

LG-OrT-FR-038

TAŞIYICILIK GENETİK TARAMA TESTİ ONAM FORMU

HASTA BİLGİLERİ	ADI SOYADI		CİNSİYET	<input type="checkbox"/> KADIN <input type="checkbox"/> ERKEK
	DOĞUM TARİHİ (GG/AA/YYYY)		ÖRNEK TÜRÜ VE BİLGİLERİ	
BARKOD	ADRES		<input type="checkbox"/> Periferik Kan (0.5-0.75 ml, EDTA'lı tüp)	
	E-POSTA		<input type="checkbox"/> DNA (En az 1.5 µg) Konsantrasyon (en az 20 ng/µl)	
	TELEFON		<input type="checkbox"/> Diğer (belirtiniz.) _____	
İSTEYEN HEKİM	ADI SOYADI			
	KURUMU			
	KAŞE/İMZA			
	TELEFON		ÖRNEK TARİHİ	
	E-POSTA		ÖRNEK SAATİ	
AİLE BİREYLERİ BİLGİLERİ				
BABA ADAYI ADI SOYADI		AKRABALIK	<input type="checkbox"/> VAR	
ANNE ADAYI ADI SOYADI			<input type="checkbox"/> YOK	
KLİNİK ENDİKASYON/BULGULAR				
SOYAĞACI/SOYGEÇMİŞ BİLGİLERİ				

LG-OrT-FR-038

TAŞIYICILIK GENETİK TARAMA TESTİ ONAM FORMU

A- Yapılacak Test ile İlgili Bilgiler**a) Taşıyıcılık Genetik Tarama Testi Nedir?**

Bir insan DNA'sında yaklaşık 20.000 gen bulunmaktadır. Bu genlerin bir kopyası anne bir kopyası da babadan geldiğinden her genden iki kopya vardır. Çekinik karakterli hastalıklar bir genin hem anneden hem de babadan gelen her iki kopyası da mutasyonlu olduğunda ortaya çıkabildiğinden bu hastalıkların taşıyıcıları genellikle bulgu vermezler. Bu nedenle çekinik karakterli hastalık taşıyıcıları bu hastalıkları taşıdıklarının farkında olamazlar. Yapılan son bilimsel araştırmalar her insanın ortalama 2 çekinik (otozomal resesif) hastalık için zararlı (patojenik) mutasyon taşıdığı göstermiştir. Aynı gende zararlı mutasyon taşıyan bir çift çocuk sahibi olmak istediğinde her gebelikte bu hastalığın %25 ortaya çıkma riski bulunmaktadır. Akraba olmayan bir çiftte çekinik karakterli bir hastalık ortaya çıkma riski %1 kadarken akraba evlilerinde bu oran 16-17 kat daha yüksektir. Bu nedenle akraba olsun ya da olmasın her çiftin özellikle taşıyıcılık sıklığı yüksek olan genler için hasta çocuk sahibi olma riski bulunmaktadır. Taşıyıcılık genetik tarama testi, bir kişide olabilecek hastalık taşıyıcılıklarını ortaya çıkarmak için hedef alınan genlerin DNA dizilerinin zararlı mutasyonlar açısından incelenmesi işlemidir. Bu genlerin listesine aşağıdaki web sayfasından ulaşabilirsiniz:

<https://www.acibademgenetik.com.tr/tr/Test-Istem-Bilgilendirme-ve-Onam-Formlari>

Herhangi bir gende hem anne hem de baba adayının zararlı mutasyon taşıdığı tespit edildiğinde genetik ve tüp bebek işlemlerinin birlikte uygulanması (Preimplantasyon Genetik Test) yöntemi ile bu hastalığın fetüslere (bebeklere) geçmesi engellenebilmektedir.

b) Sonuç Raporları

Taşıyıcılık Genetik Tarama Testinde bireyin hedef genler için DNA dizisi referans insan genomu ile eşleştirilerek varsa zararlı değişimler belirlenmektedir. Bu değişimler arasında hastalıkla ilişkili olanların bulunması, klinik ve moleküler biyolojik değerlendirmelerle birlikte detaylı bir biyoinformatik veri analizi sonucu mümkün olmaktadır. Genomunuzdaki varyant (değişim) analizi 3 şekilde sonuçlanabilir:

Pozitif: Pozitif sonuç güncel bilimsel verilere dayanarak bir hastalığa neden olabilecek varyant/varyantların tespit edildiğini yani o hastalık için taşıyıcı olduğunuzu gösterir.

Negatif: Negatif sonuç güncel bilimsel verilere dayanarak bir hastalığa neden olabilecek varyant/varyantların tespit edilmediğini yani o hastalık için taşıyıcı olmadığını gösterir. Ancak negatif bir sonuç kendinizde kesinlikle bir genetik bir hastalık taşıyıcılığı bulunmadığı anlamına gelmemektedir.

Belirsiz: Belirsiz sonuç kendinizde klinik önemi belirsiz (VUS) varyant/varyantların tespit edildiğini gösterir. Bu tip varyantların hastalığa neden olup olmadığını belirlemek için henüz yeterli bilimsel ve tıbbi bilgi yoktur. Belirsiz bir varyantın etkisini anlamak için başka aile bireylerinin test edilmesi ya da tespit edilen varyantların bilimsel çalışmalar ışığında belirli aralıklarla yeniden değerlendirilerek sınıflandırılması gerekebilir. Bu varyantlar için yapılacak ek testler (örneğin anne-baba ve diğer aile bireyleri) veya sınıflandırmanın yeniden yaptırılması için DNA verisinin yeniden analizi bireyin kendisinin sorumluluğundadır ve ayrı onaya tabidir. Verilerin yeniden değerlendirilmesi ek mali yükümlülükler getirebilir.

c) Taşıyıcılık Genetik Tarama Testinde Diğer Aile Bireylerine Ait Örneklerin Kullanımı

Taşıyıcılık Genetik Tarama Testinde nihai raporun hazırlanması aşamasında, saptanan bazı varyantların hastalığa yol açıp açmadığının yani zararlı olup olmadığını belirlemek amacıyla diğer aile bireylerine ait örneklerin kullanılabilmesi gerektiği durumlara bu işlemler ayrı onam gerektirmekte ve ayrıca raporlanmaktadır. Bu analiz sırasında evrensel etik ve hukuki kurallar gereği test edilme amacı dışındaki hiçbir bulgu raporlanmaz.

d) Testlere Ait Kısıtlamalar

Taşıyıcılık Genetik Tarama Testi, DNA dizilemede kullanılan teknik yöntemlerdeki kısıtlılıklar nedeniyle genomun tüm bölgelerini yeterli düzeyde kapsamaz ve aynı zamanda, yapılan veri analizi her türlü varyant tipini tespit edemeyebilir. Bu nedenle bu test sonucu raporlananlar dışında olası zararlı (patojenik) varyantların bulunmayacağı anlamına gelmez. Sonuçların yorumlanması güncel genetik verilere dayandığından, gelecekte yeni bilimsel gelişmelerle birlikte verinin analiz edilmesiyle sonuçların değişmesi mümkündür.

Test sonuçları, ek yeni testlerin yapılması gerektiğini gösterebilir. Yapılan testin bir dizi laboratuvar işlemi gerektirebileceği hatırd tutulmalıdır. Etiketleme hatası, sekreteryaya hatası gibi hatalar yalancı pozitif/negatif sonuç olasılığını doğurabilir.

e) Araştırma Materyali

Bu testin amacı, bireyin kalıtsal DNA materyalinde olası patojenik varyantların belirlenmesidir. Bu amaçla, çoğunlukla periferik 2-3 ml kan örneğinin iğne ile koldaki damarlardan alınması yeterli olacaktır. Nadiren hafif morarma, hafif ağrı ve **çok nadiren** enfeksiyon kapma, iğnenin travmatize edici etkisiyle bir olası sinir-damar hasarı oluşması dışında bilinen sağlık riski yok kabul edilebilir. DNA örneğinin yeterli olmaması, tanının doğrulanmasının gerekmesi veya kandan yeterli miktar DNA elde edilememesi gibi istisnai durumlarda yeniden örnek alımı gerekebilir.

f) Sonuçlanma Süresi

Testlerin sonuçlandırılmasında web sitemizde veya bilgi aldığınız hekim veya personelimiz tarafından belirtilen süreler, normal şartlar altında ortalama test sonuçlanma süreleridir; ancak bireye özel farklılıklar veya daha ileri inceleme ihtiyacı gibi sıradan olmayan durumlarda süreç uzayabilir.

B- Taşıyıcılık Genetik Tarama Testi Onay Bölümü**a) Onay Gerekliği**

Genetik analizlerin Acibadem Labgen'de yasal olarak yürütülebilmesi için onayınıza ihtiyaç duyulmaktadır. Taşıyıcılık Genetik Tarama Testi analizi için bireyin kendisi ya da yasal olarak yetkilendirilmiş bir yakınından yazılı onay alınması ve formun imzalanması zorunludur. Bu form; bireyin kendi veya

LG-OrT-FR-038

TAŞIYICILIK GENETİK TARAMA TESTİ ONAM FORMU

yasal vasi tarafından imzalanmış haliyle geçerlilik kazanır ve imza 3 sayfalık dosyanın içeriğinin onayladığını ifade eder. Hekim tarafından da imzalanarak teslim edilir.

b) Kişisel Onayım

Kan ve DNA örneğiniz yasal süreç boyunca saklanacaktır. Tüm genetik veriler kişisel onayım dahilinde bu belgede belirtilen amaçlar doğrultusunda sizin tarafınızdan işlenmekte, kayıt altına alınmakta ve saklanmaktadır. İlgili mevzuatta ve bu belgede belirtilen amaçlar doğrultusunda elde edilen ve işlenen kişisel verilerimin, Acıbadem tarafından Acıbadem Grubu'na dahil olan şirketler ile, her türlü yargı makamı, yetki verdikleri temsilciler, danışmanlık aldığımız üçüncü kişiler, düzenleyici ve denetleyici kurumlar, resmi merciler de dahil olmak üzere sunulan hizmetleri geliştirmek amacıyla veya yürütmek amacıyla işbirliği yaptıkları iş ortakları ve diğer üçüncü kişilerle paylaşabileceği; Acıbadem'e ait fiziki arşivler ve/veya bilişim sistemlerinde, hem dijital ortamda hem de fiziki ortamda muhafaza altında tutulabileceği konusunda, 6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu'nun 11. maddesi kapsamında ilgili kişi olarak haklarım olduğu konusunda bilgilendirildim.

c) Saklama Onayı

Yukarıda belirtilen hususlara riayet edilerek bana ait DNA verisinin saklanması

- Kabul ediyorum.
- Kabul etmiyorum, yasal yükümlülükler ortadan kalkınca verilerim imha edilsin.

d) Kullanma Onayı

Test sonuçları, hekimler, bilim insanları ve araştırmacılar için, genetik hastalıkları araştırmak ve tanıların ve tedavilerinin geliştirilmesi amacıyla önemli bir kaynaktır. Yukarıda belirtilen hususlara riayet edilerek bana ait DNA verisinin herhangi bir kimlik bilgisi olmadan anonimleştirilerek bilimsel amaçlarla kullanılmasını

- Kabul ediyorum.
- Kabul etmiyorum, veriler yalnızca bu test için kullanılсын.

e) Bireyin veya Yasal Vasinin Onayı

Taşıyıcılık Genetik Tarama Testi ile ilgili bilgi edindim, yazılı bir açıklamasını aldım, okudum ve anladım. Analizin teknik özellikleri ve kısıtlılıkları hakkında eksiksiz bilgilendirildim. Yalancı pozitif/negatif sonuç olasılıkları, testin tekrar çalışılması ve/veya analiz edilmesi gerekliliği, yeniden numune alınma ve ek numune istenme ihtimallerinin olduğunu anladım. Yazıdaki tıbbi terimler açıklanarak soru sormak ve karar vermek için yeterli süre tanındı. İstedğim zaman ek bilgi talebinde bulunma hakkına sahip olduğumu biliyorum.

Bu test kapsamındaki sorumlulukların bana ait olduğunun bilincinde olduğumu, hiçbir tehdit ve maddi veya manevi baskı altında kalmaksızın genetik taramayı kabul ettiğimi ve "Taşıyıcılık Genetik Tarama Testi" işleminin yapılmasına izin verdiğimi beyan ederim.

Rapor Teslim Tercihi: Tüm genetik veriler kişiseldir ve üçüncü şahıslarla paylaşılabilir. Laboratuvarımızda sadece test isteğini yapan hekiminize ve farklı ise değerlendirme yapacak hekime e-posta ile ön bilgilendirme yapılmaktadır. Islak imzalı raporun elden teslim zorunluluğu vardır. Sizin onay vermeniz durumunda nihai raporunuz isteği yapan ve sizi klinik olarak takip eden hekim veya hekimlerinize, size veya yetkilendireceğiniz başka bir kişiye ulaştırılabilir. Bunun için yetkilendirme isteğinizi el yazınızla belirtmeniz gerekmektedir.

Sonuçla ilgili Bilgi Alma Yetkisi Verilen Kişi:

BİREY/YASAL VASİ (Ad-Soyad/Tarih/İmza)	ŞAHİT (Ad-Soyad/Tarih/İmza)	HEKİM (Ad-Soyad/Tarih/İmza)