



وزارة الصحة في الجمهورية التركية

## نموذج الموافقة على إجراء مسح حاملي الـ SMA

الاسم والكنية :  
رقم الـ TC :  
العنوان :  
تاريخ الولادة :  
رقم الهاتف :  
الوصي (إن وُجد) :

### المعلومات المتعلقة بالاختبار الوراثي:

1. إن الغرض من الاختبار الوراثي المراد إجراؤه هو تحديد حالة الحامل المحتمل لمرض الـ SMA (الضمور العضلي الشوكي) ولا يغطي تشخيص الأمراض الوراثية الأخرى أو حالة حملها. قد تكون هناك حاجة إلى اختبار وراثي آخر أو إعادة الاختبار بعد الحصول على النتيجة. يوصى الزوجان اللذان يخططان للحمل بانتظار نتائج اختبار المسح.
2. تستخدم الطريقة التي يتم العمل بها تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل الكمي بالزمن الحقيقي (qPCR) المطبقة على مادة الحمض النووي التي يتم الحصول عليها من عينة الدم وتهدف إلى اكتشاف التغيرات في جرعة الإكسون السابع من المورثة SMN1. يمكن أن لهذه الطريقة أن تُظهر الشكل المحدد على أنه "0 + 1" والذي يتم اكتشافه في حوالي 90% من حاملي مرض الـ SMA بحساسية ونوعية تبلغ 95% تقريباً. لا يمكن لهذا الاختبار المطبق أن يُظهر حاملي الـ SMA النادرين الآخرين (حالات الحذف في النموذج "0 + 2" ومتغيرات التسلسل والفسيفساء المسببة للأمراض) والتغيرات في جرعة المورثة SMN2 وحالات الحمل في المورثات الأخرى المدرجة في التشخيص التفريقي لمرض الـ SMA.
3. هناك احتمال ضئيل للفشل أو الخطأ في تحليل العينة كما هو الحال في جميع الاختبارات الوراثية الأخرى. قد تكون هذه الحالات مرتبطة بالتقنية أو بمتغيرات نادرة تظهر في الحمض النووي للشخص (DNA). لا يمكن تقديم ضمان بنسبة 100% على الرغم من اتخاذ تدابير مكثفة لتجنب هذه المواقف.
4. قد يتم طلب عينات مرة أخرى في الحالات التي لا تكون فيها العينة كافية أو لا يتم الحصول عليها / إرسالها في ظل الظروف المناسبة.
5. يتم تخزين المعلومات حول نتيجة الاختبار الوراثي في قاعدة بيانات لا يمكن الوصول إليها إلا من قبل مسؤولي المخبر. لا يمكن نقل المعلومات والنتائج الخاصة بالفرد الذي تم أخذ العينة منه إلى أطراف ثالثة باستثناء الفرد نفسه أو أقاربه الحاصلين على إذن خطي منه والطبيب المعني وحالات الضرورة القانونية. عدا عن ذلك، يمكن للأفراد معرفة نتائج الاختبار الخاصة بهم من مراكز صحة الأسرة التي يتبعون لها.
6. يجب على الفرد الذي يتم اكتشاف حمل لمرض الـ SMA أن تراجع أقرب عيادة وراثية طبية لتلقي المشورة الوراثية.

### بيان الشخص الذي تؤخذ منه العينة

قرأت وفهمت التوضيحات المذكورة أعلاه قبل أن أعطي العينة. تم إبلاغي بالمعلومات المتعلقة بالإجراء والإجابة على أسئلتي. ضمن هذه الشروط؛

لا أوافق

أوافق

بمحض إرادتي ودون الخضوع لأي ضغط أو التزام على؛ أخذ عينة دم مني لإجراء التحاليل الوراثية للكشف عن حالة حمل مرض الـ SMA وإجراء الاختبار وتخزين / إتلاف العينة البيولوجية / المادة الوراثية المأخوذة مني في نهاية الاختبار واستخدامها من أجل الفحوص المتقدمة والأغراض العلمية بعد إخفاء هويتها شريطة اتباع القواعد الأخلاقية ومشاركتها على المنصات العلمية.

التوقيع

التاريخ

الاسم والكنية

الشخص الذي تم إجراء المسح لديه :  
الطبيب :  
الوصي (إن وُجد) :