

ΕΝΗΜΕΡΩΣΗ

I) ΓΙΑ ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΑ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΜΟΡΙΑΚΟΥ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ

- Ο μοριακός καρυότυπος ανιχνεύει ουσιαστικά περισσότερο (διπλασιασμός) ή λιγότερο (έλλειψη) γενετικό υλικό σε σχέση με το φυσιολογικό. Δεν μπορεί να ανιχνεύσει αναδιατάξεις του γενετικού υλικού χωρίς απώλεια ή αύξηση, όπως οι ισοζυγισμένες μεταθέσεις χρωμοσωμάτων. Δεν μπορεί να ανιχνεύσει αλλαγές μικρότερου μεγέθους από το αναλυτικό όριο της πλατφόρμας που χρησιμοποιείται. Τέλος δεν μπορεί να ανιχνεύσει πολυπλοειδίες και χρωμοσωματικές ανωμαλίες οι οποίες βρίσκονται σε μωσαϊκισμό χαμηλού επιπέδου.
- Πολυμορφικές διαφοροποιήσεις οι οποίες δεν έχουν καμία κλινική σημασία μπορεί να μην αναφέρονται στην απάντηση.
- Λόγω μη επαρκούς δείγματος ή μικρής ποσότητας κατά την καλλιέργεια ή λόγω ποιότητας του βιολογικού υλικού, είναι πιθανό το αποτέλεσμα να καθυστερήσει.
- Επίσης, θα πρέπει να σημειωθεί ότι τα γενετικά νοσήματα και σύνδρομα των οποίων η αιτιολογία οφείλεται σε μοριακές βλάβες ή μηχανισμούς που δεν ανιχνεύονται με την εξέταση αυτή, δεν θα εντοπιστούν.

II) ΓΙΑ ΔΙΕΝΕΡΓΕΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ή/και ΕΚΤΕΤΑΜΕΝΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΦΟΡΕΩΝ, CLINICAL EXOME SEQUENCING, WHOLE EXOME SEQUENCING, WHOLE GENOME SEQUENCING

- Ο έλεγχος για χρωμοσωματικές ανωμαλίες και γενετικά νοσήματα είναι πολύπλοκος.
- Αντιλαμβάνομαι ότι το δείγμα αυτό θα χρησιμοποιηθεί προκειμένου να γίνει προσπάθεια να εξακριβωθεί εάν εγώ ή/και μέλη της οικογένειάς μου είμαστε φορείς μιας χρωμοσωματικής ανωμαλίας ή ενός παθολογικού γονιδίου που σχετίζεται με νόσο ή είμαι πάσχων/πάσχουσα ή διατρέχω κίνδυνο να αναπτύξω τη νόσο κάποια στιγμή στο μέλλον.

- Αντιλαμβάνομαι ότι στην περίπτωση λήψης βιολογικού δείγματος εμβρύου, θα γίνει αναφορά στο αποτέλεσμα των σαφώς παθολογικών ευρημάτων που τυχόν προκύψουν από τον γονιδιακό έλεγχο.
- Ένα θετικό αποτέλεσμα είναι μια ένδειξη/απόδειξη ότι μπορεί να έχω προδιάθεση να αναπτύξω ή πάσχω από συγκεκριμένη νόσο. Περαιτέρω έλεγχος μπορεί να χρειαστεί για την επιβεβαίωση της νόσου.
- Αντιλαμβάνομαι ότι θα πρέπει να μιλήσω με τον/την θεράποντα/θεράπουσα ιατρό μου ή/και να δεχθώ γενετική συμβουλή σχετικά με τα αποτελέσματα.
- Υπάρχει πιθανότητα να είμαι φορέας της νόσου ή να έχω το γενετικό νόσημα αλλά τα αποτελέσματα αυτής της γενετικής ανάλυσης να είναι αρνητικά. Παρά την αλματώδη εξέλιξη της επιστήμης, υπάρχουν ακόμη γονίδια και μηχανισμοί γονιδίων για τα οποία η γνώση παραμένει περιορισμένη διεθνώς. Υφίστανται επίσης αρκετοί περιορισμοί στις δυνατότητες της τεχνολογίας. Είναι συνεπώς πιθανό για αυτούς τους λόγους, ορισμένες αλλαγές στο DNA ή στα προϊόντα της πρωτεΐνης που προκαλούν μία νόσο, να μην ανιχνευτούν.
- Υπάρχει πιθανότητα το εργαστήριο να δώσει αποτελέσματα που είτε δεν είναι δυνατό να ερμηνευτούν είτε είναι άγνωστης κλινικής σημασίας. Σε σπάνιες περιπτώσεις, τα ευρήματα μπορεί να υποδηλώνουν μια νόσο διαφορετική από την αρχική υποψία νόσου.
- Επίσης, εάν αποκαλυφθούν νέα γονίδια ή νέες τεχνολογίες καλύτερης ανάλυσης γνωρίζω ότι μπορεί να χρειαστεί επανέλεγχός μου.
- Η ακρίβεια των αποτελεσμάτων αυτής της ανάλυσης εξαρτάται από την ακριβή και λεπτομερή χορήγηση πληροφοριών για το οικογενειακό ιστορικό. Είναι πιθανό να υπάρξει λάθος στη διάγνωση εάν δεν έχουν δοθεί σωστές πληροφορίες για τις βιολογικές/συγγενικές σχέσεις στην οικογένεια.
- Κατά την ανάλυση του δείγματος υπάρχει πιθανότητα να αποκαλυφθούν μοριακά ευρήματα τα οποία μπορεί να μην σχετίζονται άμεσα με τον λόγο παραπομπής (τυχαία ευρήματα - incidental findings) αλλά μπορεί να είναι σημαντικά για την υγεία μου ή για την υγεία της οικογένειάς μου.



- Η σωστή ερμηνεία των αποτελεσμάτων εξαρτάται επίσης από το ιατρικό ιστορικό (κλινικά και εργαστηριακά δεδομένα) του ασθενή ή του υπό μελέτη ατόμου και για αυτό είναι απαραίτητο οι πληροφορίες αυτές να παρέχονται στο Εργαστήριο ΆλφαLab.
- Οι αναλύσεις αυτές είναι πολύπλοκες και χρησιμοποιούνται ειδικά υλικά. Σε κάθε περίπτωση όμως πάντα υπάρχει η πιθανότητα κάποιου λάθους.