

فرم پذیرش تشخیص پیش از تولد (PND) مولکولی و کروموزومی

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

نام مادر: ----- نام پدر: ----- سن مادر: ----- (سال)

نام پزشک/بیمارستان/آزمایشگاه ارسال کننده: ----- آدرس: ----- شماره تلفن: -----

تاریخ نمونه گیری: (روز / ماه / سال ۱۳) ساعت نمونه گیری: (دقیقه / ساعت) تاریخ پذیرش: (روز / ماه / سال ۱۳) حجم نمونه: -----

پرسنل دریافت کننده نمونه: -----

نمونه خون مادر ذکر نام روی نمونه خون مادر ذکر نام روی نمونه جنین کپی برگه غربالگری کپی برگه غربالگری

تست درخواست شده: کشت کروموزومی aCGH QF-PCR MLPA FISH

علت مراجعه: -----

اطلاعات بالینی:

نکته: حتما LMP از روی جواب سونوگرافی نوشته شود.

تاریخ سونوگرافی: (روز / ماه / سال ۱۳) سن جنین در هنگام سونوگرافی: (روز / ماه / سال ۱۳)

تاریخ اولین روز از آخرین قاعدگی (LMP): (روز / ماه / سال ۱۳) سن جنین بر اساس اولین روز از آخرین قاعدگی (LMP): (روز / ماه / سال ۱۳)

تعداد دفعات بارداری: ----- دفعات سقط: ----- دفعات مرگ داخل رحمی: ----- دفعات زایمان: -----

علت سقط/مرگ داخل رحمی/فوت: ----- تعداد فرزندان فوت شده: -----

نوع بارداری بیمار: طبیعی مصنوعی تخمک اهدایی با IVF بارداری به روش IUI

*** در صورت داشتن تخمک اهدایی سن اهداکننده تخمک ذکر گردد: -----

جنسیت بر اساس سونوگرافی: دختر پسر نامشخص | سابقه تواد فرزند بیمار (اختلالات کروموزومی): -----

سابقه اختلالات کروموزومی در زوجین: ----- سابقه اختلالات کروموزومی در خانواده: -----

نسبت پدر و مادر: -----

ریسک در تست غربالگری:

Trisomy 21: ----- Trisomy 18: ----- Trisomy 13: -----

NTD: ----- NT: ----- SLOS: -----

نتیجه تست NIPT:

مثبت منفی نامشخص

رضایت نامه جهت انجام آزمایش (اختلالات کروموزومی جنین)

اینجانب رضایت کامل خود را جهت بررسی نمونه جنین خود از نظر اختلالات کروموزومی اعلام می دارم و امضای اینجانب به منزله قبول تمامی مواردی است که در زیر توضیح داده شده است:

جهت انجام این تست نیاز به نمونه آمیووتیک یا پرزهای جنینی است، که دارای ریسک سقط می باشد و می بایست از نمونه گیر توضیحات لازم درخواست شود.

آزمایش سیتوژنتیک یک فرآیند پیچیده و زمان بر است که در صورت رشد مناسب سلول های جنینی، حداقل نیازمند ۳ هفته زمان جهت انجام

تست است.

- برای موفقیت این تست، نیاز به وجود سلول های زنده و قابل رشد است. ممکن است به دلیل حمل و ارسال نادرست، نمونه آلوده گردد. در این حالت احتمال جوابدهی به شدت کاهش می یابد و نیاز به نمونه گیری مجدد است.
- در برخی موارد برای به قطعیت رساندن نتیجه، ممکن است سوابق پزشکی و بررسی کروموزومی سایر افراد خانواده و یا آزمایش های تکمیلی مثل aCGH (با هزینه جداگانه) درخواست شود.
- طبق قوانین کشور مجوز قانونی سقط جنین تا پایان هفته ۱۸ (۱۸ هفته و شش روز) بارداری صادر می گردد.
- این تست قادر به شناسایی اختلالات کروموزومی است که در محدوده تشخیص روش های روتین سیتوژنتیک باشد و اختلالات بسیار ریز (Microdeletions) ، موزایسم های کروموزومی با درجه کم، موزایسم های جفتی، اختلالات تک ژنی و نقایص مادرزادی که علل دیگر داشته باشند را تشخیص نمی دهد.
- تقریباً ۳-۵٪ تمام بارداری ها ممکن است دارای نقایص مادرزادی باشند، که توسط آزمایش مذکور قابل شناسایی نباشد.
- در صورت خونی بودن نمونه و آلودگی با سلول های مادری، احتمال رشد سلول های مادر همراه با جنین وجود دارد؛ همچنین گاهی درظاهر نمونه دریافت شده بدون خون بنظر می رسد اگرچه بعد از انجام مراحل اولیه ی تست مشخص خواهد شد، که این موارد می تواند بر نتیجه نهایی تأثیرگذار باشد. آزمایش مولکولی می تواند این مورد را تأیید یا رد نماید و آزمایشگاه مسئولیتی در قبال آلودگی نمونه و نتایج غیر قابل استناد بر عهده ندارد.
- احتمال رشد در نمونه هایی که آلودگی با خون مادر داشته باشند و یا نمونه هایی که زیر ۱۵ هفته بارداری گرفته شده باشند؛ کاهش می یابد که ممکن است منجر به عدم رشد و یا تأخیر در جوابدهی گردد، در این موارد احتمالاً نمونه گیری مجدد درخواست خواهد شد.
- مشاوره ژنتیک توسط فرد متخصص جهت تفهیم مزایا، محدودیت های آزمایش درخواستی، ریسک های مرتبط و تفسیر نتایج توصیه می گردد. در صورت انصراف از انجام آزمایش در هر مرحله ای، هزینه های پرداختی تا آن مرحله عودت داده نمی شود.

امضاء و اثر انگشت:

تاریخ: (روز / ماه / سال) (۱۳)

نام و نام خانوادگی پدر:

امضاء و اثر انگشت:

تاریخ: (روز / ماه / سال) (۱۳)

نام و نام خانوادگی مادر: