

اسم حامل الترخيص: _____
Name of authorizing provider

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

هذا النموذج للمساعدة في عملية الموافقة. وهو أيضًا لدعم مناقشة المشورة قبل الاختبار. وهذا الاختبار طوعي؛ أي يحق لك قبول إجرائه أو رفضه. وهناك خيار آخر هو عدم إجراء هذا الاختبار. يرجى طرح أي أسئلة لديك حول هذا الاختبار.

PURPOSE OF EXOME SEQUENCING (ES)

الغرض من اختبار تتابع الإكسوم الكلي

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

- لاكتشاف الأسباب الوراثية للمشكلات الصحية للمريض.

THE TEST PROCESS

عملية الاختبار

- 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.
- This test needs a small amount of DNA from the patient. Typically, this comes from blood or saliva.
- The laboratory will compare the patient's DNA sequence to other family members' (if applicable) DNA sequences and to the reference DNA sequence to see if there are differences compared to the expected spelling 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.

- 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.
- يتطلب هذا الاختبار سحب كمية صغيرة من الحمض النووي "الدنا" من المريض. ويتم استخلائه، عادة، من الدم أو اللعاب.
- سيقارن المختبر تسلسل الحمض النووي "الدنا" للمريض بتسلسل الحمض النووي "الدنا" لأفراد الأسرة الآخرين (إن أمكن) ويقارنه كذلك بتسلسل الحمض النووي "الدنا" المرجعي والطبيعي لمعرفة ما إذا كانت هناك اختلافات بينه وبين التركيب المتوقع للحمض النووي "الدنا".
- 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.

LIMITATIONS OF ES TECHNOLOGY

قيود تقنية اختبار تتابع الإكسوم الكلي

- This test does not sequence every exon.
- The test may not find all changes in each gene.

- هذا الاختبار لا يفحص تتابع كل إكسون.
- وقد لا ينجح الاختبار في كشف جميع التغيرات في كل جين.



- *ES finds only small genetic misspellings or small extra or missing pieces of DNA. This test does not detect other types of disease-causing variants. This test may not detect mosaic DNA changes, which are changes that are not present in all cells.*
 - *It is important to have reliable clinical information and a correct family history to interpret results from ES.*
 - *About 25% of patients get a confirmed diagnosis or possible diagnosis from this test.*
 - *ES testing is more likely to find a genetic cause of a patient's disease when samples from biological parents are analyzed at the same time.*
 - *ES results do not predict how severe a condition will be. ES results do not predict the age of onset of conditions.*
- يكشف اختبار تتابع الإكسوم الكلي فقط عن الطفرات التركيبية الوراثية الصغيرة أو الأجزاء الصغيرة الإضافية أو المفقودة من الحمض النووي "الدنا". ولا يكشف هذا الاختبار الأنواع الأخرى من الطفرات المسببة للأمراض. وقد لا يكتشف هذا الاختبار طفرات الفسيفساء في الحمض النووي "الدنا"، وهي تغيرات غير موجودة في جميع الخلايا.
 - من المهم أن تكون لديك معلومات سريرية موثوقة وتاريخ عائلي صحيح لتفسير نتائج اختبار تتابع الإكسوم الكلي.
 - يحصل حوالي 25% من المرضى على تشخيص مؤكد أو محتمل من هذا الاختبار.
 - وتزداد احتمالية نجاح اختبار تتابع الإكسوم الكلي في الكشف عن السبب الوراثي للمرض لدى المريض عندما يتم تحليل عينات من الوالدين البيولوجيين في نفس الوقت.
 - لا تتنبأ نتائج اختبار تتابع الإكسوم الكلي بمدى خطورة الحالة. كما لا تتنبأ نتائج اختبار تتابع الإكسوم الكلي بالعمر الذي بدأ فيه ظهور الحالات.

POTENTIAL RISKS OF ES

المخاطر المحتملة لاختبار تتابع الإكسوم الكلي

- *No laboratory test, including ES, is 100% accurate.*
 - *A possible genetic diagnosis may be incorrect.*
 - *The patient's 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 evolves, which could change the recommendations for treatment.*
 - *This test may show that the biological relationships in a family, such as fatherhood or blood relation, are not as suspected. ES is not used to establish paternity or biological relationships.*
 - *This test may find genetic changes unrelated to the patient's current signs and symptoms. These changes could be connected with other health problems (see sections about incidental and secondary findings for more information). These results may be upsetting.*
- لا يوجد اختبار معلمي، بما في ذلك اختبار تتابع الإكسوم الكلي، دقيق بنسبة 100%.
 - وأي تشخيص وراثي محتمل من الوارد ألا يكون صحيحًا.
 - وقد لا يتم اكتشاف تشخيص المريض من خلال هذا الاختبار.
 - وقد يحصل المريض على نتائج غير مؤكدة.
 - يمكن إعادة تصنيف النتائج في المستقبل مع تطور المعرفة الوراثية، مما قد يغير توصيات العلاج.
 - قد يُظهر هذا الاختبار أن العلاقات البيولوجية في الأسرة، مثل الأبوة أو قرابة الدم، ليست على النحو المشتبه به. لا يُستخدم اختبار تتابع الإكسوم الكلي لإثبات الأبوة أو العلاقات البيولوجية.
 - قد يكشف هذا الاختبار عن تغيرات وراثية لا علاقة لها بالعلامات والأعراض الحالية لدى المريض. وهذه التغيرات يمكن ربطها بمشاكل صحية أخرى (راجع الأقسام الخاصة بالنتائج العارضة والثانوية لمزيد من المعلومات). وقد تكون هذه النتائج مزعجة.

WHAT IS REPORTED

ما يتم ذكره في التقرير

- Genetic changes that may have caused the patient's signs and symptoms. التغييرات الوراثية التي ربما تكون السبب في ظهور العلامات والأعراض لدى المريض.
- 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. التغييرات 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.
- 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. سيتم تضمين التغييرات الوراثية لدى أفراد الأسرة والتي تتعلق بالعلامات والأعراض لدى المريض في تقرير المريض. لن يحصل أفراد الأسرة على تقارير مكتوبة منفصلة.

WHAT IS NOT REPORTED

ما لا يتم ذكره في التقرير

- Variants in genes that are not thought to affect one's health. الطفرات في الجينات التي لا يعتقد أنها تؤثر على صحة الفرد.
- Variants found in research studies that may not be connected to disease. الطفرات المحددة في الدراسات البحثية التي قد لا تكون مرتبطة بالمرض.
- Variants that predict an increased risk of a disease, but do not cause a disease by themselves. الطفرات التي تتنبأ بزيادة خطر الإصابة بمرض، ولكنها لا تسبب المرض في حد ذاتها.
- Variants that may show carrier status but that are not associated with the patient's symptoms. الطفرات التي قد تظهر حالة الناقل ولكنها غير مرتبطة بأعراض المريض.

SECONDARY FINDINGS

ES may find some genetic changes that are not related to the patient's current signs and symptoms. These are called 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 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. In addition, the report will note if these variants were found in family members who submitted samples.

Please initial one of the following options (adult patient or parent/guardian of minor child must initial):

Option 2: I do not want results about secondary findings. 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 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.

النتائج الثانوية

قد يكشف اختبار تتابع الإكسوم الكلي بعض التغيرات الوراثية التي لا تتعلق بالعلامات والأعراض الحالية لدى المريض. وهذه تسمى النتائج الثانوية. قد يكون لهذه النتائج آثار صحية مهمة على المرضى وأفراد أسرهم. على سبيل المثال، توصي الكلية الأمريكية لعلوم الوراثة الطبية والجيโนมيات بأن تقوم جميع المعامل التي تجري اختبار تتابع الإكسوم الكلي بالإبلاغ عن 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، فسيضمن تقرير المريض هذه المعلومات عن المتغيرات المسببة للمرض. بالإضافة إلى ذلك، سيبين التقرير ما إذا تم اكتشاف هذه المتغيرات في أفراد الأسرة الذين أرسلوا عينات.

يرجى اختيار أحد الخيارات التالية بكتابة الأحرف الأولى من اسمك جوارها (الأحرف الأولى من اسم المريض البالغ أو ولي الأمر/الوصي على الطفل القاصر):

الخيار 1: أريد تضمين النتائج الثانوية.
Option 1: I want results about secondary findings

الخيار 2: لا أريد تضمين النتائج الثانوية. أدرك أنني قد لا أتمكن من الحصول على هذه النتائج لاحقاً.

السرية

- سيقوم المختبر بإبلاغ نتائج الاختبار إلى مقدم الرعاية الذي وصف الاختبار.
- 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 جزءاً من السجل الطبي للمريض. قد يكون لشركة التأمين الصحي للمريض أو أطراف أخرى حق الوصول القانوني إلى هذه المعلومات.

- The laboratory can give raw data from the ES 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 upon request from a healthcare provider.

- يمكن للمختبر إعطاء البيانات الأولية لاختبار تتابع الإكسوم الكلي 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 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 20 years.
- The laboratory will keep the genetic information on a secured computer that can only be accessed by certain people.
- 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.

- سيخزن المختبر أي عينة (عينات) متبقية لمدة عامين. ثم يتخلص من تلك العينات بعد عامين.
- سيحتفظ المختبر بتقرير الاختبار لمدة 20 عامًا.
- سيحتفظ المختبر بالمعلومات الوراثية على جهاز كمبيوتر مؤمن لا يمكن الوصول إليه إلا من قبل أشخاص بعينهم.
- قد يتصل المختبر بمقدم الرعاية الخاص بك إذا توفرت معلومات جديدة لاحقًا حول نتائج هذا الاختبار والتي قد تؤثر على الرعاية الطبية للمريض.

مستقبل البيانات

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 is an ever-changing field of medicine. 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 technology might be available in the future. I understand 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 healthcare provider when and if that technology becomes available. My questions about the test have been answered. I consent to whole exome sequencing. I will get a copy of this consent form for my records.

الاستشارة والتفسير التالي للاختبار

من المستحسن أن يحصل المرضى على استشارة وراثية قبل التوقيع على هذه الموافقة وعندما تتوفر 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 تم شرح الاختبار وحدوده ومخاطره لك.

بالتوقيع أدناه، أقول إنني تحدثت عن فوائد ومخاطر وقيود هذا الاختبار الوراثي مع مقدم الرعاية الخاص بي. اختبار تتابع الإكسوم الكلي هو أحد مجالات الطب المتغيرة باستمرار. سيستخدم المختبر المنهجية الحالية المناسبة سريريًا والمتاحة للمختبر في الوقت الحالي لكشف التغيرات الوراثية التي قد تسبب العلامات والأعراض لدى طفلي أو لدي. وقد تتوفر تقنية أفضل في المستقبل. أدرك القيود المفروضة على الاختبارات المعملية الحالية والتي قد يتم تجاوزها في الاختبارات المستقبلية. وسواء كنت مؤهلاً أو مناسباً لأي اختبار مستقبلي من عدمه، فهذه مسألة يجب مناقشتها مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بي متى صارت هذه التقنية متاحة من عدمه. لقد حصلت على الإجابات الوافية لأسئلتني حول الاختبار. وأوافق على إجراء اختبار تتابع الإكسوم الكلي. وسأحصل على نسخة من نموذج الموافقة الحالي للاحتفاظ بها في سجلاتي.

التاريخ:
DATE

الوقت:
TIME

الاسم بأحرف الطباعة
Printed Name

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

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

الوقت: _____
الوقت: _____
التاريخ: _____
التاريخ: _____
DATE TIME
DATE TIME
الاسم بأحرف الطباعة
الاسم بأحرف الطباعة
Printed Name Printed Name
توقيع المريض / ولي الأمر / مُتعهد الرعاية
توقيع المريض / ولي الأمر / مُتعهد الرعاية
Patient / Parent / Caregiver Signature Patient / Parent / Caregiver Signature

الوقت: _____
الوقت: _____
التاريخ: _____
التاريخ: _____
DATE TIME
DATE TIME
الاسم بأحرف الطباعة
الاسم بأحرف الطباعة
Printed Name Printed Name
توقيع الشاهد
توقيع الشاهد
Witness Signature Witness Signature

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

اسم المترجم الفوري بأحرف الطباعة
اسم المترجم الفوري بأحرف الطباعة
Print name of interpreter and ID number Print name of interpreter and ID number
ملاحظة: لا يجوز للمترجم الفوري التوقيع كشاهد أعلاه
ملاحظة: لا يجوز للمترجم الفوري التوقيع كشاهد أعلاه
Note: The interpreter cannot sign as the witness above Note: The interpreter cannot sign as the witness above

Note: Both parents must sign above if they are submitting specimens for analysis. Only one parent or guardian must sign if the child's sample is submitted without parental samples.

ملحوظة: ملاحظة: يجب على كلا الوالدين التوقيع أعلاه في حال تقديمهم عينات للتحليل. يجب على أحد الوالدين فقط أو الوصي التوقيع إذا تم تقديم عينة الطفل فقط دون عينات الوالدين.

Clinician to complete this section:

الطبيب القائم باستكمال هذا القسم:

تحليل اختبار تتابع الإكسوم الكلي: ثلاثي ثنائي المُستأفَت فقط فرد (أفراد) إضافي من العائلة
WES ANALYSIS: Trio Duo Proband Only Additional Family Member(s)

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

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

اسم فرد العائلة الإضافي: _____
اسم فرد العائلة الإضافي: _____
Additional Family Member Name Additional Family Member Name
تاريخ الميلاد: _____
تاريخ الميلاد: _____
Date of Birth Date of Birth

صلة القرابة بالمُستأفَت:
Relationship to Proband

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

بيان الطبيب/استشاري الوراثة: لقد شرحت اختبار تتابع الإكسوم الكلي لهذا الشخص. وقد تناولت في الشرح قيود الاختبار. وأدرك أن تفسير هذه النتائج في السياق السريري هو مسؤوليتي.

الوقت: _____
الوقت: _____
التاريخ: _____
التاريخ: _____
DATE TIME
DATE TIME

الاسم بأحرف الطباعة
الاسم بأحرف الطباعة
Printed Name Printed Name
توقيع/مؤهلات الطبيب/استشاري الوراثة
توقيع/مؤهلات الطبيب/استشاري الوراثة
Physician/Genetic Counselor Signature/Credentials Physician/Genetic Counselor Signature/Credentials