

## فرم اطلاعات اولیه تست Cell Free DNA

نام: ----- نام خانوادگی: -----  
 Name:----- Last name: -----  
 تاریخ تولد: ----- سن: ----- کد ملی: ----- نام پزشک معالج: -----  
 آدرس: ----- شماره تلفن: -----  
 تاریخ نمونه گیری: (روز / ماه / سال) (۱۳) ساعت نمونه گیری: (دقیقه / ساعت)  
 امضاء

• تعداد جنین در این بارداری:  تک قلو  دوقلو  دوقلو بوده اما یک قل از بین رفته  
**توجه:** در صورتیکه یک قل از بین رفته باشد باید ۸ هفته از زمان سقط گذشته باشد.  
 • در صورت از بین رفتن یک قل و یا چند قل در این بارداری تاریخ سقط را ذکر کنید: (روز / ماه / سال) (۱۳)

---

اطلاعات بالینی:  
**نکته:** حتما LMP از روی جواب سونوگرافی نوشته شود.  
 تاریخ سونوگرافی: (روز / ماه / سال) (۱۳)  
 تاریخ اولین روز از آخرین قاعدگی (LMP): (روز / ماه / سال) (۱۳)  
 سن جنین در هنگام سونوگرافی: -----  
 هفته بارداری در حال حاضر: -----  
 وزن: ----- کیلوگرم  
 قد: ----- سانتیمتر

• نوع بارداری بیمار:  طبیعی  تخمک اهدایی با IVF  بارداری به روش IUI  
**\*\*\*** در صورت داشتن تخمک اهدایی سن اهداکننده تخمک ذکر گردد: -----

• علت درخواست آزمایش NIPT کدام یک از موارد بالا می باشد:  
 سن بیشتر از ۳۵ سال  سابقه خانوادگی اختلالات کروموزومی  
 آزمایش غربالگری پرخطر (مثبت)  حرکت غیر طبیعی جنین  
 کوتاه بودن بازوی جنین  سونوگرافی غیر طبیعی  NT بالاتر از ۲mm

• برای زنان بالاتر از ۱۷ هفته بارداری :  
 زمان مناسب برای انجام تست NIPT از هفته ۱۰ تا ۲۴ بارداری می باشد و طبق قوانین داخلی کشور در صورت تایید پزشکی قانونی مبنی بر سقط، اجازه سقطهای قانونی تا ۱۹ هفته داده می شود. اگر در صورت ارجاع در هفته های بالای ۱۷ هفته جواب آزمایش بعد از ۱۹ هفته حاضر شود مسئولیت قانونی آن به عهده فرد آزمایش دهنده می باشد و مسئولیت تمام خطرات را با توجه به اینکه هیچ تست تشخیصی دیگری را برای تایید نتایج این تست نمیتوانم انجام دهم، به عهده می گیرم.

نام و نام خانوادگی: ----- تاریخ: (روز / ماه / سال) (۱۳) امضاء و اثر انگشت: -----

نام آزمایشگاه ارسال کننده: ----- شماره پذیرش آزمایشگاه ارسال کننده: -----  
 نام فرد نمونه گیرنده: ----- تاریخ نمونه گیری: (روز / ماه / سال) (۱۳) تاریخ ارسال: (روز / ماه / سال) (۱۳)  
 شماره لوله آزمایش: -----

### • معرفی بیماری و روش تشخیص:

تریزومی ۲۱، تریزومی ۱۸ و تریزومی ۱۳، سه مورد از رایج‌ترین ناهنجاری‌های کروموزومی هستند که معمولاً به علت حضور یک نسخه اضافی کروموزوم ۲۱، ۱۸ و یا ۱۳ به وجود می‌آیند. تست NIPT خطر ابتلا جنین به آنیوپلوئیدی‌های کروموزومی را با کمک مواد کروموزومی جنین و با استفاده از تکنولوژی نسل جدید تعیین توالی و تجزیه و تحلیل بیوانفورماتیک پیشرفته بررسی می‌کند. این تست غیرتهاجمی، بدون خطر ایجاد سقط جنین و عفونت داخل رحمی با حساسیت بسیار بالا و نتیجه آن بیش از ۹۹٪ حساس و اختصاصی می‌باشد. زمان مناسب برای انجام این تست از هفته ۱۰ تا ۲۴ بارداری می‌باشد.

### • محدودیت‌ها:

این تست برای تشخیص جنین تریزومی ۱۸، ۲۱ و ۱۳ در دوران بارداری جنین تک قلو و هم دوقلو انجام می‌شود. همچنین ممکن است از این تست برای کشف آنیوپلوئیدی‌های کروموزوم‌های جنسی استفاده کرد. تست دارای قدرت تشخیص بیش از ۹۹٪ و مثبت کاذب کمتر از ۱۰٪ برای تریزومی‌های ۱۸، ۲۱ و ۱۳ است. با این حال این تست یک تست تشخیصی نیست و نتایج مثبت باید توسط روش‌های تشخیصی مانند کاریوتایپ تایید شوند. به علت محدودیت‌های تکنیک NGS نتیجه منفی نمی‌تواند امکان تریزومی جنین را کاملاً نادیده بگیرد. در صورتیکه این تست در مراحل خیلی زودتر از ۱۰ هفته انجام شود ممکن است به خاطر کافی نبودن مواد کروموزومی جنین نتایج ناصحیحی بدست آید. در چنین شرایطی ممکن است دقت و صحت تست NIPT به خطر افتد. آنیوپلوئیدی‌های کروموزومی در مادر، موزائیسیم، حذف و اضافه شدن‌های ریز، اگر به زنان باردار خون تزریق شده باشد و یا تحت درمان با سلول‌های بنیادی قرار گرفته باشند، امکان بدست آمدن نتایج گمراه کننده به دلیل وجود DNA برون‌زا وجود دارد. این تست یک تست غربالگری می‌باشد و تشخیصی نیست و احتمال گزارش مثبت کاذب ۱ در ۵۰۰ و منفی کاذب ۱ در ۴۰۰۰ می‌باشد که البته در بارداری‌های دوقلو کمی بیشتر می‌باشد.

### • رضایت نامه آگاهانه خانم باردار:

اینجانب ..... رضایت کامل خود را جهت نمونه‌گیری و ارسال خون اینجانب جهت انجام تست NIPT اعلام میدارم و تایید می‌نمایم که اطلاعات تست را خوانده‌ام و برای من توضیح داده شده به طوری که تمام مطالب آن را متوجه شده‌ام، همچنین به این جانب فرصت داده شده تا با پزشک ارجاع دهنده زنان (ژنتیک) در مورد تمامی جنبه‌های تست که شامل مزایا و محدودیت‌های تست است مشورت کنم. من به طور کامل محدودیت‌های این تست، و به خصوص از این موضوعات (۱) این تست برای تشخیص تریزومی ۱۸، ۲۱ و ۱۳ و تشخیص کروموزوم‌های جنسی می‌باشد. (۲) میزان شناسایی تریزومی ۱۸، ۲۱ و ۱۳ بالاست اما ۱۰۰٪ نیست، مطلع هستم. همچنین تایید می‌کنم تمام اطلاعات شخصی نوشته شده در فرم درخواست تست صحیح است چیزی پنهان نشده و مرکز پند هیچگونه مسئولیتی در قبال اطلاعات اشتباه و نادرست به عهده نمی‌گیرد. با اطلاع از نکات بالا و محدودیت‌های روش‌های آزمایشگاهی می‌پذیرم که تفسیر جواب آزمایش به عهده پزشک درخواست کننده بوده و در صورت بروز هرگونه خسارت مادی و معنوی ناشی از عدم رعایت موارد فوق الذکر اذعان دارم که آزمایشگاه پند هیچگونه مسئولیتی در قبال آسیب‌های وارده ندارند و همچنین رضایت دارم که بررسی ژنتیکی، جمع آوری و انتقال اطلاعات، استفاده از آن‌ها، ذخیره سازی و استفاده از نمونه در بررسی‌های بیشتر صرفاً جهت مقاصد تشخیصی، درمانی و پژوهشی در آینده بدون ذکر نام و مشخصات فردی بلامانع است. می‌دانم که نتیجه تست در ۹۸٪ موارد طی ۱۲ روز کاری پس از تحویل نمونه به آزمایشگاه آماده می‌شود و می‌دانم که ممکن است نمونه‌گیری مجدد به علت ناکافی بودن غلظت DNA جنینی، و لیز شدن نمونه خون و یا اشکالات روش‌های آزمایشگاهی، لازم شود. می‌دانم که نتیجه تست نمی‌تواند به عنوان تنها شاهد برای نتیجه‌گیری تشخیصی استفاده شود. نتایج حاصل از تست‌ها و یا معاینات دیگر نیز باید برای تعیین و تشخیص نهایی در نظر گرفته شود. جنسیت یک بخش آپشنال می‌باشد و فقط دربارداری‌های تک قلو ودوقلو مونوکوریونیک با قاطعیت بیش از ۹۵٪ قابل گزارش خواهد بود.

امضاء و اثر انگشت:

تاریخ: (روز / ماه / سال) (۱۳)

نام و نام خانوادگی: