Cincinnati Children's
changing the outcome together

الموافقة المُسبقة على إجراء اختبار تسلسل الإكسوم (ES) السريري وتسلسل الجينوم السريري(GS)

الاسم: _____
Name
تاريخ الميلاد: _____
DOB
رقم السجل الطبي: _____
MRN

INFORMED CONSENT FOR CLINICAL EXOME SEQUENCING (ES) and CLINICAL GENOME SEQUENCING (GS)

اسم حامل الترخيص: _____
Name of authorizing provider:

هذا النموذج للمساعدة في عملية الموافقة. وهو أيضًا لدعم مناقشة المشورة قبل الاختبار. ولك حرية الاختيار لقبول إجراء الاختبار. وهناك خيار آخر هو عدم إجراء هذا الاختبار. يرجى طرح أي أسئلة لديك حول هذا الاختبار.

الغرض من اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم

- اكتشاف الأسباب الوراثية للمشكلات الصحية لدى المريض.

عملية الاختبار

- يفحص هذا الاختبار الوراثي معظم الجينات في الجسم في وقت واحد. يختلف هذا الاختبار عن معظم الاختبارات الوراثية التي تفحص جينًا واحدًا في كل مرة.
- يبحث تسلسل الإكسوم عن نوع الحمض النووي المسمى الإكسونات. وتحدد هذه الأجزاء من الحمض النووي أيَّ البروتينات التي يجب أن ينتجها الجسم.
- يبحث تسلسل الجينوم عن الإكسونات ونوع آخر من الحمض النووي يسمى الإنترونات. ولا تنتج الإنترونات البروتينات مباشرةً، فبعض الإنترونات مهمة في عملية تكوين الحمض النووي.
- يتطلب هذا الاختبار سحب كمية صغيرة من الحمض النووي "الدَّنا" من المريض. ويُستخلص، عادة، من الدم أو اللعاب (البصاق).
- سيقارن المختبر تسلسل الحمض النووي للمريض بتسلسل الحمض النووي لأفراد الأسرة الآخرين (إن أمكن) ويقارنه كذلك بتسلسل الحمض النووي المرجعي والطبيعي لمعرفة ما إذا كانت هناك اختلافات بينه وبين التسلسل المتوقع للحمض النووي.
- سيستخدم المختبر المعلومات السريرية والتاريخ العائلي لتحديد التغيرات الوراثية التي تم اكتشافها والتي قد تكون مسؤولة عن العلامات والأعراض لدى المريض.
- سيقوم المختبر بإبلاغ مقدم الرعاية الذي وصف الاختبار بالتغيرات الوراثية التي قد تتعلق بالعلامات والأعراض لدى المريض.

قيود تقنية اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم

- لا يفحص اختبار تسلسل الإكسوم تسلسل كل إكسون. لا يفحص اختبار تسلسل الجينوم تسلسل كل إكسون وكل إنترون.
- وقد لا ينجح الاختبار في كشف جميع التغيرات الجينية في كل جين.
- فلا يكتشف اختبار تسلسل الإكسوم إلا التغييرات في حرف واحد أو الإضافات الصغيرة أو الحذف الصغير في الحمض النووي. ولا يكتشف هذا الاختبار أنواع أخرى من التغيرات المسببة

This form is to help the consent process. It is also to support the pre-test counseling discussion. It is your choice whether to have this test. Another option is to not have this test. Please ask any questions about this test.

PURPOSE OF ES/GS

- *To find the genetic cause(s) of the patient's health issues.*

THE TEST PROCESS

- *This genetic test looks at most of the genes in the body at one time. This test is different from most genetic tests that look at one gene at a time.*
- *ES looks at a type of DNA called exons. These pieces of DNA tell the body what proteins to make.*
- *GS looks at exons and another type of DNA called introns. Introns do not directly make proteins. Some introns are important for DNA function .*
- *This test needs a small amount of DNA from the patient. Typically, this comes from blood or saliva (spit) .*
- *The laboratory will compare the patient's DNA sequence to other family members' (if applicable) DNA sequences and to a reference DNA sequence to see if there are differences compared to the expected sequence of the DNA.*
- *The laboratory will use clinical information and family history to decide which of the genetic changes found may be responsible for the patient's signs and symptoms.*
- *The laboratory will report the genetic changes that may relate to the patient's signs and symptoms to the provider who ordered the test.*

LIMITATIONS OF ES/GS TECHNOLOGY

- *ES does not sequence every exon. GS does not sequence every exon and every intron.*
- *The test may not find all genetic changes in each gene .*
- *ES finds only single letter changes or small additions or deletions of DNA. This test does not detect other types of disease-causing changes in*

the DNA. GS finds single base pair changes, small additions or deletions of DNA, and larger additions or deletions of DNA. This test may not detect "mosaic" DNA changes, which are changes that are not present in all cells.

للأمراض في الحمض النووي. يكتشف اختبار تسلسل الجينوم التغيرات في زوج قاعديّ واحد، والإضافات الصغيرة أو الحذف الصغير في الحمض النووي، وكذلك الإضافات أو الحذف الأكبر في الحمض النووي. وقد لا يكتشف هذا الاختبار تغيرات "الفسيفساء" في الحمض النووي، وهي تغيرات غير موجودة في جميع الخلايا.

- *Accurate clinical information and a correct family history will help interpret results from ES/GS. ES/GS testing is more likely to find a genetic cause of a patient's disease when several family members are tested at the same time.*
- ستساعد المعلومات السريرية الدقيقة والتاريخ العائلي الصحيح في تفسير نتائج اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم. ويزيد اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم من فرص التعرف على السبب الوراثي لمرض الشخص عندما يخضع عدد من أفراد الأسرة للاختبار في الوقت نفسه.
- *About 25% of patients get a confirmed diagnosis or possible diagnosis from ES. In the neonatal setting, up to 40% of people who undergo GS as a first-line test get a diagnosis. In the pediatric setting, the diagnostic yield may be lower, especially for patients who have had previous genetic testing, such as single nucleotide polymorphism (SNP) microarray and/or ES.*
- يحصل نحو 25% من المرضى على تشخيص مؤكد أو محتمل من اختبار تسلسل الإكسوم. في حالة حديثي الولادة، يحصل نسبة تصل إلى 40% من الأشخاص الخاضعين لاختبار تسلسل الإكسوم الأولى على تشخيص. في حالة طب الأطفال، قد تقل نسبة التشخيص، لا سيما مع المرضى الذين خضعوا لاختبارات جينية سابقة، مثل المصفوفة الدقيقة لتعدد أشكال النوكليوتيد المفرد (SNP) و/أو تسلسل الإكسوم.
- *ES/GS results do not predict how severe a condition will be. ES/GS results do not predict the age at which symptoms may appear.*
- لا تتنبأ نتائج اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم بمدى خطورة الحالة. كما لا تتنبأ نتائج اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم بالعمر الذي قد تظهر فيه الأعراض.

POTENTIAL RISKS OF ES/GS

المخاطر المحتملة لاختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم

- *No laboratory test, including ES/GS, is 100% accurate.*
  - *A possible genetic diagnosis may be incorrect .*
  - *The patient's true diagnosis may not be found with this test.*
  - *The patient may get uncertain results.*
  - *The results may be reclassified in the future as genetic knowledge changes. This could change the recommendations for treatment .*
- لا يوجد اختبار معملي دقيق بنسبة 100%، بما في ذلك اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم.
  - وأي تشخيص وراثي محتمل من الوارد ألا يكون صحيحًا.
  - وقد لا يُتوصل إلى التشخيص الصحيح للمريض من خلال هذا الاختبار.
  - وقد يحصل المريض على نتائج غير مؤكدة.
  - يمكن إعادة تصنيف النتائج في المستقبل مع تطور المعرفة في علم الجينات. ما قد يغير توصيات العلاج.
- *This test may show that the biological relationships in a family, such as fatherhood or blood relation, are not as reported on the test requisition. ES/GS is not used to establish paternity or biological relationships.*
- قد يُظهر هذا الاختبار أن العلاقات البيولوجية في الأسرة، مثل علاقة الأبوة أو القرابة بالدم، ليست كما مذكور في طلب الاختبار. ولا يُستخدم اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم لإثبات الأبوة أو العلاقات البيولوجية.
- *This test may find genetic changes unrelated to the patient's current signs and symptoms. These changes could relate to other health problems (see sections about secondary findings for more information). These results may be upsetting .*
- قد يكشف هذا الاختبار عن تغيرات وراثية لا علاقة لها بالعلامات والأعراض الحالية لدى المريض. وقد ترتبط هذه التغييرات بمشكلات صحية أخرى (راجع الأقسام المتعلقة بالنتائج الثانوية لمزيد من المعلومات). وقد تكون هذه النتائج مزعجة.

WHAT IS REPORTED

ما يتم ذكره في التقرير

- التغيرات الوراثية التي ربما تكون السبب في ظهور العلامات والأعراض لدى المريض.
- التغيرات الوراثية الموجودة في الجينات التي لا ترتبط بحالة المريض والتي قد يكون لها تأثير مهم على الصحة. يمكنك أن تقرر ما إذا كنت تريد هذه المعلومات من عدمه.

- سيتم تضمين التغيرات الوراثية لدى أفراد الأسرة والتي تتعلق بالعلامات والأعراض لدى المريض في تقرير المريض. لن يحصل أفراد الأسرة على تقارير مكتوبة منفصلة.

ما لا يتم ذكره في التقرير؟

- المتغيرات (التغييرات) في الجينات التي لا يُعتقد أنها تؤثر في صحة الفرد.
- المتغيرات المحددة في الدراسات البحثية التي قد لا تكون مرتبطة بالمرض.
- الطفرات التي تتنبأ بزيادة خطر الإصابة بمرض، ولكنها لا تسبب المرض في حد ذاتها.
- المتغيرات التي قد تشير إلى حالة الشخص الحامل للمتغير ولكنها غير مرتبطة بأعراض المريض.

النتائج الثانوية

قد يكشف اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم بعض التغيرات الوراثية التي لا تتعلق بالعلامات والأعراض الحالية (النتائج الثانوية) لدى المريض. قد يكون لهذه النتائج آثار صحية مهمة على المرضى وأفراد أسرهم. على سبيل المثال، توصي الكلية الأمريكية لعلوم الوراثة الطبية وعلوم الجينوم بأن تذكر جميع المعامل التي تجري اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم في تقريرها التغيرات المسببة للأمراض في الجينات والتي تسبب اضطرابات وراثية معينة. قد تؤدي هذه الاضطرابات إلى مشاكل صحية خطيرة يمكن مراقبتها أو علاجها. تشمل هذه الاضطرابات بعض المتلازمات السرطانية، واضطرابات النسيج الضام المرتبطة بأمراض القلب المفاجئة، وأنواع معينة من أمراض القلب، وارتفاع نسبة الكوليسترول في الدم، وقابلية التعرض لمضاعفات التخدير. من ناحية أخرى، لا يوجد علاج فعال لبعض أنواع الاضطرابات الوراثية. وهذه الاضطرابات قد تؤدي إلى الوفاة أو العجز مدى الحياة. يمكن تضمين النتائج الثانوية في تقرير المريض. لكن لن نبحث عن هذه النتائج أو نبلغ بها إذا أخبرتنا أنك لا تريد هذه النتائج. إذا اخترت الحصول على هذه النتائج، فسيتضمن تقرير المريض هذه المعلومات عن المتغيرات المسببة للمرض. إضافةً إلى ذلك، سيبين التقرير ما إذا كانت هذه المتغيرات قد أُكتشفت في أفراد الأسرة الذين قدّموا عينات. ولن يذكر التقرير النتائج الثانوية الموجودة لدى أحد أفراد الأسرة ولكنها غير موجودة لدى المريض.

- *Genetic changes that may have caused the patient's signs and symptoms.*
- *Genetic changes found in genes not related to the patient's condition that may have an important impact on health. You can decide if you do or do not want this information.*
- *Genetic changes found in family members that are related to the patient's signs and symptoms will be included in the patient's report. Family members will not get separate written reports.*

WHAT IS NOT REPORTED

- *Variants (changes) in genes that are not thought to affect one's health.*
- *Variants found in research studies that may not be connected to the disease .*
- *Variants that predict an increased risk of a disease, but do not cause a disease by themselves.*
- *Variants that may indicate carrier status but that are not associated with the patient's symptoms.*

SECONDARY FINDINGS

ES/GS may find some genetic changes that are not related to the patient's current signs and symptoms (secondary findings). These findings may have important health effects for patients and their family members. For example, the American College of Medical Genetics and Genomics recommends that all labs that perform ES/GS report disease-causing changes in genes that cause certain inherited disorders. These disorders may lead to serious health problems that can be monitored or treated. These disorders include some cancer syndromes, connective tissue disorders associated with sudden cardiac events, certain types of heart disease, high cholesterol and susceptibility to complications from anesthesia. On the other hand, some types of genetic disorders do not have any effective treatment. These may lead to death or lifelong disability. Secondary findings can be included in the patient's report. We will not look for or report these findings if you tell us that you do not want these results. If you choose to get these results, the patient's report will include this information on disease-causing variants. Also, the report will note if these variants were found in family members who submitted samples. Secondary findings that are present in a family member but not present in the patient will not be reported .

يُرجى التوقيع بالأحرف الأولى من الاسم بجانب أحد الخيارات التالية (الأحرف الأولى من اسم المريض البالغ أو ولي الأمر/الوصي على الطفل القاصر):
:Please initial one of the following options (Adult patient or parent/guardian of minor child must initial)

_____ أريد تضمين النتائج الثانوية.
.I want results about secondary findings

_____لا أريد تضمين النتائج الثانوية.
.I do not want results about secondary findings

أدرك أنني قد لا أتمكن من الحصول على هذه النتائج لاحقًا.
.I understand that I may not be able to get these results later

CONFIDENTIALITY

- *The laboratory will report test results to the provider who ordered the test.*
- *The laboratory will not give test results to anyone else without your written permission.*
- *The written report will become part of the patient's medical record. The patient's health insurance provider or other parties may have legal access to this information.*
- *The laboratory can give raw data from the ES/GS testing after the testing is complete to a healthcare provider or researcher. This will only be done with consent from the patient or parents, and at the request of a healthcare provider.*

السرية

- سيقوم المختبر بإبلاغ نتائج الاختبار إلى مقدم الرعاية الذي وصف الاختبار.
- لن يقدم المختبر نتائج الاختبار لأي شخص آخر دون إذن كتابي منك.
- سيصبح التقرير الكتابي جزءًا من السجل الطبي للمريض. قد يكون لشركة التأمين الصحي للمريض أو أطراف أخرى حق الوصول القانوني إلى هذه المعلومات.
- يمكن للمختبر إعطاء البيانات الأولية لاختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم بعد اكتمال الاختبار لمقدم الرعاية الصحية أو الباحث. ولن يتم ذلك إلا بموافقة المريض أو الوالدين، وبناءً على طلب من مقدم الرعاية الصحية.

FUTURE OF THE SAMPLE AND RESULT DATA

- *The laboratory will store any remaining sample(s) for two years. They may get rid of those samples after two years.*
- *The laboratory will keep the test report for at least 20 years.*
- *The laboratory may contact your provider if new information is available later about the findings of this test that could affect the patient's medical care.*

مستقبل بيانات العينة والنتائج

- سيخزن المختبر أي عينة (عينات) متبقية لمدة عامين. ثم يتخلص من تلك العينات بعد عامين.
- سيحتفظ المختبر بتقرير الاختبار لمدة 20 عامًا على الأقل.
- قد يتصل المختبر بمقدم الرعاية الخاص بك إذا توفرت معلومات جديدة لاحقًا حول نتائج هذا الاختبار والتي قد تؤثر على الرعاية الطبية للمريض.

POST-TEST COUNSELING AND INTERPRETATION

It is recommended that patients get genetic counseling before signing this consent and when results are available. To find a genetic counselor near you, ask your doctor to refer you to a genetic counselor. Or you can go to www.nsgc.org. Signing this document is saying that the test and its limitations and risks have been explained to you .

By signing below, I am saying that I have talked about the benefits, risks, and limitations of this genetic test with my provider. ES/GS is a rapidly changing field of medicine.

الاستشارة والتفسير التالي للاختبار

يُوصى بأن يحصل المرضى على استشارة وراثية قبل التوقيع على هذه الموافقة وعند ظهور النتائج. للعثور على مستشار وراثي بالقرب منك، اطلب من طبيبك أن يحيلك إلى مستشار وراثي. أو يمكنك زيارة الموقع www.nsgc.org. (متوفر باللغة الإنجليزية فقط). يعني التوقيع على هذا المستند أنه قد تم شرح الاختبار وقيوده ومخاطره إليك.

بالتوقيع أدناه، أقول إنني تحدثت عن فوائد ومخاطر وقيود هذا الاختبار الوراثي مع مقدم الرعاية الخاص بي. إن تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم مجال طبي سريع التَغيُّر. سيستخدم المختبر المنهجية الحالية المناسبة سريريًا

والمتاحة للمختبر في الوقت الحالي لكشف التغيرات الوراثية التي قد تسبب العلامات والأعراض لدى طفلي أو لديّ. وقد تتوفر تقنية أفضل وأكثر دقة في المستقبل. أدرك وأقر بالقيود المفروضة على الاختبارات المعملية الحالية والتي قد يتم تجاوزها في الاختبارات المستقبلية. وسواءً أكنتُ مؤهلاً أم مناسبًا لأي اختبار مستقبلي من عدمه، فهذه مسألة يجب عليَّ مناقشتها مع مقدمي الرعاية الصحية متى توفرت هذه التقنية. لقد حصلت على الإجابات الوافية لأسئلتي حول الاختبار.

The laboratory will use a current clinically appropriate methodology available to the laboratory at this time to find genetic changes that might be causing my or my child's signs and symptoms. Better, more precise technology might be available in the future. I understand and acknowledge the limitations in current laboratory testing that might be surpassed by future testing. Whether or not I am eligible or appropriate for any future testing is an issue to discuss with my providers at the time that technology becomes available. My questions about the test have been answered.

أوافق على:
I consent to:

☐ اختبار تسلسل الإكسوم
Exome sequencing

☐ اختبار تسلسل الجينوم
Genome sequencing

وسأحصل على نسخة من نموذج الموافقة الحالي للاحتفاظ بها في سجلاتي.
I will get a copy of this consent form for my records.

الوقت: التاريخ:
TIME DATE

توقيع المريض / ولي الأمر / مُتعهد الرعاية
Patient / Parent / Caregiver Signature

الاسم بأحرف الطباعة
Printed Name

الوقت: التاريخ:
TIME DATE

توقيع/مؤهلات الطبيب
Doctor Signature/Credentials

الاسم بأحرف الطباعة
Printed Name

الوقت: التاريخ:
TIME DATE

توقيع الشاهد
Witness Signature

بخط واضح
Printed Name

عبر: ☐ الهاتف ☐ الفيديو ☐ التواجد في المكان
Via Phone Video On-site

اسم المترجم الفوري بأحرف الطباعة
Print name of interpreter and ID number

ملاحظة: لا يجوز للمترجم الفوري التوقيع كشاهد أعلاه
Note: The interpreter cannot sign as the witness above

تحليل اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم:
ES/GS ANALYSIS

☐ ثلاثي *Trio* ☐ ثنائي *Duo* ☐ المُستَلْفِت فقط *Proband Only*

☐ فرد (أفراد) إضافيون من العائلة
Additional Family Member(s)

اسم الأم: _____ تاريخ الميلاد: _____
Mother Name *Date of Birth*

اسم الأب: _____ تاريخ الميلاد: _____
Father Name *Date of Birth*

فرد العائلة الإضافي / *Additional Family Member*

الاسم: _____ تاريخ الميلاد: _____
Name *Date of Birth*

صلة القرابة بالمُستَلْفِت: _____
Relationship to Proband

إفادة الطبيب/استشاري الوراثيات: لقد شرحتُ اختبار تسلسل الإكسوم/تسلسل الجينوم إلى هذا الشخص. وقد تناولتُ في الشرح قيود الاختبار وأجبتُ عن جميع الأسئلة. وأعي أن تفسير هذه النتائج في السياق السريري هو مسؤوليتي.

Physician's/Genetic Counselor's statement: I have explained exome sequencing/genome sequencing to this person. I have addressed the limitations of the test and have answered all questions. I understand that interpretation of these results within a clinical context is my responsibility.

_____

توقيع/مؤهلات الطبيب/استشاري الوراثيات بخط واضح التاريخ/الوقت
Physician/Genetic Counselor Signature/Credentials *Printed Name* *Date/Time*