

## व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
 द द म म म व व व व

1. **परिचय:** आपको शोध अध्ययन में भाग लेने के लिए आमंत्रित किया जा रहा है क्योंकि आपका डॉक्टर ENPP1 और ABCC6 जीनों में परिवर्तनों का परीक्षण करना चाहता है, जिसे उत्परिवर्तन या भिन्नरूप भी कहा जाता है। ENPP1 जीन में होने वाले परिवर्तन एक्टोन्यूक्लियोटाइड पायरोफॉस्फेटेस/फॉस्फोडाइस्टेरेस 1 (ENPP1) की कमी का कारण बन सकते हैं, यह एक ऐसी स्थिति जिसे जनरलाइज़्ड आर्टरियल कैल्सिफिकेशन ऑफ इन्फैंसी टाइप 1 या बाल्यावस्था में GACI, और/या बाल्यावस्था उपरांत ऑटोसोमल रीसेसिव हाइपोफॉस्फैटेमिक रिक्टस टाइप 2 (ARHR2) कहते हैं। ABCC6 जीन में होने वाले परिवर्तन ATP बाइंडिंग कैसेट सबफैमिली C मेंबर 6 (ABCC6) कमी का कारण बन सकते हैं, यह एक ऐसी स्थिति है जिसे शिशुओं में GACI प्रकार 2 कहते हैं। आप यह तय कर सकते हैं कि आप आनुवांशिक परीक्षण करना चाहते हैं या नहीं; दूसरे शब्दों में, यह पूरी तरह से स्वैच्छिक है।

इस आनुवांशिक परीक्षण में ENPP1 और ABCC6 जीन में आपकी आनुवांशिक जानकारी को उन परिवर्तनों के लिए देखा जाएगा जो आपके, आपके बच्चे या आपके भ्रूण की स्थिति को समझा सकते हैं। यह परीक्षण यह पता लगाने के लिए भी देख सकता है कि क्या आप इन जीनों में से किसी एक में बदलाव के वाहक हैं। वाहकों की आमतौर पर कोई स्थिति नहीं होती।

हम सब बहुत सी कोशिकाओं से बने हैं। लगभग इन सभी कोशिकाओं में डिऑक्सिरायबोन्यूक्लिक एसिड या डीएनए नामक आनुवांशिक जानकारी शामिल होती है, जो वह जानकारी होती है जो हमारे शरीर को काम करने का तरीका सिखाती है। हम सब की आनुवांशिक जानकारी में परिवर्तन या विविधताएं होती हैं और कई बार इन परिवर्तनों के कारण हमारा शरीर सही तरीके से काम नहीं कर पाते हैं। वर्तमान में, बीमारी पैदा करने वाले आनुवांशिक परिवर्तनों में से कुछ ज्ञात हैं, लेकिन बीमारी पैदा करने वाले सभी आनुवांशिक परिवर्तनों के बारे में सब कुछ ज्ञात नहीं है।

इस पूरे दस्तावेज़ में, आप, आपका बच्चा या आपका भ्रूण जैसे शब्दों का अर्थ आप परिस्थिति के अनुसार समझ सकते हैं।

2. **आनुवांशिक जाँच का उद्देश्य:** यह आनुवांशिक जाँच उन प्रयोगशाला पद्धतियों का उपयोग करके आपकी आनुवांशिक जानकारी या डीएनए को देखने के लिए की जा रही है जिनका उद्देश्य यह निर्धारित करना है कि क्या आपकी, आपके भ्रूण, या आपके परिवार के सदस्य को होने वाली आनुवांशिक स्थिति (बीमारी या सिन्ड्रोम) आपके डीएनए में होने वाले परिवर्तनों के कारण है। इस जाँच के लिए, आपके स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता (HCP) ने GACI या ARHR2 के लिए अनुशंसित परीक्षण के बारे में बताया है जो ENPP1 और/या ABCC6 वंशाणु(ओं) की आनुवांशिक जाँच है।

GACI का वर्णन बड़ी संख्या में कैल्सिफिकेशंस (कैल्शियम के जमाव) होने और, हृदय सहित, शरीर की धमनियों में होने वाले संकुचन से किया जाता है। GACI वाले भ्रूण और शिशुओं में उच्च रक्तचाप और हृद्पात (हार्ट फेल्योर) सामान्य हैं। शरीर के अन्य हिस्सों जैसे जोड़ों और गुर्दों में कैल्शियम का जमाव (कैल्सिफिकेशंस) भी हो सकता है। GACI जन्म से पहले या जन्म के बाद पहले छह महीनों में अक्सर जानलेवा होता है। मृत्यु का कारण आम तौर पर

## ENPP1

### व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म

दिल का दौरा या स्ट्रोक होता है। GACI रोगियों में जीवन के पहले छह महीने का समय बहुत नाजुक माना जाता है; GACI से पीड़ित लगभग आधे शिशु इस समय के बाद बच नहीं पाते हैं। हालांकि, जो रोगी 6 महीने से अधिक उम्र के जीवित रह पाते हैं, उन रोगियों में मृत्यु की दर काफी कम हो जाती है।

जो लोग GACI के नाजुक समय में जीवित रह पाते हैं और जिनके ENPP1 जीन में बदलाव होते हैं, उनमें ARHR2 का विकसित होना शुरू हो सकता है। इस अवस्था में, हड्डियां अपेक्षित तरीके से नहीं बढ़ती हैं, और लोगों की टांगें मुड़ी हुई या टेढ़ी हो सकती हैं और इनकी हड्डियों के विकास में अन्य समस्याएं हो सकती हैं जिसमें छोटा कद होना शामिल है। हड्डियों और जोड़ों में दर्द भी हो सकता है। हालांकि, ARHR2 से पीड़ित हर एक व्यक्ति को बाल्यावस्था में GACI के लक्षण नहीं होते जैसा कि ऊपर वर्णित है।

जो व्यक्ति GACI के नाजुक समय में जीवित बच पाते हैं और जिनके ABCC6 जीन में परिवर्तन होते हैं, वे स्यूडोक्सैनथोमा इलास्टिकम (PXE) विकसित कर सकते हैं। PXE का वर्णन लचकदार रेशों में कैल्शियम और ऐसे अन्य खनिज-पदार्थों के बनने से किया जाता है, जो संयोजी ऊतक (ऊतक जो अन्य ऊतकों को बांधता है) का हिस्सा हैं। फिर भी, PXE के रोगी इस आनुवांशिक जाँच का केन्द्र नहीं होते हैं।

GACI और ARHR2 बहुत कम होने वाली आनुवांशिक बीमारियाँ हैं इसलिए इन बीमारियों से पीड़ित लोगों की सटीक संख्या अज्ञात है। हालांकि, यह अनुमान लगाया गया है कि सामान्य जन-आबादी में GACI होने की संभावना 400,000 लोगों में लगभग 1 व्यक्ति को होने की है। इसका मतलब है कि प्रत्येक 400,000 लोगों के पीछे 1 को GACI होगी। सामान्य जन-आबादी में ARHR2 होने की दर अज्ञात है। शोधकर्ता इन स्थितियों से पीड़ित लोगों की संख्या और ये कितनी बार घटित होती हैं, को जानने की कोशिश कर रहे हैं।

इस शोध के प्रायोजक Inozyme फार्मा (Inozyme Pharma) हैं। Inozyme एक जैव-प्रौद्योगिकी कंपनी है जो एक्टोन्यूक्लियोटाइड पायरोफॉस्फेटेस/फॉस्फोडाइस्टेरेस 1 (ENPP1) में कमी और ATP बाइंडिंग कैसेट सबफैमिली C मैबर 6 (ABCC6) में कमी के संभावित उपचार का विकास कर रही है। इसने आनुवांशिक जाँच करने के लिए एक आनुवांशिक प्रयोगशाला PreventionGenetics, LLC को नियुक्त किया है। PreventionGenetics रोगियों के साथ जाँच प्रक्रिया या जाँच परिणामों की चर्चा नहीं करती। PreventionGenetics इन परिणामों की चर्चा ऑर्डर दे रहे स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता के साथ कर सकती है।

इस शोध का उद्देश्य उन स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाताओं का पता लगाना है जिनके रोगियों को ENPP1 या ABCC6 की कमी है और उन स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाताओं को वह जानकारी प्रदान करना है जो उनके रोगियों की मदद कर सके।

- शोध प्रक्रियाएँ:** यदि आप भाग लेने के लिए सहमत हैं, तो Inozyme, जाँच करने वाली प्रयोगशाला से आनुवांशिक जाँच के परिणाम प्राप्त करेगा। प्रयोगशाला सुनिश्चित करेगी कि Inozyme ऐसे कोई जानकारी प्राप्त नहीं करेगा जिसमें आपकी पहचान कर सके जैसे आपका नाम, संपर्क जानकारी, या जन्म तिथि। जब पहचान करने वाले डेटा को जानकारी से हटाकर एक अनोखे कोड में बदल दिया जाता है, तो इस जानकारी को संयुक्त राज्य अमेरिका में "गुप्त-पहचान वाला (De-identified) डेटा" कहा जाता है। यूरोपीय संघ में, इस जानकारी को "छद्म नामित डेटा" के रूप में जाना जाता है क्योंकि इसमें अभी भी आपके परिणामों को आपसे जोड़े जाने की संभावना होती है। यूरोपीय संघ में, छद्म नामित डेटा को कानूनी रूप से किसी अन्य व्यक्तिगत डेटा की तरह ही सुरक्षित किया जाता

सूचित सहमति फॉर्म

संस्करण 14 मई 2018

पृष्ठ 2 का 8

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_\_  
द द म म म व व व व

कृपया प्रयोगशाला में नमूने के साथ इस सूचित सहमति फॉर्म के सभी पृष्ठ भी भेजें।

## व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म

है। इसके अलावा, शोध के संदर्भ में, आपके स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता की जानकारी Inozyne के साथ साझा की जाएगी।

यदि आपकी जाँच पॉज़िटिव आती है, तो Inozyne आपके लिए उपलब्ध प्राकृतिक इतिहास अध्ययनों, रजिस्ट्रियों, और नैदानिक परीक्षणों के बारे में आपके डॉक्टर को सूचित करेगा। उसके बाद आपका डॉक्टर निर्णय करेगा कि आपको जानकारी प्रदान करनी है या नहीं। इसके अलावा, यदि आप भाग लेते हैं, तो Inozyne जाँच संचालित करने, नमूना भेजने और आनुवांशिक विश्लेषण की लागत को कवर करेगा। Inozyne इस जाँच के बारे में बात करने के लिए आपके स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता या किसी अन्य स्वास्थ्य पेशेवर से मिलने की लागत का भुगतान नहीं करेगा। इसके अलावा, Inozyne जाँच नमूने को प्राप्त करने के लिए प्रयोग की गई किसी भी कार्यविधियों के लिए भुगतान नहीं करेगा। यदि आपके इस जाँच से जुड़ी किसी भी चीज़ की लागत के बारे में कोई प्रश्न हैं तो आपको अपने डॉक्टर से पूछना चाहिए।

आपकी भागीदारी तब तक चलेगी जब तक Inozyne आपके डॉक्टर को संभावित शोध अध्ययनों के बारे में जानकारी प्रदान करता रहेगा।

4. इस शोध के जोखिमों में गोपनीयता के उल्लंघन शामिल हैं।
5. इस अध्ययन के लाभ ये हैं कि आप उन शोध अध्ययनों के बारे में जान सकते हैं जिनमें आप रूचि रखते हैं।
6. **जाँच परिणामों तक पहुँच:** निम्नलिखित व्यक्तियों या एजेंसियों की आपके आनुवांशिक जाँच परिणाम तक पहुँच हासिल होती है:
  - i. आपकी या आपके कानूनी अभिभावक की;
  - ii. आपके या आपके कानूनी अभिभावक द्वारा विशेष रूप से अधिकृत किसी व्यक्ति की;
  - iii. आपके स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता की जो जाँच का आदेश देता है या स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता के अधिकृत एजेंट या कर्मचारी की, यदि वे परिणाम प्राप्त करने के लिए अधिकृत हैं, आपको देखभाल, उपचार या परामर्श प्रदान करते हैं, और उन्हें आपकी देखभाल, उपचार या परामर्श के संदर्भ में जानकारी को जानने की आवश्यकता है;
  - iv. गुणवत्ता आश्वासन के प्रयोजनों के लिए अस्पताल या स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता;
  - v. संघीय, राज्य या देश की स्वास्थ्य एजेंसियाँ, क्योंकि उन्हें अधिकृत किया जा सकता है; तथा
  - vi. जाँच करने वाली प्रयोगशाला, PreventionGenetics, LLC।
  - vii. Inozyne को प्रयोगशाला द्वारा आपके परिणामों के साथ एक मासिक ईमेल भेजी जाएगी।
7. **गोपनीयता:** आपके परिणामों को गोपनीय रखने के लिए सभी उचित प्रयास किए जाएंगे। PreventionGenetics और Inozyne ने संयुक्त राज्य अमेरिका में संघ के स्वास्थ्य सूचना सुवाह्यता और जवाबदेही अधिनियम (Health Information Portability and Accountability Act, HIPAA) और यूरोपीय संघ (EU) में सामान्य डेटा सुरक्षा विनियमन (General Data Protection Regulation, GDPR) का पालन करने के लिए उपाय किए हैं।
8. **अपनी सहमति वापस लेना:** इस शोध में आपकी भागीदारी स्वैच्छिक है। Inozyne द्वारा आपके आनुवांशिक परिणाम प्राप्त किए जाने हेतु आपको अपनी सहमति वापस लेने का अधिकार है। अगर आप अपनी सहमति

सूचित सहमति फॉर्म

संस्करण 14 मई 2018

पृष्ठ 3 का 8

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
 द द म म म व व व व

कृपया प्रयोगशाला में नमूने के साथ इस सूचित सहमति फॉर्म के सभी पृष्ठ भी भेजें।

## व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म

वापस लेना चाहते हैं, तो अपने स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता को सूचित करें। हालांकि, आनुवांशिक परिणामों को Inozyme के साथ साझा करने के बाद, परिणामों और आपके नाम के साथ कोई लिंक नहीं होता, और आपकी सहमति वापस लेने के आपके अनुरोध का सम्मान नहीं किया जा सकता है। यदि आप भाग लेना नहीं चाहते हैं या अपनी सहमति वापस लेना चाहते हैं तो कोई जुर्माना नहीं होगा या आप अपने लाभों को नहीं गवाएंगे। विशेष रूप से, इस प्रोग्राम में भाग लेने या निकासी का आपका निर्णय आनुवांशिक परीक्षण करने की आपकी क्षमता को प्रभावित नहीं करेगा। हालांकि, अगर आप इस सहमति फॉर्म पर हस्ताक्षर न करने का निर्णय लेते हैं तो आपकी आनुवांशिक जाँच निशुल्क नहीं की जाएगी। भाग न लेने या निकासी से सामान्य रूप से आनुवांशिक जाँच करवाने की आपकी क्षमता प्रभावित नहीं होगी, हालांकि यह इस पूरे प्रोग्राम में निशुल्क नहीं होगा।

9. **प्रश्न:** यदि आपके कोई प्रश्न, चिंताएँ या शिकायतें हैं, या आपको लगता है कि इस शोध से आपको चोट लगी है या आप बीमार हो गए हैं, तो उस स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता से बात करें जिसने आनुवांशिक जाँच का आदेश दिया है। इस शोध की निगरानी एक संस्थागत समीक्षा बोर्ड ("IRB") द्वारा की जा रही है। IRB उन लोगों का एक समूह है जो शोध अध्ययन की निष्पक्ष समीक्षा करते हैं। आप उनसे (800) 232-9570 पर बात कर सकते हैं, या info@neirb.com पर संपर्क कर सकते हैं यदि:

- आपके ऐसे प्रश्न, चिंताएँ या शिकायतें हैं जिनका उत्तर शोध दल द्वारा नहीं दिया जा रहा है।
- आपको शोध टीम से जवाब नहीं मिल रहे हैं।
- आप शोध टीम तक नहीं पहुंच सकते हैं।
- आप शोध के बारे में किसी और से बात करना चाहते हैं।
- आपके पास शोध प्रयोगधीन व्यक्ति के रूप में अपने अधिकारों के बारे में प्रश्न हैं।

10. **सहमति:** मैं इसमें ऊपर वर्णित परीक्षण में भाग लेने के लिए सहमति देता/ती हूँ। इस सहमति पर हस्ताक्षर करके, मैं स्वीकार करता/ती हूँ कि:

- मैंने इस शोध के पिछले लिखित स्पष्टीकरण को प्राप्त कर, पढ़ और समझ लिया है और इसे मेरे स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता द्वारा जबानी तौर पर समझाया गया है।
- मैं समझता/ती हूँ कि मैं किसी भी समय कोई कारण बताए बिना चिकित्सा देखभाल पर किसी भी प्रभाव के बिना अपनी सहमति रद्द कर सकता/ती हूँ। अगर मैं अपनी सहमति वापस लेने का फैसला करता/ती हूँ, तो मैं समझता/ती हूँ कि मुझे उस स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता को बताने की जरूरत है जिसने जाँच का आदेश दिया था।
- मैं समझता/ती हूँ कि प्रयोगशाला Inozyme को केवल मेरे परिणाम (मेरा नाम या अन्य जानकारी नहीं जो मुझे पहचान सकती है), और मेरे स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता का नाम और संपर्क जानकारी प्रदान करेगी ताकि वे आदेश देने वाले स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता को उस जानकारी के साथ संपर्क कर सकें जो मेरे लिए रूचि की हो सकती है जिसमें प्राकृतिक इतिहास अध्ययन, रजिस्ट्रियाँ, और नैदानिक परीक्षण शामिल हैं, लेकिन यहीं तक सीमित नहीं है। हालांकि, मैं समझता/ती हूँ कि मेरे स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता को मुझे जानकारी प्रदान करने की कोई बाध्यता नहीं है और मुझे किसी भी विकल्प में भाग लेने की कोई बाध्यता नहीं है।

### केवल यूरोपीय संघ (EU) में व्यक्तियों के लिए

सूचित सहमति फॉर्म

संस्करण 14 मई 2018

पृष्ठ 4 का 8

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
 द द म म म व व व व

कृपया प्रयोगशाला में नमूने के साथ इस सूचित सहमति फॉर्म के सभी पृष्ठ भी भेजें।

## व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म

- 1) इस शोध के प्रायोजक, Inozyme फार्मा इंक. (Inozyme Pharma Inc.), 700 Technology Square, Cambridge, MA 02139, United States, मेरे व्यक्तिगत डेटा का "नियंत्रक" उस सीमा तक है जहाँ तक इन्हें शोध के प्रयोजनों के लिए एकत्रित और उपयोग किया जाता है। मेरे व्यक्तिगत डेटा के नियंत्रक के रूप में, प्रायोजक मेरे डेटा के साथ क्या होता है इसके लिए कानूनी रूप से जिम्मेदार होगा।
- 2) मेरे व्यक्तिगत डेटा को गोपनीय रखने के लिए, और इससे बचने के लिए उपाय किए जाएंगे कि मेरे डेटा वास्तव में प्रायोजक को ही प्रकट किया गया है। इसके लिए, मेरा व्यक्तिगत डेटा कूटकृत किया जाएगा या "छद्म नामित" किया जाएगा और मेरे बारे में कोई पहचान-योग्य जानकारी प्रायोजक को प्रकट नहीं की जाएगी।
- 3) मेरा छद्म नामित डेटा:
  - केवल इस सहमति फॉर्म में वर्णित शोध के संचालन प्रयोजनों के लिए ही उपयोग किया जाएगा। **इसके लिए, प्रायोजक मेरे डेटा के उपयोग के लिए मेरी स्पष्ट सहमति पर निर्भर करता है;**
  - इस सहमति फॉर्म की धारा 6 में वर्णित डेटा प्राप्तकर्ताओं के साथ साझा किया जाएगा। इनमें से कुछ डेटा प्राप्तकर्ता मेरे निवास देश से बाहर देशों में स्थापित हैं जैसे कि संयुक्त राज्य अमेरिका, जहां लागू कानून मेरे निवास देश के कानूनों की तुलना में गोपनीयता और डेटा संरक्षण का एक अलग स्तर प्रदान कर सकते हैं। **मैं इन डेटा हस्तांतरणों की सहमति देता/ती हूँ;** तथा
  - आनुवांशिक जाँच प्रोग्राम को बंद करने के या ENPP1 या ABCC6 की कमियों को लक्षित करने वाले सभी विकासात्मक प्रोग्रामों को बंद करने के लिए बाद अधिकतम 2 वर्षों के लिए संभाल कर रखा जाएगा, जो भी बाद में होता है, ताकि भविष्य में मेरे डेटा को मेरे साथ लिंक करना संभव हो सके।
- 4) मैं कुछ डेटा सुरक्षा अधिकारों का उपयोग कर सकता/ती हूँ। विशेष रूप से, मेरे पास:
  - मेरे डेटा के संग्रह, उपयोग और प्रकटीकरण के लिए मेरी सहमति वापस लेने का अधिकार है। इस मामले में, शोध के प्रयोजनों के लिए मेरे बारे में कोई नया डेटा एकत्र नहीं किया जाएगा। हालांकि, अनुसंधान की अखंडता सुनिश्चित करने के लिए पहले से एकत्र किए गए डेटा का उपयोग जारी रहेगा;
  - कानून में प्रदान की गई सीमाओं के अधीन, मेरे व्यक्तिगत डेटा तक पहुंचने, सुधारने और हटाने का अधिकार है। यदि मैं अपनी सहमति वापस लेना चाहता/ती हूँ या अपने अधिकारों का प्रयोग करना चाहता हूँ, तो मैं अपने चिकित्सक/स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता से संपर्क कर सकता/ती हूँ, जो आवश्यक होने पर प्रायोजक को मेरा अनुरोध आगे भेज सके; तथा
  - अगर मुझे अपने व्यक्तिगत डेटा के संग्रह और उपयोग को लेकर कोई चिंताएं हैं, तो मेरे निवास के देश में गोपनीयता और डेटा सुरक्षा के लिए जिम्मेदार प्राधिकारी के साथ शिकायत दर्ज कराने का अधिकार है। ईयू सदस्य राज्य स्तर पर इन अधिकारियों की एक सूची यहां उपलब्ध है: [http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/structure/data-protection-authorities/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/structure/data-protection-authorities/index_en.htm)

सूचित सहमति फॉर्म

संस्करण 14 मई 2018

पृष्ठ 5 का 8

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
 द द म म म व व व व

कृपया प्रयोगशाला में नमूने के साथ इस सूचित सहमति फॉर्म के सभी पृष्ठ भी भेजें।

ENPP 1

व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म

इस बॉक्स पर निशान लगा कर, मैं ऊपर दी गई जानकारी को समझता/ती हूँ और संयुक्त राज्य में अपने डेटा के हस्तांतरण सहित, इस सहमति फॉर्म में वर्णित अनुसार अपने डेटा के संग्रह और इसे साझा करने के लिए अपनी सहमति देता/ती हूँ।

11. हस्ताक्षर

रोगी/माता-पिता/कानूनी अभिभावक

रोगी या माता-पिता या कानूनी अभिभावक के हस्ताक्षर

तारीख

रोगी या माता-पिता या कानूनी अभिभावक का नाम स्पष्ट अक्षरों में

यदि कानूनी अभिभावक है, तो रोगी से संबंध को दर्शाएं: \_\_\_\_\_

सूचित सहमति फॉर्म

संस्करण 14 मई 2018

पृष्ठ 6 का 8

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
द द म म म व व व व

कृपया प्रयोगशाला में नमूने के साथ इस सूचित सहमति फॉर्म के सभी पृष्ठ भी भेजें।

व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म  
चिकित्सक/स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता के हस्ताक्षर

इस फॉर्म पर हस्ताक्षर करके, मैं \_\_\_\_\_ (आदेश देने वाले स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता का नाम) स्वीकार करता/ती हूँ कि:

1. मैंने, परिदृश्य के लिए उपयुक्त होने के अनुसार, व्यक्तिगत, कैरियर स्क्रीनिंग या प्रसवपूर्व परीक्षण के लिए आनुवांशिक परीक्षण के उद्देश्य को समझाया है। मैंने आनुवांशिक परीक्षणों के जोखिमों, लाभों और सीमाओं और रोगी या माता-पिता या कानूनी अभिभावक को परिणामों के प्रभावों को भी समझाया है। मैंने उन्हें प्रश्न पूछने का अवसर दिया है और उनके सभी सवालों का जवाब दिया है। मैंने इस दस्तावेज़ की एक प्रति उन्हें प्रदान की है।
2. PreventionGenetics और Inozyme दोनों के द्वारा मेरे संपर्क विवरणों (मेरा नाम और लोकेशन डेटा समेत) को एकत्रित किए जाने और उपयोग करने के लिए सहमति, ताकि Inozyme मुझे Inozyme के कार्यक्रमों के बारे में जानकारी प्रदान कर सके, जिसमें प्राकृतिक इतिहास अध्ययन, रजिस्ट्रियाँ और GACI और ARHR2 से संबंधित नैदानिक परीक्षण शामिल हैं, लेकिन यहीं तक सीमित नहीं हैं, जिन्हें मैं अपने रोगी के साथ साझा करने का चयन कर सकता/ती हूँ। मैं Inozyme को रोगी की कोई भी पहचान-योग्य जानकारी प्रदान नहीं करूंगा/गी और मैं किसी भी तरह से Inozyme द्वारा रोगी को प्रदान की गई किसी भी जानकारी को प्रदान करने के लिए बाध्यकारी नहीं हूँ।

**अगर मैं ईयू में एक चिकित्सक/स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता हूँ:** मैं समझता/ती हूँ कि

PreventionGenetics और Inozyme संयुक्त राज्य अमेरिका में स्थापित हैं, जहां लागू कानून मेरे निवास देश कानूनों की तुलना में गोपनीयता और डेटा सुरक्षा का एक अलग स्तर प्रदान कर सकते हैं। मैं इन डेटा हस्तांतरणों के लिए सहमति देता/ती हूँ। मैं PreventionGenetics और Inozyme से संपर्क करके अपनी सहमति वापस ले सकता/ती हूँ।

3. अनुरोधित परीक्षण की उपयुक्तता की ज़िम्मेदारी लेता/ती हूँ। मैं सत्यापित करता/ती हूँ कि पात्रता मानदंडों को नीचे उचित परिदृश्य के लिए पूरा किया गया है:

सूचित सहमति फॉर्म

संस्करण 14 मई 2018

पृष्ठ 7 का 8

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
द द म म म व व व व

कृपया प्रयोगशाला में नमूने के साथ इस सूचित सहमति फॉर्म के सभी पृष्ठ भी भेजें।

**ENPP 1**

**व ABCC6 वंशाणुओं के लिए आनुवांशिक परीक्षण को संचालित करने हेतु सहमति फॉर्म**

- a. किसी व्यक्ति से प्राप्त कोई नमूना जो निम्नानुसार GACI या ARHR2 के लिए सभी उपयुक्त पात्रता मानदंडों को पूरा करता है:

जिन व्यक्तियों को <b>GACI</b> होने का शक हो उनके लिए:	जिन व्यक्तियों को <b>ARHR2</b> होने का शक हो उनके लिए:
<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> यदि प्लाज्मा या मूत्र PPI परिणाम उपलब्ध है, तो परिणाम सामान्य के 50% से कम है।</li> <li><input type="checkbox"/> जीवन के पहले 6 महीनों के भीतर व्यक्ति को गंभीर या जीवन-घातक लक्षण हैं (जैसा कि नीचे दी गई सूची की अंतिम पंक्ति में सूचीबद्ध है), और यदि वर्तमान में 6 महीने से अधिक उम्र के हैं, और अपने जीवन के पहले 6 महीनों के अंदर उनके गंभीर या जीवन-घातक लक्षण चरम सीमा पर रहे हैं।</li> <li><input type="checkbox"/> व्यक्ति के जीवन के पहले 6 महीनों की धमनियों में कैल्शियम का जमाव हुआ है जिसके लिए ट्विन-टु-ट्विन ट्रांसफ्यूजन और सिकल सेल एनीमिया को इसके कारण की वजह से बाहर कर दिया गया है।</li> <li><input type="checkbox"/> व्यक्ति को जीवन के पहले 6 महीनों के भीतर उच्च रक्तचाप, सांस लेने में कठिनाइयाँ, कार्डियक इनसफ़िशिएंसी, मायोकार्डियल इंफार्क्शन (MI), या फ़ेल्योर टु थ्राइव (FTT) है या हुआ है।</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> यदि प्लाज्मा या मूत्र PPI परिणाम उपलब्ध है, तो परिणाम सामान्य के 50% से कम है।</li> <li><input type="checkbox"/> व्यक्ति का वर्तमान में या अतीत में रिकेट्स के लिए निदान हो चुका है।</li> <li><input type="checkbox"/> ENPP 1 उत्परिवर्तनों के अलावा, रिकेट्स के अन्य कारणों को शामिल नहीं किया गया है, जिनमें विटामिन डी की कमी, और FGF23, PXE, और DMP 1 जीनों को मिलाकर रिकेट्स के कारणों के रूप में ज्ञात अन्य जीनों में आनुवांशिक उत्परिवर्तन शामिल हैं, लेकिन यहाँ तक सीमित नहीं हैं।</li> </ul>

- b. कैरियर स्क्रीनिंग के लिए, निम्नलिखित में से एक को सत्य होना चाहिए:

- महिला को पहले GACI या ARHR2 के निदान के साथ बच्चा हो चुका है या गर्भावस्था हो चुकी है जिसके लिए आनुवांशिक परीक्षण नहीं किया गया था

**या**

- वर्तमान गर्भावस्था में GACI का संदेह है।

- c. प्रसवपूर्व परीक्षण के लिए, GACI के संदेह को दर्शाने वाली जानकारी पर चर्चा करने के लिए Inozyme के मुख्य चिकित्सा अधिकारी या डिजाइनी को कॉल करें। उसके बाद Inozyme निर्धारित करेगा कि इस मुफ्त कार्यक्रम के तहत आनुवांशिक परीक्षण उचित और अनुमोदित है या नहीं।

आदेश देने वाले चिकित्सक/स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता के हस्ताक्षर

तारीख

आदेश देने वाले चिकित्सक/स्वास्थ्य-देखभाल प्रदाता का नाम स्पष्ट अक्षरों में

सूचित सहमति फॉर्म

संस्करण 14 मई 2018

पृष्ठ 8 का 8

रोगी का नाम: \_\_\_\_\_ रोगी की जन्म तिथि: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
 द द म म म व व व व

कृपया प्रयोगशाला में नमूने के साथ इस सूचित सहमति फॉर्म के सभी पृष्ठ भी भेजें।