

_____ :
Name
تاريخ لبي : _____
DOB
قم الصجل لطبي: _____
MRN

لم 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 الل نموذج للم اعد قسي ع لبية الموقلة. و مو ليضن ال دعم موقلة الم شورت قبل
تبار. و هذا ا تبار طوع ي؛ أي بي ت لك قبول إجرائه أو فوضه. و قناك
تبار آخر مو عدم إجراء هذا ا تبار يرجى طرح أي لمية لبيك حول هذا
تبار.

PURPOSE OF EXOME SEQUENCING (ES)

لغرض في اختبار تتبوع لسوم للتبي

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

- لكتشاف اسباب ال ورتيول شرك الصجل لمريض.

THE TEST PROCESS

ع لبية ا بار

- 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 تبار للورثي معظم ال جين انقبي ال من فبي قوت واحد.
يظف هذا ا تبار عن معظم ا تبارات للورثية التي يفحص جيناً
واحتك يكل مرة.
- يتطلب هذا ا تبار سح بكي قصغيرة من ل حمض النووي "النا"
من ال مريض. هيم بلي صه، ع ادة، من ال دم أولل عاب.
- سوق ارن ال م تبار تسلسل ل حمض النووي "النا" الل مريض تسلسل
ل حمض النووي "النا" فراد اسرة ا خين) إن أكن (يقارنه
لك لتسلسل ل حمض النووي "النا" ل مرجعي ول طبي عيل م عفة م
إذا ظنت فناك ا تبارات بينه وبين اللو ك يبال لتحق ل حمض النووي
"النا".
- سوق خدم ال م تبار الم عمل وم اتال سريية والتا هج الع لبي لتحي
التغيرات ال ورتيول ك ي تم لك شهله الهول ك ي ق هتكون من سؤولة عن
ال م عراض ل دي ال مريض.
- سوق وم ال م تبار ق دم ال ر ع ل الذي وص تبار ال تغيرات
ال ورتيول ك ي ق هتكون ق بيل ع مات وا عراض ل دي ال مريض.

LIMITATIONS OF ES TECHNOLOGY

قي وسقي ا اختبار تتبوع لسوم للتبي

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

- هذا ا تبار يفحص يتتبع كل لسون.
- قد ينجح ا تبار في لكشف جي ع التغيرات انقبي ك ل 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.*

- يكتشف اختبار تتابع كسوم الكليل فقط عن الطفرات التي تراكبية الوراثية والصغيرة جزاء الصغي طفلية أو الخردة من لحمض النووي "الان". و يكتشف هذا اختبار انواع اخرى من الطفرات اليب مرض. في يكتشف هذا اختبار طفرات ليسيس افي لحمض النووي "الان"، و هي تغيرات غير موجود في جيعال يا.
- من المهم أن تكون لديك معلومات سريرية موثوقة وتاريخ عيالي صحيح لتفسير نتائج اختبار تتابع كسوم الكليل.
- يحصل حوالي 25% من المرضى في يكتشف فيص مؤكدا أو محتمل من هذا اختبار.
- وتزداد احتمالية نجاح اختبار تتابع كسوم الكليل في الكشف عن الاسبب الوراثي لمرض لدى المريض في ديانت في حال تحليل عينات من الاوليين اليول و في فيفسال وقت.
- نتيج ان نتائج اختبار تتابع كسوم الكليل يمدى خطورة ل حاله ك نتيج ان نتائج اختبار تتابع كسوم الكليل يبل عو الذي يند في ه ظمور الح

POTENTIAL RISKS OF ES

لم خاطر لم حمة بلر تتابع كسوم للفي

- *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.*

- يوجد اختبار مع لفي ببطي ذلك اختبار تتابع كسوم الكليل، فيق بنسبة 100%.
- وأيضا فيص وراثي محتمل من لواردا و يكون صغي خا.
- وقد يتم لكشف افنتش فيص المريض من هذا اختبار.
- وفي حال حصول للمريض على نتائج غير مؤكدة.
- يمكن إعادة تصنيف النتائج في حال يتقبل مع تطور الامعرفة الوراثية، مما قد يغير توصيات الح.
- قد يظهر هذا اختبار أن لعقات الليول و في في اسرة، مثل ابوة أو قرابة الدم ليست في النحوال متبببه. فينخدم اختبار تتابع كسوم الكليل ث ابوة اوال قات اليول و في في.
- قد يكتشف هذا اختبار عن تغيرات وراثية ل طبلع عراض الحية لدى المريض. و هذه التغيرات التي لم تكن بطما بمشاكل صحية أخرى (راجع اقسام الحاص قبل نتائج الح عارضة والثنوية لمزيد من المعلومات). وقد تكون هذه النتائج مزعجة.

_____ :
Name
_____ :
تاريخ لحي
DOB
_____ :
تم السجل لاطبي:
MRN

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.

الثاني عن نتائج

قد يكتشف اختبارنا تغييرات وراثية غير متعلقة بالمرض الذي يعاني منه المريض. وهذه التغييرات قد يكون لها تأثيرات صحية مهمة للمريض ولأفراد أسرته. على سبيل المثال، توصي الأكاديمية الأمريكية لوراثة الطب الجزيئي والوراثية بالتقرير عن التغييرات الوراثية المسببة لأمراض خطيرة مثل بعض أنواع السرطان، وارتفاع الكوليسترول، وبعض أمراض القلب، وبكافة عن نتائج اختبارنا. في بعض الحالات، قد تؤدي هذه التغييرات إلى مشاكل صحية خطيرة يمكن مراقبتها. جها تشمل هـ ضطرابات بعض الأمراض مثل السرطان، وبعض اضطرابات القلب، وبكافة عن نتائج اختبارنا. في بعض الحالات، قد تؤدي هذه التغييرات إلى الموت أو الإصابة أو العجز مدى الحياة. على سبيل المثال، قد تؤدي هذه التغييرات إلى مشاكل خطيرة مثل أمراض القلب، وارتفاع الكوليسترول، وبعض اضطرابات القلب، وبكافة عن نتائج اختبارنا. في بعض الحالات، قد تؤدي هذه التغييرات إلى الموت أو الإصابة أو العجز مدى الحياة. على سبيل المثال، قد تؤدي هذه التغييرات إلى مشاكل خطيرة مثل أمراض القلب، وارتفاع الكوليسترول، وبعض اضطرابات القلب، وبكافة عن نتائج اختبارنا. في بعض الحالات، قد تؤدي هذه التغييرات إلى الموت أو الإصابة أو العجز مدى الحياة. على سبيل المثال، قد تؤدي هذه التغييرات إلى مشاكل خطيرة مثل أمراض القلب، وارتفاع الكوليسترول، وبعض اضطرابات القلب، وبكافة عن نتائج اختبارنا.

يرجى اختيار أحد الخيارات التالية قبلنا حرف ا من لسلك جوارها
حرف ا من لسلك المريض البالغ أو ولد مرلوصي على لالظن
القلم:

الخيار 1: أريد نتائج الوراثة.

Option 1: I want results about secondary findings

الخيار 2 أريد نتائج الوراثة. أدرك أني قد تكون من لسلك لاحقاً.

السريّة

- سيقدم المختبر نتائج إلى مقدم الرعاية الذي وصف اختبار.
- سيقدم المختبر نتائج إلى مقدم الرعاية الذي وصف اختبار.
- لن يقدم المختبر نتائج شخص آخر دون إذن كتابي منك.
- سيصبح التقرير الطبي جزءاً من السجل الطبي للمريض وقد يكون متاحاً لأطراف أخرى حتى إذا حصل القلم إلى هذه المعلومات.

_____ :
Name
تاريخ لبي :
DOB
تم الصجل لاطبي:
MRN

- 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.

- ي يمكن للمختبر إعطاء البيانات الخام للمختبر بعد اكتمال اختبار لتقديم الرعاية الصحية أو الباحث. ولن يتم بموافقة المريض أو الوالدين، وبإذن غنى 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.

- سيتب للبيانات
- سيخزن المقياس أي عينة (عينة) متبقية لمدة عامين. سيتم التخلص من تلك العينات بعد عامين.
 - سيحفظ المقياس تقرير اختبار لمدة 20 عامًا.
 - سيحفظ المقياس المعلومات الجينية على حاسوب آمن يمكن الوصول إليه من قبل أشخاص محددين.
 - قد يتصل المقياس بمقدم الرعاية الصحية الخاص بك إذا توفرت معلومات جديدة تحتاج هذا اختبار والتي قد تؤثر غنى للرعاية 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 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.

سينشارة وليس ير لتلي بار

من المبتحمن أن يحصل المريض على المشارة وراثية قبل التوقيع غنى هذه الموافقة و قد يتم التوراثي على المشارة وراثية بالقرب منك، اطيب من طبيبك أني ليجك إلى المشارة وراثية. أوي لمينك زيارة للموقع www.nsgc.org (مفرب رحليزي فقط) (ي غنى التوقيع على مزال مبنذ نه تم شرح ا اختبار وحدوده وم خطرله لك.

بالتوقيع أناه، أولين أني يحدث عفوطد وم خاطر وقيود هذا اختبار الوريثي مع مقدم الرعاية الصحية الخاص بي. اختبار نتبع لنفسوم اللبي هو أحد مجا لطب للمختبر قبل مدار ستهت خدم المقياس لاني هجحة لالحلية ل فيليبس ريياً وللمخاحة للمختبر في الوقت الحالي للمشالفات غيرات الوريثية التي يتسبب بال مات عرض لدو طفلي أولدي. قد تتغير توري نقلض لفي لا مبقبل. أدرك القويود المرفوضة على اختبارات ال عملية لالوية لويك ويديت مجاو زهني اختبارات المبقولية. وسواء لوقت مؤه أو فيلباً ي اختبار مبقولي من عدمه هذه مبال غني ج مبقولته مع تقديم الرعاية الصحية الخاص بي نهي صارت هذه للتورية نباحة من عمه. لقد حملت على ا بات الونوية سلطتي حول اختبار. وأوافق على إجراء اختبار نتبع لنفسوم كليلي. وسأصل على زني نسخة من نموذج الموافقة الحالي تحتفظ به لس تي.

التاريخ: _____
DATE

الوقت: _____
TIME

رف لاطباع
Printed Name

توقيع للمريض / ولي امر / مبع مدالر علية
Patient / Parent / Caregiver Signature



لموافقة قبل تنيرة غي إجراء اختبر نتبع
وم للتبي
INFORMED CONSENT FOR
CLINICAL EXOME
SEQUENCING
صفحة 6 من 6
Page 6 of 6

Name
تاريخ لبي :
DOB
قم الصجل لاطبي:
MRN

التاريخ: _____ الوقت: _____
DATE TIME
رف الاطاعة | توقيع لامريض / لبي ا مر / تبع هدالرعيلة
Printed Name Patient / Parent / Caregiver Signature

التاريخ: _____ الوقت: _____
DATE TIME
رف الاطاعة | توقيع غلش ا هد
Printed Name Witness Signature

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

اسم المترجم الفوي بأحرف الاطاعة
اسم المترجم الفوي بأحرف الاطاعة
Note: The interpreter cannot sign as the witness above
Print name of interpreter and ID number

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: م حظ: ي جب على ي التوقيع أ في ح التوقيع م
عن نتائج اليل. ي جب على أحل ويطيله فقط الواصي التوقيع إنك تقيم
عن ال طفلي قط دون عن والدوين.

Clinician to complete this section:

الطبي بل طلب استكمال اطقس م:

تاريخ اختبار نتبع اكسوم للتبي: ثنائي ثنائي الفرد (فرد) إضافي في العيلة
Additional Family Member(s) Proband Only Duo Trio WES ANALYSIS:

س: _____ تاريخ لبي: _____
Mother Name Date of Birth

ب: _____ تاريخ لبي: _____
Father Name Date of Birth

لم فرد العيلة افبي: _____ تاريخ لبي: _____
Additional Family Member Name Date of Birth

صلة القرين قبل مُنقبت: _____
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.

بي ان طبي ب/لش اري لويايات: لقن شرحت اجباريتعلب اكسوم للتبي ل هذا
الشخص. قها اول تنفي الشرحتيود قجار. وأدرك أنفسير هذه النتائج في
الرعيل السوي ميسؤوليتي.

التاريخ: _____ الوقت: _____
DATE TIME
رف الاطاعة | توقيع/مزه الطبيب/لش اري الوريثيات
Printed Name Physician/Genetic Counselor Signature/Credentials