

## پرسشنامه و رضایت نامه تست غربالگری جنین از طریق DNA آزاد در خون مادر (NIPT)

NIPT یک تست غیر تهاجمی قبل از تولد برای غربالگری اختلالات کروموزومی شایع جنین با استفاده از DNA آزاد جنینی موجود در خون مادر میباشد. در این روش کروموزومهای ۱۳، ۱۸، ۲۱ از هفته ۱۰ بارداری برای بارداریهای تک قل و دوقلو قابل بررسی میباشد. جنسیت جنین در بارداری تک قل مشخص خواهد شد ولی در بارداری دوقلو ممکن هست جنسیت جنین مشخص نگردد. این آزمایش نیازمند خون مادر باردار میباشد، بنابراین برای مادر و جنین بی خطر است. توجه داشته باشیم، کسانی که در حال حاضر دچار بد خیمی (سرطان) هستند یا قبلاً سابقه داشته اند کاندید مناسبی برای این تست نمیشوند. این آزمایش نه تصدیق (تأیید) و نه تشخیص قطعی تریزومی است. در واقع بررسی های بالینی نشان داده اند که با اجرای این آزمایش می تواند ریسک تریزومی های نوزاد را با صحت بالایی ارزیابی نمود. اما کلیه جنین های مبتلا به تریزومی را نمی توان با این روش شناسایی نمود. زیرا پاره ای از جنین های مبتلا به تریزومی ممکن است بر اساس این تست در زمره گروه (کم خطر) طبقه بندی می شوند و برعکس، برخی از جنین های سالم و دارای تعداد کروموزوم متعادل نیز ممکن است در رده (پرخطر) طبقه بندی گردند. با این تست، امکان دستیابی به نتایج کاذب مثبت یا منفی وجود دارد. اما میزان نتایج مثبت کاذب و منفی بسیار پایین تر از تست های رایج غربالگری است. میزان مثبت کاذب در تست های رایج غربالگری حدود ۵ درصد و منفی کاذب حدود ۲۰ تا ۳۰ درصد است در حالیکه این مقادیر در مورد تست Cell free DNA کمتر از ۱ درصد می باشد. همچنین احتمال بسیار اندکی وجود دارد مشکل کروموزومی در جنین وجود نداشته باشد ولی دلیل موزاییسم جفتی یا تغییرات کروموزومی مادری نتیجه تست مثبت گردد. این آزمایش از اعتبار، توانایی و قاطعیت لازم برای کشف یا شناسایی نارسایی های حاصل از ناپهنجاری های موزاییکی کروموزوم ها، تریزومی های جزئی (Partial)، جابجایی قطعه ای از یک کروموزوم (Chromosomal translocation) یا سایر وضعیت های بیولوژیک مرتبط با این امر برخوردار نیست. از اینرو، این نتایج بایستی با توجه به سایر معیارها و فاکتورهای بالینی تجزیه و تحلیل شود. بنابراین، مشاوره توسط پزشک ارجاع دهنده یا متخصص ژنتیک قبل و بعد از نمونه گیری و در صورت نیاز توصیه تستهای تکمیلی تهاجمی از قبیل آمنیوسنتز ضروری است.

### رضایت نامه

بدینوسیله رضایت کامل خود را جهت نمونه گیری خون اینجانب جهت انجام تست NIPT اعلام میدارم و تصدیق می نمایم که اطلاعات تست را خوانده ام یا برای من خوانده شده است بطوریکه تمام مطالب آن را متوجه شده ام. همچنین به اینجانب فرصت داده شده تا با پزشک ارجاع دهنده/متخصص ژنتیک در مورد تمامی جنبه های تست سل فری که شامل مزایا و محدودیت های این تست است مشورت کنم. اینجانب تصدیق می کنم تمام اطلاعات شخصی نوشته شده در فرم درخواست تست صحیح است و چیزی پنهان نشده است و این مرکز هیچگونه مسئولیتی را در قبال اطلاعات اشتباه یا نادرست بعهده نمی گیرد. همچنین اینجانب مطلع هستم این تست، یک تست غربالگری است و تشخیصی نمی باشد و احتمال گزارش مثبت کاذب و منفی کاذب می باشد که البته در بارداری دوقلویی کمی بیشتر می باشد. همچنین در کمتر از ۵ درصد از موارد احتمال دارد که تست NIPT، جنسیت جنین را به درستی تعیین ننماید و عدم تطابق بین نتایج NIPT و سونوگرافی در تعیین جنسیت جنین وجود داشته باشد.

**زوجین محترم توجه داشته باشید که این آزمایش وابسته به میزان DNA جنین در خون مادر میباشد بنابراین به هر دلیلی DNA جنین در خون مادر کم باشد این آزمایش قابل به جوابگویی نخواهد بود. عوامل زیر بر میزان DNA جنین در خون مادر موثر است بنابراین در موارد زیر احتمال طولانی شدن زمان جوابدهی یا عدم جوابدهی این تست و درخواست برای نمونه گیری مجدد افزایش می یابد.**

۱. پایین بودن درصد DNA جنین در خون مادر (Low Fetal Fraction) به هر دلیل ناشناخته ایی
۲. سن بارداری کمتر از ۱۰ هفته
۳. وجود یک بیماری ژنتیکی نظیر تریزومی ۱۳ یا ۱۸ و یا سایر اختلالات در جنین
۴. مصرف دارو های رقیق کننده خون نظیر آسپرین و هپارین توسط مادر
۵. بالا بودن وزن مادر
۶. ابتلا مادر به بیماری خود ایمنی

## ۷. بارداری از طریق IVF

چنانچه این آزمایش دو بار انجام شود و در هر دو بار جواب آزمایش مشخص نگردد، انجام آزمایش برای بار سوم توصیه نمیگردد بلکه توصیه میشود طبق نظر پزشکتان از روشهای دیگر غربالگری بهره مند شوید.

اینجانب ..... رضایتنامه فوق را بطور کامل مطالعه نمودم و از محدودیت ها و مزایای این آزمایش آگاه شدم. اطلاعات پرسشنامه زیر را با دقت و صحت پر کرده ام بنابراین اینجانب با امضای ذیل، رضایت خود را برای انجام تست Cell free DNA و نمونه گیری از خون خود اعلام می دارم.

نام و نام خانوادگی و امضا زوج: نام و نام خانوادگی و امضا زوجه: تاریخ:

### پرسشنامه تست غربالگری جنین از طریق DNA آزاد در خون مادر (NIPT)

#### اطلاعات خانم باردار

نام و نام خانوادگی مادر:	تاریخ تولد مادر:	وزن مادر (کیلو):
آدرس/شهر/استان:	تلفن:	قد مادر:
		کد ملی:

#### اطلاعات بارداری و تست درخواستی

تاریخ آخرین سونوگرافی:	تعداد جنین: <input type="checkbox"/> تک قلو <input type="checkbox"/> دو قلو
سن بارداری بر اساس آخرین سونوگرافی: ..... هفته و ..... روز	<input type="checkbox"/> دو قلو بوده اما یک قل از بین رفته است (در صورتیکه یک قل از بین رفته باشد باید حتما ۸ هفته از زمان سقط گذشته باشد). چند هفته از زمان سقط قل دیگر گذشته است؟ .....
نتایج سونوگرافی: <input type="checkbox"/> دارد <input type="checkbox"/> ندارد	بارداری مونوگورینونیک است؟ <input type="checkbox"/> بله <input type="checkbox"/> خیر
تاریخ و ساعت نمونه گیری:	آیا بارداری از طریق لقاح مصنوعی/IVF بوده است؟ <input type="checkbox"/> بله <input type="checkbox"/> خیر آیا تخمک اهدایی بوده است؟ <input type="checkbox"/> بله <input type="checkbox"/> خیر
	تاریخ و ساعت ارسال:

نام و نام خانوادگی و امضا زوج: نام و نام خانوادگی و امضا زوجه: تاریخ: