

LG-OrT-FR-031

EKZOM/GENOM TESTLERİ ONAM FORMU

HASTA BİLGİLERİ BARKOD	ADI SOYADI		CİNSİYET	<input type="checkbox"/> KADIN	<input type="checkbox"/> ERKEK
	DOĞUM TARİHİ		ÖRNEK TÜRÜ VE BİLGİLERİ		
ADRES	E-POSTA		<input type="checkbox"/> Periferik Kan (2-6 ml, EDTA'lı tüp)		
	TELEFON (GSM)		<input type="checkbox"/> DNA (En az 2 µg)		
			Konsantrasyon _____ (µg/ml) Hacim _____ (µl)		
GÖNDEREN HEKİM KAŞE/İMZA	ADI SOYADI		<input type="checkbox"/> Diğer (belirtiniz) _____		
	KURUM				
	TELEFON		ÖRNEK TARİHİ		
	E-POSTA		ÖRNEK SAATİ		

TEST SEÇİMİ

TEST ADI	ÖRNEK TİPİ	CNV ANALİZİ	ÇALIŞMA TÜRÜ
<input type="checkbox"/> Tüm Ekzom Dizileme (WES)	<input type="checkbox"/> POSTNATAL	<input type="checkbox"/> CNV ANALİZİ isteniyorsa işaretleyiniz.	<input type="checkbox"/> SOLO
<input type="checkbox"/> Tüm Genom Dizileme (WGS)	<input type="checkbox"/> PRENATAL	Prenatal olgularda CNV ANALİZİ istenemez.	<input type="checkbox"/> DUO (Aile bireyleri için aşağıdaki alanları doldurunuz.)
			<input type="checkbox"/> TRIO (Aile bireyleri için aşağıdaki alanları doldurunuz.)

AİLE BİREYLERİ BİLGİLERİ

BABA ADI SOYADI		YAŞI	ETKİLENMİŞ İSE İŞARETLEYİNİZ*	<input type="checkbox"/>
ANNE ADI SOYADI				<input type="checkbox"/>
KARDEŞ/DİĞER				<input type="checkbox"/>

*İşaretlenen Bireyler için ayrıntılı bilgileri klinik bilgiler kısmına ekleyebilirsiniz.

LG-OrT-FR-031

EKZOM/GENOM TESTLERİ ONAM FORMU

KLİNİK ENDİKASYON/ BULGULAR	BULGULARIN BAŞLANGIÇ YAŞI	
	HASTA ETKİLENMEMİŞ İSE İŞARETLEYİNİZ	<input type="checkbox"/>
	AKRABA EVLİLİĞİ	<input type="checkbox"/> VAR <input type="checkbox"/> YOK
	ETKİLENMİŞ KARDEŞ	<input type="checkbox"/> VAR <input type="checkbox"/> YOK

KLİNİK BİLGİLER

*Klinik bulgular için "Human Phenotype Ontology" (<https://hpo.jax.org/>) terimlerini kullanabilirsiniz.

SOYAĞACI/SOYGEÇMİŞ BİLGİLERİ

Yapılacak Test ile ilgili Bilgiler

Tüm Ekzom/Genom Dizi Analizi Nedir?

Genom bir canlının kalıtsal materyalinin (DNA) tamamına verilen isimdir. Ekzom ise genom içerisinde bulunan tüm protein kodlayan dizileri yani ekzonları tanımlamak amacıyla kullanılan bir terimdir. Vücut fonksiyonlarını düzgün bir şekilde yerine getirmek amacı ile ihtiyaç duyulan proteinleri kodlayan genlerin DNA dizilerinin tamamı ekzomu oluşturur. Ekzom dışında kalan genom bölgeleri genlerin aktivitesini düzenlemekte rol alır. DNA dizisindeki değişiklikler hastalıklara sebep olabilir. Hastalık yapıcı DNA değişikliklerinin çoğunluğunun protein kodlayan bölgelerde, yani ekzonlarda meydana geldiği bilinmektedir. Ancak bu bölgeler dışında meydana gelen değişimler de hastalıklara yol açabilir.

Tüm ekzom dizileme ile protein kodlayan tüm bölgelerdeki değişiklikler belirlenmektedir. Tüm genom dizileme ile genomun tamamındaki değişiklikler belirlenmektedir.

LG-OrT-FR-031

EKZOM/GENOM TESTLERİ ONAM FORMU

Sonuç Raporları

Ekzom/genom analizinde sonuçlarınızı referans insan genomu ile eşleştirilip karşılaştırılmaktadır. Elde edilen verilerden her zaman kesin tanıya ulaşamamaktadır. Genetik tanı merkezimizde analiz sonuçları değerlendirilirken, klinik ve biyoinformatik veri tabanlarından faydalanılarak veri analizi tamamlanmaktadır. Ekzom/genom analizi 3 şekilde sonuçlanabilir:

Pozitif: Pozitif sonuç güncel bilimsel verilere dayanarak hastanın klinik bulgularına neden olan hastalık yapıcı varyant/varyantların tespit edildiğini gösterir.

Negatif: Negatif sonuç güncel bilimsel verilere dayanarak hastanın klinik bulgularına neden olan hastalık yapıcı varyant/varyantların tespit edilmediğini gösterir. Negatif sonuç hastanın bulgularının genetik bir nedeni olmadığı anlamına gelmemektedir.

Belirsiz: Belirsiz sonuç hastanın bulgularıyla ilişkili olabilecek klinik önemi belirsiz (VUS) varyant/varyantların tespit edildiğini gösterir.

Bu tip varyantların hastalığa neden olup olmadığını belirlemek için yeterli bilimsel ve tıbbi bilgi yoktur. Belirsiz bir varyantın etkisini daha iyi anlamak için aile bireylerinin test edilmesi, sonrasında güncel literatür bilgisi eşliğinde yeniden analizi amaçlı yıllık kontrolü gerekebilir. Bu ve yeni, ek test (örneğin anne-baba ve diğer aile bireyleri) veya analiz isteminin yapılması takip eden klinisyenin sorumluluğundadır ve ayrı onaya tabidir. Verilerin yeniden değerlendirilmesi ek mali yükümlülükler getirebilir.

Tesadüfi Bulgular

Ekzom/genom testlerinde aynı anda birçok gen analiz edilir, bunun sonucunda hastanın mevcut belirti ve semptomlarıyla ilişkili olmayan bazı genetik değişiklikler bulmak mümkündür. Bu tür değişikliklere tesadüfi bulgular denir. Bu bulguların hastalar ve aile üyelerinin sağlıkları için önemli etkileri olabilir. Amerikan Tıbbi Genetik ve Genomik Koleji (ACMG), laboratuvarların belirttiği tüm genlerde tespit edilen bu tip bulguları rapor etmelerini önermektedir. Bu genler bazı kanser sendromları, belirli kalp hastalığı türleri, yüksek kolesterol ve anesteziye kaynaklanan komplikasyonlara yatkınlık ile ilişkilidir. Tesadüfi bulgular yalnızca hastanın onayı olduğunda incelenmekte ve raporlanmaktadır. İndeks olgularda tanımlanan tesadüfi bulguların aile bireylerinde incelenmesi ayrı onaya tabidir.

Tüm Ekzom/Genom Analizinde Ebeveynlere ait Örneklerin Kullanımı

Tüm ekzom/genom analizlerinde nihai raporun hazırlanması aşamasında, saptanan bazı varyantların ailesel geçişlerinin belirlenmesi amacıyla biyolojik ebeveynlerine ait örnekler de kullanılabilir. Bu işlemler ayrı onam gerektirmekte ve ayrıca raporlanmaktadır. Bu analiz sırasında biyolojik ebeveynliğin uyumsuzluğu gibi bir olası durum da ortaya çıkabilir. Etik ve hukuki kurallar gereği test edilme amacı dışındaki veriler raporlanmaz.

Testlere ait Kısıtlamalar

Tüm ekzom/genom dizileme testi, mevcut teknik kısıtlamalar nedeniyle hedeflenen tüm bölgeleri tamamen kapsamayabilir ve patojenik varyantlar tamamen dışlanamayabilir, bununla birlikte her tip genetik değişikliği analiz etmez. Bu nedenle testin hastanın klinik bulgularında sorumlu genetik değişikliği saptamaması mümkündür. Sonuçların yorumlanması güncel genetik verilere dayanmaktadır. Gelecekte güncel bilgiler ile yeniden analiz sonrası sonuçların değişmesi mümkündür. Ekzom/genom testinden elde edilen sonuçları doğru bir şekilde yorumlayabilmek için doğru klinik bilgiler ve aile öyküsü oldukça önemlidir. Sağlanan bilgiler yanlış ve/veya eksikse sonuçların yanlış yorumlanması meydana gelebilir. Yapılacak olan genetik testin sadece bu formda hekiminiz tarafından belirtilen hastalık/endikasyon için olduğu, analiz ve raporlamanın refere edilmiş sebebinin açıklamaya yönelik yapılacağı unutulmamalıdır. Test sonuçları ek testlerin dikkate alınması gerektiğini gösterebilir. Yapılan testin bir dizi laboratuvar işlemi gerektirdiği hatırlanmalıdır. Bu da etiketleme hatası, sekreteryaya hatası gibi basit hatalar nedeniyle yalancı pozitif/negatif sonuç olasılığını doğurabilir. Hekimin, klinik değerlendirme eşliğinde, raporla kliniğin uyumsuzluğu halinde yeniden analiz ve veya tekrar testi istemesi kendi sorumluluğunda olup, önem arz etmektedir.

Tüm Ekzom/Genom Dizileme Onay Bölümü

Genetik analizleri yasal olarak yürütmek için Genetik Tanı Merkezimiz onayınıza ihtiyaç duymaktadır. Tüm ekzom/genom Dizi analizi için hastadan veya velisinden/yasal olarak yetkilendirilmiş bir yakından yazılı onay alınması ve formun imzalanması zorunludur. Bu form; **hasta tarafından imzalanmış haliyle geçerlilik kazanır ve imza atan hastanın bu 4 sayfalık dosyanın içeriğini onayladığını ifade eder. Hekimi tarafından da imzalanarak teslim edilir.** Hekiminizin sizin için (veya velayetiniz altında olan veya refakat ettiğiniz biri için) bu formda belirtilen teşhis/belirtileri açıklığa kavuşturmak üzere tüm ekzom/genom dizi analizi yapmayı tavsiye etmiştir.

Yapılacak İşlem: Tüm Ekzom/Genom Dizi Analizi

Araştırma Materyali: Genetik Test, kalıtsal maddeyi (DNA) araştırmayı amaçlamaktadır. Bu amaçla kullanılan örnek, çoğunlukla periferik kan örneğidir, bu amaçla koldaki damarlardan iğne aracılığıyla 5-10 ml kan 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 durumunda veya tanının doğrulanması için yeniden örnek alımı gerekebilir. Yeterli DNA ikincil ürünleri elde edilememesi ve/veya istenilen kaliteye ulaşamayan durumlarda yeniden örnek istenebilir.

Sonuçlanma Süresi: Testlerin sonuçlandırılmasında web sitemizde veya bilgi aldığınız hekim veya personelimiz tarafından belirtilen süreler, normal şartlar altında ortalama test sonuçlanma süreleridir; ancak hastaya özel farklılıklar veya daha ileri inceleme ihtiyacı veya yurt içi/yurt dışı başka laboratuvarlarla ortak çalışma ihtiyacı nedeniyle belirtilen ortalama sonuçlanma süreleri aşılabılır.

LG-OrT-FR-031

EKZOM/GENOM TESTLERİ ONAM FORMU

Saklama Onayı	Kullanma Onayı
<p>Kalan kan örneğiniz yasal süreç boyunca saklanacak ve yok edilecektir. Elde edilen DNA örneği ve veriler 5 yıl süreyle saklanmaktadır. DNA örneğinin ileride ek genetik testler için kullanılması gerekebilir. Elde edilen veriler ise klinik takip için önem arz edecektir. Örneğin, yeni numune alınmasına veya yeni bir test yapılmasına gerek kalmadan veriler üzerinden analiz tekrarlanabilir ve veya genişletilebilir.</p> <p><input type="checkbox"/> Kabul ediyorum.</p> <p><input type="checkbox"/> Kabul etmiyorum, yasal yükümlülükler ortadan kalkınca numunelerim imha edilsin.</p>	<p>Test sonuçları, hekimler, bilim adamları ve araştırmacılar için, genetik hastalıkları araştırmak ve tanıların ve tedavilerinin geliştirilmesi amacıyla önemli bir kaynaktır. Bu durumda <u>kişisel veriler anonimleştirilir ve/veya şifrelenir</u>. Anonim olmayan test verilerinin imha edilmesini istediğiniz an talep edebilirsiniz.</p> <p>Anonimleştirme sonrasında ise veri ve materyale ilişkin haklar Acıbadem Labgen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi'ne ait olacaktır.</p> <p>Test sonuçlarımın, bu doğrultuda; bilimsel amaçlı olarak, hastalıkların tanımlanmasını geliştirmek ve kolaylaştırmak için ve istatistiksel bilgi sağlama amaçlı veri tabanında saklanıp kullanılmasına onay veriyorum.</p> <p><input type="checkbox"/> Kabul ediyorum.</p> <p><input type="checkbox"/> Kabul etmiyorum, yalnızca tarafımda onayı verilen ek çalışmalar için kullanılmak amacıyla saklansın.</p>

Tesadüfi Bulgular: Hekimimin hastalığım ile ilgili durumlar dışında saptanan rastlantısal bulguların tarafıma veya hekimime iletilmesine /raporlandırılmasına onay veriyorum. Bu konuyla ilgili bilgilendirme ilgili başlık altında yapılmıştır. **(Prenatal örneklerde tesadüfi bulgular incelenmemektedir)**

Kabul ediyorum Kabul etmiyorum

Rapor Teslim Tercih: Tüm genetik veriler kişiseldir ve üçüncü şahıslarla paylaşamaz. Merkezimizde sadece test isteğini yapan hekiminize 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:

Hastanın veya Velayet Sahibinin Onayı

Tüm ekzom/genom dizi analizi testi ile ilgili bilgi edindim, yazılı bir açıklamasını aldım, okudum ve anladım. Analizin teknik özellikleri ve kısıtlamaları 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.

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 aldığınız yurtiçi ve yurtdışındaki kurumlar, düzenleyici ve denetleyici kurumlar, resmi merciler de dahil olmak üzere sunulan hizmetleri gerçekleştirmek ya da geliştirmek 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 konusunda bilgilendirildim.

Genetik tanı ile ilgili konulardaki sorumlulukların bana ait olduğunun bilincinde olduğumu, hiçbir tehdit ve maddi veya manevi baskı altında kalmaksızın genetik tanıyı kabul ettiğimi ve bende/doğacak olan çocuğumda/çocuğumda "tüm ekzom/genom dizi analizi" işleminin yapılmasına izin verdiğimi beyan ederim.

Bu iznimi istediğim an herhangi bir gerekçe göstermeksizin kısmen veya tamamını geri alabileceğimi ve test sonuçları hakkında bilgi almama hakkım olduğunu biliyorum.

HASTA/VELİSİ (Ad-Soyad/İmza/Tarih)	ŞAHİT (Ad-Soyad/İmza/Tarih)	GÖREVLİ HEKİM (Ad-Soyad/İmza/Tarih)