المختبر المرجعي الوطني
National Reference Laboratory
Brought to you by M42

PATIENT INFORMED CONSENT FOR CYTOGENETIC TESTING

موافقة المريض على على الفحص الوراثي الخلوي

Wife's Full Name: اسم الزوجة:

D.O.B. _____ MRN _____

We, the married couple, Mr. _____

Nationality: _____ ; ID/Passport No: _____

and Mrs. _____

Nationality: _____ ; ID/Passport No: _____

Residing at the following address: _____

_____

Husband's Full Name: اسم الزوج:

D.O.B. _____ MRN _____

نحن الزوجين: السيد _____

الجنسية _____ رقم الهوية / جواز السفر _____

والسيدة _____

الجنسية _____ رقم الهوية / جواز السفر _____

المقيمين بالعنوان التالي: _____

_____

All individuals must be informed of the nature of the genetic testing being requested.

You may also wish to obtain genetic counseling prior to signing this form.

General description of Cytogenetic tests:

☐ **Karyotype analysis:**

☐ Peripheral Blood ☐ CVS (Chorionic Villus sampling)

☐ Amniotic Fluid ☐ Other

Karyotype analysis is a test that studies and evaluates the number and the structure of chromosomes that are present in the cells of an individual, in order to exclude/detect a chromosomal abnormality that might be associated with the patient's clinical history or clinical abnormalities. The chromosomes are structures within the cell nucleus that contain the Individuals genetic material DNA.

- The limitations of this tests leys in the potential size of the chromosomal abnormality and the number of abnormal cells within our body (mosaicism).
- A karyotype can never exclude extremely subtle chromosome abnormalities that are at the limit of resolution of light microscopy.
- Detection of mosaicism: Although mosaicism may be detected by routine karyotyping it can never be 100% excluded. However, if there is an indication of suspected mosaicism, additional cells will be examined to exclude 10% mosaicism at a 95% confidence level.
- Amniotic fluid: The preparations obtained from these sample may be sufficient quality to detect numerical and large structural abnormalities only.
- Maternal cell contamination of amniotic fluid (0.5%), cell cultures, is well documented and therefore represents a potential source of diagnosis error. Adequate measures to minimize the inclusion of maternal cells in prenatal samples are a part of the laboratory quality assurance program.
- CVS test limitations: Maternal cell contamination (MCC), confined placental mosaicism (CPM) and vanishing twins, may greatly increase the possibility of misdiagnosis. Adequate measures to minimize the inclusion of MCC and reduce the misdiagnosis due to CPM are a part of the laboratory quality assurance program.

☐ **Fluorescence in situ hybridization (FISH):**

☐ Peripheral Blood ☐ Other

FISH is specialized Molecular Cytogenetic technique that uses fluorescently labeled DNA fragments of known composition that can specifically bind to the DNA region tested. FISH technology can be used to detect microdeletions that are not visible by standard cytogenetic banding patterns, it allows for the rapid determination of whether specific genes, loci, or regions are present or if deletions, amplifications, or other structural rearrangements have occurred. It is also used for the rapid detection/ exclusion of a specific chromosomal aneuploidy and it may be the most appropriate method of confirming suspected mosaicism.

- The limitations of FISH analysis: FISH provides information only about the probe locus in question. It does not substitute for complete chromosomal analysis.

جميع الأشخاص يجب إخبارهم بطبيعة الفحص الجيني المطلوب.

كما أنه ممكن طلب استشارة بخصوص الفحص الجيني قبل توقيع هذا

النموذج. تفاصيل الفحص الوراثي الخلوي:

☐ **تحليل النمط النووي:**

☐ الدم المحيط ☐ CVS (عينة الشعيرات المشيمية)

☐ السائل الجنيني المحيط ☐ غير ذلك

هو تحليل لدراسة وتقييم عدد وتركيب الصبغيات الموجودة في خلايا الفرد، من أجل استبعاد أو اكتشاف أي شذوذ صبغي قد يرتبط بالتاريخ الطبي للمريض أو الشذوذات الطبية. وتعدّ الصبغيات عبارة عن تراكيب موجودة داخل نواة الخلية وتحتوي على المادة الوراثية للفرد والتي تعرف باسم الحمض النووي.

- تتمثل محدودية هذا التحليل في الحجم المحتمل للشذوذ الصبغي وعدد الخلايا الشاذة داخل الجسم (الفسيفساء الجينية).
- لا يمكن للنمط النووي أن يستبعد أبداً الشذوذات الصبغية الدقيقة جداً والتي تكون بحدود دقة المجهر الضوئي.
- الكشف عن الفسيفساء الجينية: على الرغم من أنه قد يتم اكتشاف الفسيفساء الجينية عن طريق التحليل الروتيني للنمط النووي، إلا أنه لا يمكن أبداً استبعادها بنسبة ١٠٠٪. ومع ذلك، إذا كان هناك مؤشر للاشتباه بالفسيفساء الجينية، فسيتم فحص خلايا إضافية لاستبعاد ١٠ ٪ من الفسيفساء الجينية بمستوى ثقة ٩٥٪.
- السائل الأمنيوسي: يمكن أن تكون المحضّرات التي تم الحصول عليها من هذه العينات ذات جودة كافية للكشف عن الشذوذات الهيكلية العددية والكبيرة فقط.
- ان احتمال وجود خلايا من الأم في السائل الأمنيوسي (بنسبة ٠.٥٪)، هو أمر تدعمه الدراسات بشكل جيد وبالتالي فهو يمثل مصدرا محتملا للخطأ التشخيصي. وتعد الاجراءات الكافية للحد من وجود خلايا الأم في العينات السابقة للولادة جزءا من برنامج ضمان الجودة في المختبر.
- قيود فحص CVS: تلوث خلايا الأم (MCC)، وفسيفساء المشيمة المحصورة (CPM) واختفاء التوائم، قد يزيد بشكل كبير من احتمالية التشخيص الخاطئ. تعد التدابير الكافية لتقليل تضمين MCC وتقليل التشخيص الخاطئ الناتج عن CPM جزءًا من برنامج ضمان جودة المختبر.

☐ **التهجين الموضعي المتألق (FISH):**

☐ الدم المحيط ☐ غير ذلك

هو عبارة عن تقنية خلوية جزيئية متخصصة تعتمد على أجزاء الحمض النووي لمركب معروف والتي تم وسمها بالمواد المتألقة ويمكنها أن ترتبط بشكل خاص بالمنطقة التي يتم تحليلها من الحمض النووي. يمكن استخدام تقنية التهجين الموضعي المتألق للكشف عن الأجزاء الدقيقة المحذوفة والتي لا تُرى بواسطة تحليل النمط النووي التقليدي. فهي تسمح بالتحديد السريع لوجود جينات أو مواضع أو مناطق محددة أو فيما إذا حدثت عمليات حذف أو تمدد أو أي عمليات إعادة ترتيب هيكلية أخرى. كما أنها تستخدم للكشف السريع عن أي اختلال في الصيغة الصبغية أو استبعادها وقد تكون أنسب طريقة لتأكيد الفسيفساء الجينية المشتبه بها.

- محدوديات التهجين الموضعي المتألق: يوفر هذا التحليل معلومات حول الموضع الذي تتم دراسته فقط. ولا يحل محل التحليل الكامل للصبغيات.

RESTRICTED / محدود

☐ **Y Chromosome Microdeletions (YCM)**

☐ Peripheral Blood

The detection of microdeletions in the AZFa, AZFb, and AZFc regions aids in diagnosis of male infertility and provides prognostic information for assisted reproductive procedures, such as testicular sperm extraction followed by intracytoplasmic sperm injection (TESE-ICSI)

• Limitations: False positive/negative results may occur due to rare polymorphisms, genetic variants, blood transfusions, or bone marrow transplants. A negative result does not rule out azoospermia, oligospermia, or spermatogenic defects caused by other genetic factors

☐ **Sperm DNA ragmentation test:**

is the study of the percentage of the spermatozoa carrying damaged (fragmented) DNA. The test is used as a biomarker of male infertility diagnosis.

• Limitations: this test is applied to assess the DNA fragmentation index only.

☐ Aneuploidy testing by Next Generation Sequencing (NGS):

☐ Amniotic Fluid

☐ CVS (Chorionic Villus sampling)

☐ Products of conception

NGS is a technology that parallel sequences massive amounts of short DNA strands from randomly fragmented copies of a genome and allows analysis of all chromosomes (1-22, X and Y). This test studies and evaluates the number of chromosomes that are present in the cells in the sample (chromosomal aneuploidies), in order to exclude/detect a chromosomal abnormality that might be associated with the patient's clinical history or clinical abnormalities.

• Limitations: Balanced chromosomal rearrangements, chromosomal gains and losses smaller than 10Mb, mosaicism lower than 30%, uniparental disomy and some triploidies cannot be excluded, as these are in the limitations of the technique. Results on uncultured POC, CVS samples may not represent the fetal cells if a maternal cell contamination is present, or if there is confined placental mosaicism. Amniotic fluid samples may be contaminated with maternal blood cells or cells from vanished twins, also, amniotic fluid from pregnancies with oligohydramnion are often mainly from maternal origin. Samples affected with autolysis or necrosis may not give any results. Mosaicism assessment: It is not possible to reliably exclude mosaicism from any analysis.

I consent to the preservation and use of my leftover specimens and de-identified test results in the statistics database for the laboratory's quality improvement, research and validation purposes as stated in the informed consent.

☐ No tests other than those authorized will be performed.

- I have been provided with a full opportunity to ask any questions or express any concerns I may have. My questions have been answered and my concerns addressed to my satisfaction. I understand that I may ask for further information and it will be given to me.
- I have read this entire document and understand its contents.
- If you have any questions about the test which will be performed, you may contact the Cytogenetics Laboratory at 026433494.
- My signature below indicates that the above information has been explained to me and that I give consent for karyotype analysis and/or FISH analysis and/or Sperm DNA fragmentation analysis (check one or all).

Right of revocation

You may contact your service provider to revoke your consent to the test in full or in part at any time, without providing a reason. You have the right not to be informed of test results (right not to know), to halt testing processes at anytime prior to receiving the results, and to request the destruction of all test materials and results.

Husband's Signature توقيع الزوج Date التاريخ

☐ **علاج الحذف الدقيق للكروموسوم Y**

☐ الدم المحيط

يساعد اكتشاف الحذف الدقيق في مناطق **AZFa** و**AZFb** و**AZFc** في تشخيص العقم عند الذكور ويوفر معلومات تشخيصية للإجراءات الإنجابية المساعدة، مثل استخراج الحيوانات المنوية من الخصية متبوع بحقن الحيوانات المنوية داخل السيتوبلازم **(TESE-ICSI)**

• محدوديات هذا التحليل: قد تحدث نتائج إيجابية/سلبية كاذبة بسبب تعدد الأشكال النادرة أو المتغيرات الجينية أو نقل الدم أو زراعة نخاع العظم. لا تستبعد النتيجة السلبية انعدام الحيوانات المنوية أو قلة الحيوانات المنوية أو عيوب تكوين الحيوانات المنوية الناجمة عن عوامل وراثية أخرى

☐ **تحليل تكسر الحمض النووي للحيوانات المنوية:**

هو دراسة النسبة المئوية للحيوانات المنوية الحية التي تحتوي على حمض نووي تالف (متكسّر). يستخدم هذا التحليل كمؤشر حيوي لتشخيص العقم عند الذكور.

• محدوديات هذا التحليل: يتم إجراء هذا التحليل لتقييم مؤشر تكسّر الحمض النووي فقط.

☐ **اختبار اختلال الصيغة الصبغية بواسطة التسلسل الجيني (NGS):**

☐ السائل الجنيني المحيط

☐ CVS (عينة الشعيرات المشيمية)

☐ مواد الحمل

التسلسل الجيني هي تقنية تقوم بالتسلسل المتوازي لكميات هائلة من خيوط الحمض النووي القصيرة الناتجة من نسخ مجزأة عشوائياً من الجينوم وتسمح بتحليل جميع الكروموسومات (1-22، X، Y). يقوم الفحص بدراسة وتقييم عدد الكروموسومات الموجودة في خلايا العينة، من أجل اكتشاف أختلال الكروموسومات التي قد تكون مرتبطة بالتاريخ السريري للمريض أو التشوهات السريرية.

• **محدودية الأختبار:** لا يمكن استبعاد إختلال الكروموسومات المتوازنة، التغيرات التي يمكن أن تحدث في الكروموسومات وتقل عن 10MB، والفسيفساء الجينية التي تقل عن ٣٠٪. وأيضا لا يمكن استبعاد الاضطرابات الجينية التي ممكن ان تكون ناتجة عن توارث احد كروموسومات الوالدين دون الاخر و الاختلالات الجينية الناتجه من متلازمة تثلث الصيغة الصبغية. بالنسبة الى عينات منتجات الحمل (POC) والزغابة المشيمائية (CVS) ، إذا كانت تحتوي على خلايا الأم أو فسيفساء المشيمة المحصورة من الممكن ان لا تمثل النتيجة خلايا الجنين. قد تكون عينات السائل الأمنيوسي ملوثه بدم الأم أو متلازمة التوأم المتلاشي مما يؤدي للحصول على نتيجة غير دقيقة. كما أن عينات السائل الامنيوسي الناتجة من حالات الحمل المصابة بقلة السائل الأمنيوسي، غالبا ما يكون مصدرها الأم و لا تمثل النتيجة الجنين. العينات المصابة بالتحلل الذاتي او النخر قد لا تعطي أي نتائج. لا يمكن استبعاد الفسيفساء الجينية بشكل موثوق من أي تحليل.

أوافق على الاحتفاظ بعيناتي المتبقية واستخدامها، كنتائج مجهولة المعرفة في قاعدة البيانات الإحصائية لتحسين جودة المختبر، وأغراض البحث والتحقق كما هو مذكور في استمارة الموافقة.

☐ لن يتم إجراء أي تحاليل أخرى غير هذه التحاليل المصرّح بها.

- لقد أتيحت لي فرصة كاملة لطرح أي أسئلة أو للتعبير عن أي مخاوف قد تراودني. وقد تمت الإجابة على أسئلتي والتعامل مع مخاوفي بالطريقة التي ترضيني. كما أدرك بأنه يمكنني أن أطلب المزيد من المعلومات وسيتم تزويدي بها.
- لقد قرأت هذه الوثيقة بأكملها وفهمت محتوياتها.
- إذا كان لديك أي أسئلة حول الاختبار الذي سيتم إجراؤه، فيمكنك الاتصال بمختبر الوراثة الخلوية على الرقم ٠٢٦٤٣٣٤٩٤.
- يشير توقيعي أدناه إلى أن المعلومات المذكورة أعلاه قد تم شرحها لي وإلى أنني أمنح موافقتي على إجراء تحليل النمط النووي و/أو تحليل التهجين الموضعي المتألق (FISH) و/أو تحليل تكسّر الحمض النووي للحيوانات المنوية (يرجى تحديد كل التحاليل أو بعضها).

حق الإلغاء

يمكنك التواصل مع مزوّد الخدمة لسحب موافقتك على الاختبار بالكامل أو جزئيًا في أي وقت، دون ذكر سبب. لديك الحق في عدم إبلاغك بنتائج الاختبار (حق عدم المعرفة)، وفي إيقاف عمليات الاختبار في أي وقت قبل استلام النتائج، وفي طلب اتلاف جميع مواد الاختبار والنتائج.

Wife's Signature توقيع الزوجة Date التاريخ

RESTRICTED / محدود

Physician's Statement: I have discussed the karyotype analysis and/or FISH analysis and/or Sperm DNA fragmentation analysis and/or NGS with the above mentioned husband and wife. The discussion included the risks, complications and alternatives procedure/treatment. To the best of my knowledge the couple understood the discussion, all questions have been answered and the couple consents to the procedure.

بيان الطبيب : ناقشت موضوع إجراء فحص تحليل النمط النووي و/أو تحليل FISH و/أو تحليل الحمض النووي للسائل المنوي و/أو اختبار اختلال الصيغة الصبغية بواسطة التسلسل الجيني مع الزوج والزوجة المذكورين أعلاه. تضمنت المناقشة المخاطر والمضاعفات والإجراءات/العلاجات البديلة. فهم الزوجان حسب علمي المناقشة وتمت الإجابة على كل الأسئلة ووافق الزوجان على الإجراء.

Name of witness	اســـم الشاهـــد	Signature	التوقيع	Date	التاريخ

WITNESS — شاهد

I _____ am a healthcare facility employee who is not the patient's physician and I have witnessed the patient voluntarily signed this form.

أقر أنا _____ الموظف لدى مركز الرعاية الصحية و لست الطبيب المعالج أو المشرف المفوض بخدماته الصحية، أشهد بأن المريض قد وقع هذا الإقرار بملىء إرادته أمامي.

Name of witness	اســـم الشاهـــد	Signature	التوقيع	Date	التاريخ

INTERPRETER / TRANSLATOR (If Needed) — المترجـــم / الوسيـــط في حالة الحاجة له

To the best of my knowledge, the patient understood what was interpreted / translated and voluntarily signed this form.

إلى حد علمي، المريض قد تفهم ما ترجم و ما نقل إليه ووقع بملىء إرادته هذا الإقرار.

Name, title of interpreter / translator	اسم المترجم أو الوسيط	Signature	التوقيع	Date	التاريخ

Guidelines

1. Information & questions: Members of the medical team should answer patient's questions in a simple, easy to understand, and objective manner, without exaggeration or promises. The aim is to give them enough information on all aspects of the disease, diagnostic measures and treatments, as well as any side effects and usual complications. This should be: clear, scientific, easily understood, and enough to assist him/her in taking decisions. This information shall not contain any promises or expectations.

2. Language: There should be a common language between the patient and physician in order to understand content of the declaration, a translator may be used, if necessary, who must also sign the declaration.

3. Only the UAE law shall be applied to any dispute: that may arise regarding the treatment or dealing with the patient. The UAE courts are exclusively competent to decide and judge on such dispute.

إرشادات

١. أسئلة المريض و المعلومات : يتعين على أفراد الفريق الطبى الإجابة بيسر و موضوعية على كافة أسئلة المريض بدون مبالغة أو وعود مستقبلية، وذلك لإحاطتهم علماً بكافة التفاصيل عن المريض ووسائل التشخيص و العلاج الذى سوف يخضع له المريض والأثار الجانبية أو المضاعفات المعتادة و المتعارف عليها علمياً لهذا المرض أو العلاج. ينبغى أن تكون المعلومات التى تعطى للمريض عن الوسائل التشخيصية أو العلاجات واضحة و علمية و سهلة الفهم و تعينه فى إتخاذ القرار فيما يتعلق بالإجراء المقترح ، و غير متضمنة أية وعود مستقبلية أو مبالغات.

٢. اللغة : يتعين وجود لغة مشتركة بين المريض و الطبيب لفهم مضمون الإقرار و كافة ما يحتويه من إجراء و يمكن الإستعانة بمترجم أن لزم الأمر، و الذى يجب أن يوقع هو الأخر على الإقرار.

٣. تطبق قوانين دولة الإمارات العربية المتحدة فى أى نزاع قد ينشأ حول علاج المريض و التعامل معه و تختص محاكم دولة الإمارات العربية المتحدة حصراً فى الفصل فى هذا النزاع.

Confidentiality Statement:
Your medical information is strictly confidential. Test results and any collected data will only be shared with authorized medical personnel involved in your care. We prioritize your privacy and comply with all relevant laws and regulations.

بيان الخصوصية:
معلوماتك الطبية سرية تماماً. سيتم مشاركة نتائج الإختبار وأية بيانات فقط مع الكوادر الطبية المعتمدة المخوّلة لرعايتك. نحن نعطي أولوية لخصوصيتك ونلتزم بجميع القوانين والأنظمة ذات الصلة.

RESTRICTED / محدود