



وزارة الصحة بجمهورية تركيا  
استمارة قبول فحص ناقل مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)

الأسم والنسبة :  
الرقم الوطني (T.C.) :  
العنوان :  
تاريخ الميلاد :  
رقم الهاتف :  
الوصي أن وجد :

معلومات عن فحص الجينات

1. إن هدف فحص الجينات المجرى هو الكشف عن أعلى شكل نقل لمرض ضمور العضلات الشوكي (SMA) ولا يشمل تشخيص الأمراض الوراثية الأخرى ونقلها. ربما يتطلب إجراء اختبار جينات أخر أو إعادة التحليل بعد ظهور النتائج.
2. يتم استخدام تقنية تفاعل البلمرة المتسلسل الكمي في الوقت الحقيقي (qPCR) المطبق على مادة الحمض النووي (DNA) المأخوذة من عينة الدم في الأسلوب المتبع، والغرض منه هو اكتشاف التغيرات في جرعة إكسون السابعة من جين SMN1. إن هذا الأسلوب يظهر الشكل المحدد على أنه "0 + 1"، والذي يتم اكتشافه في حوالي 90% من نقل مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA)، بحساسية وخصوصية بنسبة تقارب الـ 95%. لا يُظهر هذا الاختبار ناقلات مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA) النادرة الأخرى (حذف النموذج "0 + 2"، متغيرات وفسيفساء التسلسل المسببة للأمراض)، والتغيرات في جرعة جين SMN2، والناقلات في الجينات الأخرى المدرجة في التشخيص التفريقي لمرض ناقلات مرض الضمور العضلي الشوكي (SMA).
3. هناك احتمالية خطأ أو فشل منخفضة في تحليل العينة كما هو الوضع في جميع اختبارات الجينات الأخرى. من المحتمل أن تنشأ هذه الحالات عن أخطاء تقنية أو بسبب التحورات النادرة في الحمض النووي (DNA) للشخص. من غير الممكن ضمان عدم حدوث مثل هذه الحالات بنسبة 100% على الرغم من اتخاذ تدابير واسعة لتجنب الوقوع في مثل هذه الحالات.
4. من الممكن طلب أخذ عينة مرة أخرى في حال عدم كفاية العينة أو في حال أخذ / إرسال هذه العينة في ظروف غير مناسبة.
5. يُحتفظ بالمعلومات المتعلقة بنتيجة الاختبار الجيني في قاعدة بيانات لا يمكن الوصول إليها إلا من قبل سلطات المختبر. ولا يمكن نقل المعلومات والنتائج الخاصة بالفرد الذي تم أخذ العينة منه إلى أطراف ثالثة غير الفرد أو أقاربه بإذن خطي منه والطبيب ذي الصلة ما عدا الالتزامات القانونية. بالإضافة إلى ذلك، يمكن للأفراد معرفة نتائج الاختبار من مراكز صحة الأسرة الخاصة بهم.
6. يجب على الفرد الذي يتبين أنه ناقل للمرض أن يراجع أقرب مستوصف طبي جيني لتلقي الاستشارة الوراثية.

بيان مانح العينة

قرأت وفهمت الشروح المذكورة أعلاه قبل أن أعطي عيني. وقد تلقيت معلومات عن العملية، وتم الرد على أسئلتني.

أوافق  لا أوافق

طواعية دون أي إكراه أو إلتزامات على أخذ عينة دم من أجل تحاليل جينية لاكتشاف حامل مرض ضمور العضلات الشوكي التي سيتم إجراؤها علي تحت هذه الظروف وعلى إجراء الاختبار وعلى التخلص من العينة البيولوجية المأخوذة مني بعد انتهاء الاختبار، وعلى استخدام نتائج تحاليل العينة البيولوجية في الدراسات العلمية شريطة مراعاة القواعد الأخلاقية في حال الحاجة لذلك.

الأسم والنسبة التاريخ التوقيع

معطي العينة :  
الطبيب :  
الوصي إن وجد :