

LG-OrT-FR-037

GENİŞLETİLMİŞ YENİDOĞAN GENETİK TARAMA ONAM FORMU

|                       |   |   |               |      |  |
|-----------------------|---|---|---------------|------|--|
| KİMLİK BİLGİLERİ      | ADI SOYADI  | BARKOD  |               |      |  |
|                       | DOĞUM TARİHİ (GG/AA/YYYY)                                   |   |               |      |  |
| CİNSİYET              | <input type="checkbox"/> KIZ <input type="checkbox"/> ERKEK | BOY   |               | KİLO |  |
| ADRES                 |   |   | TELEFON (GSM) |      |  |
| E-POSTA               |   |   |               |      |  |
| İSTEYEN HEKİM         | ADI SOYADI  | ÖRNEK TÜRÜ VE BİLGİLERİ   |               |      |  |
|                       | KURUM   | <input type="checkbox"/> Periferik Kan (0.5-0.75 ml, EDTA'lı tüp)             |               |      |  |
|                       | KAŞE/İMZA   | <input type="checkbox"/> Topuk Kanı (0.5-0.75 ml, EDTA'lı tüp)                |               |      |  |
|                       | TELEFON   | <input type="checkbox"/> DNA (En az 1.5 µg)<br>Konsantrasyon (en az 20 ng/µl) |               |      |  |
|                       | E-POSTA   | <input type="checkbox"/> Diğer (belirtiniz.) _____                            |               |      |  |
| DOĞUMU YAPTIRAN HEKİM | ADI SOYADI  | ÖRNEK TARİHİ  |               |      |  |
| BEBEĞİN DOĞUM HAFTASI |   |   | ÖRNEK SAATİ   |      |  |

**Genişletilmiş Yenidoğan Genetik Taraması Nedir?**

Genetik hastalıkların yaklaşık %75'i çocukluk çağında başlamakta olup bu hastalıkların önemli bir kısmı ise yaşamın ilk birkaç yılında başlamaktadır. Yenidoğan ve erken çocukluk döneminde başlayan nörolojik, metabolik, kas hastalıkları gibi bozuklukların çok büyük bir kısmı DNA'da meydana gelen mutasyonlara bağlı olarak ortaya çıkmakta olup tanı ve tedavilerinin gecikmesi durumunda hasta hayatını olumsuz etkilemekte ve kalıcı hasarlar bırakabilmektedir. Genişletilmiş yenidoğan genetik taraması, bir bebekte var olan genetik hastalığı, hastalık başlamadan önce tespit etmek amacı ile DNA üzerindeki hastalıkla ilişkili genlerin zararlı mutasyonlar (varyantlar) açısından analiz edilmesi işlemidir. Bu testte çocuğunuzun tüm genomu dizilenecek yenidoğan ve erken çocukluk çağında başlayabilen genetik hastalıklarla ilişkili 1048 gen taranmaktadır. Bu genlerin listesine aşağıdaki web sayfasından ulaşabilirsiniz:

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

Yenidoğan ve erken çocukluk dönemi başlangıçlı hastalıklar erken teşhis edildiklerinde bir kısmı tedavi imkanı bulabilmekte veya sağlığa kalıcı hasar vermesi engellenebilmektedir. Bununla birlikte her geçen gün henüz tedavisi olmayan yeni bir genetik hastalığa daha tedavi geliştirildiğinden bir bebeğin hangi hastalıktan etkilendiğinin ya da etkileneceğinin bilinmesi yıllar sürebilen doğru tanı sürecini kısaltmak ve doğru tedaviye erişim için oldukça önemlidir. Bir başka önemli nokta ise ailede kalıtsal bir genetik hastalık olsa bile kesin tanı konulduğunda "Preimplantasyon Genetik Tanı" ile bu hastalığın diğer bebelere geçmesi engellenebilmektedir.

**Sonuç Raporları**

Genişletilmiş Yenidoğan Genetik Taraması testinde taranan genlerin analizinde sonuçlar referans insan genomu ile eşleştirilip karşılaştırılmaktadır. Bu değişimler arasında hastalıkla ilişkili olanların bulunması, klinik ve biyoinformatik veri tabanlarından faydalanılarak veri analizi tamamlanmaktadır. Bu test 3 şekilde sonuçlanabilir: Genomunuzdaki varyant (değişim) analizi 3 şekilde sonuçlanabilir;

**Pozitif:** Pozitif sonuç güncel bilimsel verilere dayanarak bebekte klinik bulgulara neden olabilecek hastalık yapıcı varyant/varyantların tespit edildiğini gösterir.

**Negatif:** Negatif sonuç güncel bilimsel verilere dayanarak bebekte klinik bulgulara neden olabilecek hastalık yapıcı varyant/varyantların tespit edilmediğini gösterir. Negatif bir sonuç bebeğinizde kesinlikle bir genetik bir hastalık bulunmadığı anlamına gelmemektedir.

**Belirsiz:** Belirsiz sonuç bebekte 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 daha iyi anlamak için aile bireylerinin test edilmesi ve sonrasında güncel literatür bilgisi eşliğinde yeniden analizi gerekebilir. Bu ve yeni, ek test (örneğin anne-baba ve diğer aile bireyleri) veya analiz isteminin yapılması takip eden hekimin ve/veya ailenin sorumluluğundadır ve ayrı onaya tabidir. Verilerin yeniden değerlendirilmesi ek mali yükümlülükler getirebilir.

**Testlere Ait Kısıtlamalar**

Genişletilmiş Yenidoğan Genetik Tarama testinde belirtilen genler analiz edilmekte olup bu genler dışında kalan DNA bölgeleri analiz kapsamına girmez. Mevcut teknik kısıtlamalar nedeniyle hedeflenen tüm bölgeler tamamen kapsanamayabilir ve patojenik varyantlar tamamen dışlanamayabilir, bununla birlikte her tip genetik değişikliği analiz etmez. Bu nedenle testin taranan genlerde klinik bulgulara yol açabilecek tüm genetik değişiklikleri saptamaması mümkündür. Sonuçların yorumlanması güncel genetik verilere dayanmaktadır. Gelecekte güncel bilgiler ile yeniden analiz sonrası sonuçların değişmesi mümkündür. Test sonuçları ek testlerin dikkate alınması gerektiğini gösterebilir. Yapılan testin bir dizi laboratuvar işlemi gerektirdiği hatırdaki tutulmalıdır. Bu durum etiketleme hatası, sekreteryaya hatası gibi hatalar nedeniyle yalancı pozitif/negatif sonuç olasılığını doğurabilir. Bu test bir tanı testi değildir. Bu nedenle tarama kapsamına alınan çocukta mevcut bir genetik hastalık şüphesi bulunması durumunda bu test kullanılmamalı ve tanısal testlere yönlendirilmelidir.

LG-OrT-FR-037

## GENİŞLETİLMİŞ YENİDOĞAN GENETİK TARAMA ONAM FORMU

**Geniştirilmiş Yenidoğan Genetik Taraması Onay Bölümü**

Genetik analizlerin Acıbadem Labgende yasal olarak yürütebilmesi için onayınıza ihtiyaç duyulmaktadır. Geniştirilmiş Yenidoğan Genetik Taraması analizi için çocuğun velisinden/yasal olarak yetkilendirilmiş bir yakından yazılı onay alınması ve formun imzalanması zorunludur. Bu form; ebeveyn/yasal vasi tarafından imzalanmış haliyle geçerlilik kazanır ve imza 2 sayfalık dosyanın içeriğinin onayladığını ifade eder. Hekim tarafından da imzalanarak teslim edilir.

**Araştırma Materyali:** Bu genetik testin hedefi, tüm genomun dizilenmesiyle çocuğunuzun DNA'sındaki olası patojenik varyantların belirlenmesidir. Bu amaçla, çoğunlukla periferik 0.5-0.75 ml kan örneğinin iğne ile koldaki damarlardan veya topuktan 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.

**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.

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.

**Saklama Onayı**

Yukarıda belirtilen hususlara riayet edilerek çocuğuma ait DNA verisinin saklanmasını

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

**Kullanma Onayı**

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

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

**Rapor Teslim Tercihi:** Tüm genetik veriler kişiseldir ve üçüncü şahıslarla paylaşamaz. 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 İlgili Bilgi Alma Yetkisi:****Ebeveynin veya Velayet Sahibinin Onayı**

Geniştirilmiş Yenidoğan Genetik Taraması 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 çocuğumda "Geniştirilmiş Yenidoğan Genetik Taraması" işleminin yapılmasına izin verdiğimi beyan ederim.

| EBEVEYN/YASAL VASİ (Ad-Soyad/Tarih/İmza) | ŞAHİT (Ad-Soyad/Tarih/İmza) | ONAM ALAN HEKİM (Ad-Soyad/Tarih/İmza) |
|--|-----------------------------|---------------------------------------|
|  |                             |                                       |