

LG-MG-FR-005

**TEK GEN HASTALIKLARI VE-VEYA HLA TİPLEMESİ İÇİN PREİMLANTASYON
GENETİK TANI BİLGİLENDİRME VE ONAM FORMU****BİLGİLENDİRME****Tek Gen Hastalıkları ve/veya HLA Tipleme için Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT)**

Tek gen hastalıkları; hasta kişinin DNA'sındaki spesifik bir gende oluşan mutasyon ya da değişimlerden kaynaklanan kalıtsal hastalıklardır. Tek gen hastalıklarına örnek olarak Beta Talasemi, Alfa Talasemi, Kistik Fibrozis, Orak Hücreli Anemi, Spinal Muscular Atrophia (SMA) ve Wiscott Aldrich Sendromu gibi hastalıklar gösterilebilir. Ailesinde tek gen hastalığı öyküsü olan kişilerde bu hastalığın çocuklara aktarılma olasılığı daha yüksektir.

Preimplantasyon Genetik Tanı sayesinde genetik olarak sağlıklı ya da hasta embriyolar ayırt edilebilmektedir. Günümüzde PGT, gebelik öncesi bir embriyonun genetik açıdan sağlıklı olup olmadığının tespit edilmesinde en çok başvurulan yoldur. PGT yapılmadan önce, görevliler öncelikle genetik durumunuzu belirleyici DNA testinin varlığına karar vermelidir. Ancak böyle bir test geliştirilebildiği takdirde belirli bir genetik anomali riskinin olmadığı embriyolar elde edilebilmektedir.

PGT işlemini gerçekleştirmeden önce sizlerden ve akrabalarınızdan alınacak kanlardan elde edilen DNA ile "Hazırlık (SETUP) işlemi" adı verilen bir çalışma gerçekleştirilmesi gerekmektedir. Bu işlemde taşıdığınız hastalığa ve mutasyona özgün kişisel bir test yöntemi geliştirilecek ve bu yöntem PGT işlemi esnasında kullanılacaktır. Bu işlem yaklaşık 6-8 hafta sürebilmektedir. Bazı nadir durumlarda bu süre uzayabilmektedir. Bu çalışma; Acibadem Labgen tarafından genetik test yöntemleri kullanarak yumurtalarınızdaki ve/veya embriyoda olası bir tek gen hastalığını ve HLA tiplendirilmesini belirleyebilmek için düzenlenecektir. Güvenilir bir moleküler analiz tekniği tasarlanmasının mümkün olup olmadığını belirleyebilmek amacı ile yapılan genetik testlerle sınırlıdır.

PGT çalışmasında araştırmacılar bu yöntemin size uygun olup olmadığına da karar vereceklerdir. Çalışmanın sonucunda PGT çalışmalarına onay verip vermediğinize, riskler, yarar, PGT ve Embriyo Transferi (ET) ile birlikte açıklamalar yapılmış olan kabul formunu imzalayarak onay vermeniz istenecektir. PGT çalışmasına sadece bu şekilde onay verdiğiniz takdirde katılabileceğiniz.

Polar Body Biyopsisi

Olgunlaşan yumurta, "Birinci Polar Body" adı verilen küçük bir hücre üretir. Daha sonra yumurta döllenmeyi takiben "İkinci Polar Body"yi üretir. Polar cisimcikler yumurtada bulunan genetik bilgiyi taşıdığından bu hücrelerde yapılan testler ile yumurtanın genetik yapısı hakkında bilgi alınabilir. Embriyonun gelişiminde rolü olmayan polar cisimcikler yumurtanın dış tabakasında oluşturulan bir delikten çekilerek dışarı alınır. Daha sonra yumurta fertilizasyon (dölleme) işlemine alınır. Polar bodyler, annenin barındırdığı genetik hastalıklarda veya risk durumunda kullanılırlar, babadan gelen hastalık veya taşıyıcılık durumu hakkında bilgi vermezler.

Blastomer Hücre Analizi

Döllenmeden yaklaşık 68-72 saat sonra ve en az 6-8 hücre aşamasına gelmiş embriyolara uygulanan bu yöntem, embriyonik gelişimin 3. gününde blastomer adı verilen hücrelerden birinin biyopsisi ile gerçekleştirilir. Blastomer biyopsisi, hem anneden hem de babadan kaynaklanabilecek tek gen hastalıklarının saptanmasında kullanılır.

Trofektoderm Doku Analizi

Trofektoderm doku analizi blastokist aşamasına gelen embriyolara uygulanmaktadır. Çoğunlukla döllenmeyi takiben 5. günde ortalama 4-5 hücrenin alınması ile yapılmaktadır. Bu yöntemle embriyoda hem anneden hem de babadan gelebilecek tek gen hastalıklarının saptanabilmektedir.

Tek Gen Hastalıklarının Preimplantasyon Genetik Tanısında Karşılaşılabilecek Problemler

Bütün hastaların ART uygulaması sırasında karşılaşılabilecekleri problemler vardır. Kısaca, bazı durumlarda hasta ilaç tedavisine cevap vermemekte ve tedavi siklusu yumurtalar toplanmadan iptal edilebilmektedir. Nadir olarak, yumurta gelişimi olmamaktadır. Ayrıca hiç bir yumurtanın döllenmediği dolayısıyla, genetik test yapılacak embriyoların elde edilemediği durumlar da olabilmektedir.

Eğer inceleme yapılmakta olan hastalık dominant geçişli bir hastalık ise embriyoların %50'si, resesif geçişli bir hastalık ise %25'i ve HLA analizi yapılan resesif geçişli bir hastalık ise embriyoların ancak %18.7'sinin transfere uygun olması beklenmektedir. Bu yüzden biyopsi sonrası genetik tanımlama yapıldığında embriyoların tamamının hasta ve/veya HLA uyumsuz olduğu tespit edilebilir. Bu durumlarda transfere uygun bir embriyo olmayacağından transfer gerçekleşmeyecektir.

Genetik testler neticesinde bazı embriyoların aynı anne ve babada olduğu gibi hastalık açısından taşıyıcı olduğu tespit edilebilir. HLA uyumunun sadece taşıyıcı embriyolarda tespit edildiği ve bu embriyoların transfer edilmesi kararlaştırıldığında, doğacak çocuğun ileride yine aynı hastalık için taşıyıcı bir eşle evlendiğinde, çocuklarına bu hastalığı aktarma riskinin var olduğu hasta tarafından tedaviye başlamadan önce bilinmelidir.

Yapılan araştırmalar, rutin ICSI hastalarından elde edilen embriyoların da bazen anormal kromozomlar içerebileceğini söylemektedir. Ayrıca kadın yaşı ilerledikçe, Down Sendromunda olduğu gibi "kromozomal olarak anormal bebek" sahibi olma riskinin de arttığını bilmekteyiz. Bu hastalarda yine kromozomal anormalliklerden dolayı düşük yapma riski de artmaktadır. Preimplantasyon genetik

LG-MG-FR-005

**TEK GEN HASTALIKLARI VE-VEYA HLA TIPEMESİ İÇİN PREİMLANTASYON
GENETİK TANI BİLGİLENDİRME VE ONAM FORMU**

tanı yeni bir teknik olması nedeniyle ve %1 civarında hatalı tanı riski bulunduğundan hastalarımıza hamileliğin gerçekleşmesi durumunda, mutlaka Prenatal Tanı (Doğum Öncesi Tanı) yaptırmalarını önermekteyiz.

Teknik olarak mümkün olduğu takdirde hedef hastalık (örn; Talasemi) haricinde embriyoda bazı kromozomal anormallikler için de tarama yapılabilir. Fakat bunun mümkün olmadığı durumlarda ise yalnızca hedef hastalık için tarama yapılacağı ve dolayısıyla fetüsün başka bir hastalık için (örn; Down Sendromu) incelenemeyeceği unutulmamalıdır.

Transfer Edilmeyen Embriyoların Dondurulması

Genetik testler neticesinde HLA uyumlu olmayan sağlıklı embriyolar çiftlerden onay alınarak dondurulabilir. Bununla beraber sadece mutasyon analizi yapılan durumlarda transfer edilemeyen sağlıklı embriyolar da dondurulabilmektedir. Dondurulan embriyolar daha sonra yeni bir transfer için çiftlerin talebi üzerine çözülüp, anne adayına transfer etmek için kullanılabilir.

Sizi bilgilendirmek için yazılmış bu formu okuyup anladıysanız, Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT) uygulamasının, doğması muhtemel bebeğinizin sağlığı açısından gerekli olduğunu anlıyor ve onaylıyorsanız, lütfen aşağıdaki boşluklara kendi el yazınızla adınızı ve soyadınızı yazarak imzalayınız.

Bu sürece katılmamız diğer çiftlere ve/veya tıbbi bilimlerde yeni ve kullanılabilir bilgilerin elde edilmesine olanak sağlayabilir. Bu yüzden, kimliğimizin açıklanmayacağına garantisiz, ileri tıbbi eğitim ve araştırma amaçlı, bizim bu çalışmaya katılımımızla ilgili laboratuvar işlemlerinin fotoğraf ve/veya görsel-işitsel kayıt yapılmasına ve yayınlanmasına, buna ek olarak, yapılan işlemlerin veya laboratuvar çalışmalarının Acibadem Labgen elemanları tarafından gözlemlenmesine hasta olarak belirlenen ve/veya transfer edilmeyecek embriyoların bilimsel araştırmalarda kullanılmasına izin veriyoruz.

GİZLİLİK

Yasalarda öngörüldüğü şekilde sizin kişisel bilgileriniz ve gizliliğiniz korunacaktır. Labgen, kanun ve diğer yasal düzenlemelerdeki istisnalar saklı kalmak kaydıyla ve kamuya açık hale gelmiş bilgiler hariç olmak üzere hizmet süresince öğrenilmiş ya da geliştirilmiş olan hastaya ait özel bilgileri, test ve analiz sonuçlarını ve yorumları kesinlikle gizli tutmayı, üçüncü şahıslarla paylaşmamayı taahhüt eder. Ancak, bu gizliliğe konu olan hususlar, yetkili kurum tarafından yerine getirilen denetimler, idari soruşturma ve mahkemeler gibi resmi süreçlere konu olması ya da bu süreçlerde talep edilmesi halinde ve yasal bir engelleme olmadığı takdirde resmi otorite ile ilgili hususta hastaya bilgi vermeksizin paylaşılabilir.

MALİYET

Embriyolarda HLA Doku tiplmesi, implantasyon öncesi genetik tanı (PGT) ve IVF/ET maliyetleri hakkında bilgilendirildik. Ödemeyi taahhüt ediyoruz.

PGT uygulamalarının yapılma amacı ve olası riskleri ile ilgili bilgileri okuduk ve kendi rızamız ile kabul ediyoruz.

*Hasta Hakları Yönetmeliği gereği; formun 1 sureti size verilecektir. Form tarafınıza verilmediğinde bildiriniz.

ONAM

Mikroenjeksiyon (ICSI) uygulaması ile elde edilecek embriyolarımıza biyopsi sonrasında Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT) yöntemleriyle mutasyon taraması ve/veya HLA tiplmesi işlemlerinin yapılabilmesi içinTüp Bebek ve Genetik Tanı Merkezi'ne başvurduk.

Konuyla alakalı ile görüşerek detaylı bilgi aldık. Ayrıca PGT hakkındaki genel bilgileri içeren "Hasta Bilgilendirme Formu"nu da okuduk, anladık.

PGT ve/veya HLA işlemlerinin yapılabilmesi için;

- 1) ICSI sonrası fertilizasyonu takip eden 3. gün veya 5. gün, uygun olan embriyolardan 1 ya da -daha çok hücrenin (3. gün 1 hücre, 5. gün yaklaşık 4-5 hücre) biyopsi ile alınacağını,
- 2) Biyopsi ile elde edilen hücrelerin;
 - a) Taşıdığımız genetik hastalık için inceleneceğini,
 - b) Gerektiğinde HLA tiplmesi için inceleneceğini,
- 3) Yapılan testler sonucunda bütün embriyoların hasta olarak bulunabileceğini,
- 4) Yapılan testler sonucunda bütün embriyoların HLA uyumsuz olarak bulunabileceğini,
- 5) Sağlıklı embriyonun bulunmadığı veya sadece bir tane bulunduğu ve taşıyıcı embriyoların tespit edildiği durumlarda, eğer HLA uyumu da varsa bu embriyoların transfer edilebileceğini,

LG-MG-FR-005

TEK GEN HASTALIKLARI VE-VEYA HLA TİPLEMESİ İÇİN PREİMLANTASYON
GENETİK TANI BİLGİLENDİRME VE ONAM FORMU

- 6) HLA uyumlu ve sağlıklı embriyo bulma şansı düşük olduğundan (%18,7) birden fazla ICSI uygulaması gerekebileceğini,
- 7) Bu tür işlemlerde yaklaşık %1 oranında hatalı tanı riski bulunduğunu,
- 8) Gebelik olursa tanıyı doğrulamak amacıyla prenatal tanı (CVS, amniyosentez veya kordosentez) yapılması gerektiğini ancak bu işlemler sonrasında %0,2-2 ihtimalle gebeliğin sona erme riskinin olduğunu anladık.

Soru sorma ve uygulanacak prosedürler ile ilgili tartışma yapma fırsatı bulduk ve tatmin edici cevaplar aldık. Bu işlemlerin maliyetleri hakkında bilgilendirildik.

Yapılacak olan uygulamaların ne olduğunu, süresi, olası sonuçları ve komplikasyonları, riskleri, tedaviyi kabul etmediğim takdirde ortaya çıkacak sonuçları ayrıntılı olarak açıklandı. Hiçbir baskı ve yönlendirme olmadan, tamamen kendi özgür irademle, uygun görülen bu uygulamayı serbestçe yapmak üzere, Hastanesi'ni ve genetik incelemenin yapılacağı Acıbadem Labgen'i, hekim, hemşire ve diğer sağlık çalışanları ile birlikte yetkili kılıyor ve bu uygulamanın yapılmasını talep ediyoruz. Bu uygulamanın yapılmasına kendi rızamız ile İZİN VERİYORUZ.

Yukarıda belirtilen bütün aşamaları okuduk, anladık ve tümüyle kabul ettik.

	Adı-Soyadı	Tarih	İmza
Bay			
Bayan			
Tercüman			

BELGELENDİRME

Yukarıdaki adı geçen eşlere danışma verdiğimi ve bilgilerim ölçüsünde sorularını cevaplayarak, ilgili işlemleri, kazançları, riskleri, alternatifleri ve giderleri açıkladığımı belgelendiriyorum.

Onların açıklamalarını ve soruların cevaplarını tamamen anladıklarına inanıyorum.

PGT işlemlerinin başından sonuna kadar her basamağında, PGT için özel hazırlanmış olan Uluslararası PGT Kılavuzu'na uyularak çalışmalar yürütülmektedir. "Biyoloji ve Tıbbın Uygulaması Bakımından İnsan Hakları ve Haysiyetinin Korunması Sözleşmesi" içerik ve ilkeleri doğrultusunda insan embriyolarında tıbbi nedenler dışında cinsiyet belirlemesi yapılamayacağı Sağlık Bakanlığı tarafından 10 Haziran 1998 tarihli 23368 sayılı Resmi Gazete'de yayınlanmıştır.

Yapılan tüm işlemler ve elde edilen bilgiler merkezimiz içerisinde, hasta ve hekim arasında kalan gizlilik şartlarına bağlı kalınarak korunacaktır. İleride yapılabilecek tıbbi çalışma ve yayınlar içerisinde hiçbir şekilde kişisel kimliğiniz tanımlanmayacaktır.

	Adı-Soyadı	Tarih	İmza
Hekim			