمرض في كل خيار من خلال فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل.

بالنسبة للخيارين 1 و2 أدناه: إذا لم تضع علامة داخل الخانة أو لم يتم التوقيع على الوثيقة، سينتقل المختبر افتراضيًا إلى الخيار "لا/عدم الإبلاغ".

1. قابلية التدخل طبيًا

سيتم إعداد تقارير حول الطفرات المرضية بالجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية وعلم الجينوم المتعلقة بتوصيات لإعداد تقارير النتائج العارضة قابلة للتدخل الطبي في تقرير فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل.

بالحروف الأولى

نعم: يُرجى الإبلاغ فقط عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية والتي تكون قابلة للتدخل طبيًا.

لا: يُرجى عدم الإبلاغ عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية.

2. حالة الشخص الناقل للحالات المتنحية الموصى بها لفحص الشخص الناقل الإنجابي

نعم: يُرجى الإبلاغ عن حالة الشخص الناقل. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار أن ألتقى معلومات بخصوص حالة الشخص الناقل.

لا: يُرجى عدم إعداد تقارير حول حالة الناقل. بوضع علامة داخل هذا المربع، أختار عدم تلقي

التاريخ (شهر/يوم/سنة)

توقيع الأم

تاريخ ميلاد الأم (شهر/يوم/سنة)

الاسم بخط واضح

فيما يخص العينات المرسله من ولاية نيويورك

الاحتفاظ بالعينة: سيتم إعدام العينة في نهاية عملية الفحص أو في غضون فترة لا تزيد عن 60 يومًا بعد اكتمال الفحص. ومع ذلك، أفوض المختبر بموجب هذا بالاحتفاظ بعينتي أطول فترة وفقًا لسياسة الاحتفاظ بالمختبر لإجراء دراسات لضمان الجودة بالعمل الداخلي وفحص البحث المحتمل.

بالحروف الأولى

تحليل الإسكومات الثلاثي الشامل

تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)

MI

الاسم الأول للمستلم

الاسم الأخير للمستلم

المعلومات والموافقة على الفحص

خيارات خيار تقارير الآباء والتفويض

يُرجى قراءة البيانات الواردة أدناه بعناية ووضع علامة داخل الخانة المناسبة والتوقيع بالأحرف الأولى من الاسم. ونظرًا لطبيعة اجراء هذا الفحص، سنكون غير قادرين على ضمان الكشف عن كافة الطفرات المسببة للمرض في كل خيار من خلال فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل.
بالنسبة للخيارين 1 و2 أدناه: إذا لم تضع علامة داخل الخانة أو لم يتم التوقيع على الوثيقة، سينتقل المختبر افتراضيًا إلى الخيار "لا/عدم الإبلاغ".

1. قابلية التدخل طبيًا

سيتم إعداد تقارير حول الطفرات المرضية بالجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية وعلم الجينوم المتعلقة بتوصيات لإعداد تقارير النتائج العارضة قابلة للتدخل الطبي في تقرير فحص تسلسل الإسكومات الثلاثي بالكامل.

بالحروف الأولى

نعم: يُرجى الإبلاغ فقط عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية.

لا: يُرجى عدم الإبلاغ عن الطفرات المسببة للأمراض في الجينات المتضمنة في بيان سياسة الكلية الأمريكية لعلم الوراثة الطبية.

2. حالة الشخص الناقل للحالات المتنحية الموصى بها لفحص الشخص الناقل الإنجابي

نعم: يُرجى الإبلاغ عن حالة الشخص الناقل. بوضع علامة في هذه الخانة، فأنا أختار أن ألتقى معلومات بخصوص حالة الشخص الناقل.

لا: يُرجى عدم إعداد تقارير حول حالة الناقل. بوضع علامة داخل هذا المربع، أختار عدم تلقي

التاريخ (شهر/يوم/سنة)

توقيع الأب

تاريخ ميلاد الأب (شهر/يوم/سنة)

الاسم بخط واضح

فيما يخص العينات المرسلة من ولاية نيويورك

الاحتفاظ بالعينات: سيتم إعدام العينة في نهاية عملية الفحص أو في غضون فترة لا تزيد عن 60 يومًا بعد اكتمال الفحص. ومع ذلك، أفوض المختبر بموجب هذا بالاحتفاظ بعينتي أطول فترة وفقًا لسياسة الاحتفاظ بالمختبر لإجراء دراسات لضمان الجودة بالعمل الداخلي وفحص البحث المحتمل.

بالحروف الأولى

تحليل الإسكومات الثلاثي الشامل

/ /
تاريخ ميلاد المريض (شهر/يوم/سنة)

MI

الاسم الأول للمستلف

الاسم الأخير للمستلف

المعلومات والموافقة على الفحص

قد توجد دراسات بحثية يمكنك المشاركة فيها وقد تكون محل اهتمامك. يرجى قراءة البيانات التالية بعناية وتحديد المربع المناسب. في حالة تحديد الخيار "نعم"/إبلاغ، يرجى إكمال المعلومات الإضافية المطلوبة. يرجى ملاحظة أنه في حالة عدم اختيار أي من المربعين، فسيتم ضبط خيار المختبر الافتراضي على "لا"/عدم الإبلاغ.

نعم، يمكن لـ Baylor Genetics مشاركة معلومات الاتصال الخاصة بي مع الباحثين الذين يجرون دراسة بحثية معتمدة من هيئة المراجعة المؤسسية الطبية لكلية Baylor ويمكنني المشاركة فيها. لا يوجد إلزام بالمشاركة في الدراسة في حالة الاتصال بك. لن يتم تقديم أي معلومات، سوى معلومات الاتصال أدناه، للباحث.

بالحروف الأولى

يجب إكمال بيان الموافقة ومعلومات الاتصال، وإلا فإننا لن نتمكن من الوصول إليك لإخبارك بهذه الفرص.

بيان الموافقة

/ /
التاريخ (شهر/يوم/سنة)

العلاقة بالمستلفت

الاسم بخط واضح

العلاقة بالمستلفت

/ /
تاريخ ميلاد المستلفت (شهر/يوم/سنة)

اسم المستلفت

معلومات الاتصال

البريد الإلكتروني

التليفون البديل

التليفون

الرمز البريدي

الدولة

المدينة

العنوان

التليفون

البريد

البريد الإلكتروني

الأسلوب المفضل للاتصال

بالحروف الأولى

لا، أنا لا أرغب في الاتصال بي بشأن المشاركة في الدراسات البحثية.

نعم، يمكن لـ Baylor Genetics الاتصال بطبيبي/طبيبي طفلي الذي طلب إجراء فحص تسلسل الإسكومات بالكامل للمستلفت لمناقشة الدراسات البحثية التي يمكنني/يمكن لطفلي المشاركة فيها. لا يوجد إلزام بالمشاركة في الدراسة في حالة الاتصال بك. في حالة اختيار "نعم"، يرجى التأكد من إكمال قسم "بيان الموافقة" أعلاه.

معلومات الاتصال

الاسم الأول للطبيب المعالج

اسم العائلة للطبيب المعالج

الفاكس

التليفون

الرمز البريدي

الدولة

المدينة

العنوان

بالحروف الأولى

لا، أنا لا أرغب في الاتصال بطبيبي/طبيبي طفلي بشأن المشاركة في الدراسات البحثية.