



BİREY/HASTA VE GÖNDEREN DOKTOR BİLGİLERİ		Tarih: ..... / ..... / .....
Barkod	Anne Adayı	TC Kimlik No : ..... Adı Soyadı : ..... Doğum Tarihi : ..... / ..... / ..... Cep Telefonu : ..... Numune Alım Tarihi : ..... / ..... / .....
	Baba Adayı	TC Kimlik No : ..... Adı Soyadı : ..... Doğum Tarihi : ..... / ..... / ..... Cep Telefonu : ..... Numune Alım Tarihi : ..... / ..... / .....
	Gönderen Doktor	Adı Soyadı : ..... Cep Telefonu : ..... E-mail : .....

**ÖRNEK TÜRÜ**

- Kan EDTA (2-5 ml)       Pürifiye DNA (En az 1 µg)       Diğer (belirtiniz) .....  
(Prenatal örneklerde gebelik haftasını lütfen belirtiniz.)

EK AİLE ÖRNEK BİLGİLERİ (ETKİLENMİŞ BİREYLER İÇİN)		
Barkod	Varsa indeks birey	Adı Soyadı : ..... Doğum Tarihi : ..... / ..... / ..... Numune Alım Tarihi : ..... / ..... / .....

**ÖRNEK TÜRÜ**

- Kan EDTA (2-5 ml)       Pürifiye DNA (En az 1 µg)       Diğer (belirtiniz) .....  
(Prenatal örneklerde gebelik haftasını lütfen belirtiniz.)

## ŞİKAYET/ANAMNEZ/KLİNİK ENDİKASYON/BULGULAR

BİLGİLER (Test sonuçlarının doğru olarak yorumlanabilmesi için doğru klinik bulgular gereklidir.)

Prenatal Öykü (USG/Tarama Testi vs.): ..... Polihidramnios: .....  
Natal Öykü: ..... Doğum Kilosu: ..... Doğum Boyu: ..... Doğumdaki Baş Çevresi: ..... Doğum Haftası: .....  
Fizik Muayene Bulguları: ..... Boy: ..... Kilo: ..... Baş Çevresi: .....  
Ameliyat: ..... Nöbet: ..... Kronik Hastalık: .....

## TANI/ÖNTANI

## MAJOR BULGULAR

## AİLE ÖYKÜSÜ

Akraba Evliliği  Evet  Hayır Etkilenmiş Kardeş  Evet  Hayır  
Köken: ..... Anne: ..... Baba: .....  
Anne-Baba yakınlık derecesi (Aynı köy, yakın köy vb. durumlar varsa belirtiniz.): .....  
Hastanın 1., 2. ve 3. derece Akrabalarında Genetik Hastalıklar: .....

## LABORATUVAR SONUÇLARI

Kromozom Analizi/CGH Array: .....  
Diğer Genetik Testler: .....  
Diğer Laboratuvar Sonuçları (Biyokimya, MR, BT, USG, EKO, EEG, EMG, Patoloji vs.): .....

## PEDİGRİ ÇİZİNİZ

## TANIMLAR VE GENEL BİLGİLENDİRME;

### MediScreen Ortak Taşıyıcılık Analizi Nedir?

Birçok insan, farklı genetik hastalık/hastalıklar açısından taşıyıcı olabilir. Bireyde, taşıyıcı olduğu hastalıklar için, genellikle klinik bulgu gözlenmezken, çocuklarına bu hastalığı aktarma riski bulunmaktadır. Özellikle çiftler arasında bir akrabalık söz konusu ise, riskler belirgin olarak artmaktadır. Ortak taşıyıcılık durumunda, hastalığın çocuklara geçme riski her gebelik için ¼ (%25)'dir. Bu risk yüksek olarak yorumlanabilir ve çiftin çocuk talep etmesi durumunda prenatal tanı ve preimplantasyon genetik tanı endikasyonu bulunmaktadır.

MediScreen Ortak Taşıyıcılık Analizi, radikal tedavisi mümkün olmayan, otozomal resesif kalıtım modeli ile uyumlu kalıtsal hastalıklar açısından, bireylerin taşıyıcılık durumunun tespit edilmesine olanak sağlayan, kapsamlı ve güvenilir bir tarama testidir. Yeni Nesil Dizileme yöntemi (YND) ile sorumlu genlerdeki ekzonik ve splice bölgelerdeki (+/-10) varyantlar araştırılmaktadır. ACMG (American College of Medical Genetics) kriterlerine göre<sup>1</sup>, patojenik/muhtemel patojenik varyantlar raporlanmaktadır. Belirlenen genler ile yapılan analizlerde, çiftler arasında tespit edilen ortak taşıyıcılıklar raporlanmaktadır. Gen listesi, Avrupa ve Asya toplumlarında sık görülen genetik hastalıklar ve merkezimizde sık raporlanan genler referans alınarak belirlenmiştir.

## TEKNİK LİMİTASYONLAR

Analizler, belirlenen gen listesine göre, güncel veriler ışığında yapılmaktadır. Aile öyküsünün ayrıntılı sorgulanması, analizleri etkileyen önemli faktörlerdendir. Varsa klinik, laboratuvar ve görüntüleme bulgularının doğru ve eksiksiz tanımlanması önemlidir. Yeni Nesil Dizileme yöntemleri ile, büyük delesyonlar, duplikasyonlar ve kopya sayı değişimleri (CNV) tespit edilemeyebilir. Raporlanan büyük delesyon/duplikasyonlar, mutlaka ek yöntemlerle doğrulanmalıdır. Bu test ile derin intronik bölgeler değerlendirilememektedir. Ekzon inton kavşaklarının +,-10 bölgeleri, analizlerin kapsama alanına girmektedir. Yapılan test, kapsama alanı dışında bulunabilecek genetik varyantları dışlamaz. Genetik değişimlerin ACMG kriterlerine göre sınıflandırılması, eklenen yeni bilgiler ile değişebilmektedir. Ayrıca bazı genlerin psödogenleri bulunmasından dolayı, hatalı sonuçlar söz konusu olabilir. Bu nedenlerden dolayı, bireydeki bütün taşıyıcılıklar bu test ile tespit edilememektedir. Sonuçların genetik danışma eşliğinde verilmesi önerilir..

## GENETİK ANALİZ ONAM FORMU

Not: MediScreen ortak taşıyıcılık analizi için, bireylerden yazılı onam alınması ve formun imzalanması zorunludur.

Doktorunuz sizin için (veya velayetiniz altında olan ya da refakat ettiğiniz biri için) aşağıdaki teşhis/klinik bulguları açıklığa kavuşturmak üzere bu genetik analizi yaptırmanızı tavsiye etmiştir:

Doktorunuz sizin için (veya velayetiniz altında olan ya da refakat ettiğiniz biri için) aşağıdaki teşhis/klinik bulguları açıklığa kavuşturmak üzere bu genetik analizi yaptırmanızı tavsiye etmiştir:

İncelenmek istenilen hastalık adı doktor tarafından doldurulacaktır)

Araştırma materyali çoğunlukla kan örneğidir. Kan örneği alınması hasta için herhangi bir sağlık riski oluşturmamaktadır. Bazen kan alınan yerde bir yaralanmaya sebep olabilmekte veya nadiren sinir/damar hasarı oluşabilmektedir. Diğer bir risk ise numunelerin karıştırılmasıdır. Bu tür hataların oluşmaması için gerekli her türlü önlem alınmaktadır.

## SONUÇLARIN ÖNEM DERECEŚİ

Yapılacak genetik test sadece yukarıda belirtilen hastalık/endikasyon içindir. Bu test sizin ve/veya doğacak çocuklarınızın tamamen sağlıklı olacağını garantilemez. Test sonuçlarının normal bulunmasına rağmen genetik ya da genetik olmayan başka hastalıklar ortaya çıkabilir. Genetik testler diğer laboratuvar testlerine oranla yeni ve gelişmekte olan testlerdir. DNA tabanlı olarak yapılan bu testlerin çoğunluğu yurtdışı kaynaklı veri tabanları esas alınarak yapılmakta ve bu hastalıkların çoğunda Türk popülasyonu için tanımlanmış mutasyon profilleri ve/veya polimorfik özellikleri bulunmamaktadır. Bu nedenlerle tek gen hastalıklarının tanısında her zaman doğru ve kesin sonuçlara ulaşmak mümkün olmayabilir.

Yapıları gereği oldukça karmaşık olan bu testlerde yeterli hücre/DNA çoğalmasının sağlanamaması ve/veya sonucun hatalı çıkma olasılığı bulunmaktadır. Bireyin DNA'sında az görülen genetik varyasyonlar ya da testlerin komplike (detaylı-çok aşamalı) olmasından dolayı, elde edilen sonuçlar %100 doğrulukta olmayabilir. (Tüm laboratuvarlar için kabul edilebilir hata oranı yaklaşık 1000 örnekte 1 olarak bilinmektedir.) DNA yeterli olmadığında ve/veya tanının confirmasyonu gerektiğinde tekrar numune alımı gerekebilir.

Genetik testlerde canlı hücre sayısının/DNA miktarının istenilen düzeyde olması gerekmektedir. Yeterli hücre/DNA elde edilemediğinde ya da istenilen kalitede olmadığında yeniden örnek istenebilir ve test tekrar edilebilir (ücretsiz). Herhangi bir şüpheli bulgu varlığında anne-babadan ilave test yaptırılması önerilebilir (ücretli).

Test sonuçlarının alınması ile ilgili belirtilen süreler normal şartlarda ortalama test sonuçlanma zamanına göre verilmektedir. Hastaya ya da laboratuvara ait faktörler nedeniyle analizleriniz daha erken ya da daha geç sonuçlanabilir. Bu nedenle bildirilen test süresinin tahmini olarak verildiği ve sonuç almaya gelmeden mutlaka telefon edilmesi gerektiği unutulmamalıdır. Bazı durumlarda aile üyelerine yapılan genetik testlerde belirtilmiş olan biyolojik ilişkilerle, gerçek biyolojik ilişkilerin örtüşmediği durumlar ortaya çıkabilmektedir. Aile üyeleri analiz edildiğinde, sonuçların doğru bir şekilde yorumlanması, varsayılan ilişkileri doğruluğuna bağlıdır. Akrabalık durumlarında şüphe oluştuysa, bu konuda size ayrıca bir bilgilendirme yapılmayacaktır. Ancak istenilen testin tamamlanması kesinlikle gerekli ya da Yasal mevzuat gereği yapılmasının zorunlu olduğu durumlarda istisna yapılabilmektedir.

<sup>1</sup>Richards S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: A joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet. Med. 2015 May; 17(5):405-24.

Tanımlar ve Genel Bilgilendirme formunu okudum, anladım.

Hasta/Hasta Velisinin İmzası

(Lütfen dikkatlice okuyunuz)

“Genetik analizlerin yazılı açıklamasını aldım, okudum ve anladım. Hastalıkla ilgili açıklamalar tarafıma yapıldı.”

(Yukarıdaki ifade hasta/hasta vekili tarafından aynen yazılacaktır)

Hastalığın genetik temelleri, önlenmesi/tedavi olasılığı, planlanan genetik test(ler)in amacı, kapsamı ve önemi ve bununla birlikte kan örneğinin alınmasıyla ilgili tüm riskler hakkındaki açıklamalar tarafıma yapıldı. Tüm sorularıma cevap verildi ve yeteri kadar düşünme süresi tanındı.

Örneklerin alınması, saklanması ve yasal sürenin sonunda imha edilmesi işlemleri; 30808 sayılı Resmi Gazete’de yayımlanan “Kişisel Sağlık Verileri Hakkında Yönetmelik” hükümlerine uygun olarak Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi tarafından yürütülmesine onay veriyorum.

Gerekli görülürse, test sonuçları aile üyelerime bilgi vermek veya onları test etmek için kullanılabilir.

Hasta örneği ve test ile elde edilen verilerin yasal süreç boyunca saklanmasına onay veriyorum.

Test sonuçları aynı zamanda, genetik hastalıkların araştırılması, teşhis ve tedavisinin geliştirilmesi amacıyla kullanılabilir. Bu durumda kişisel veriler anonimleştirilir veya şifrelenir (rumuz verilir). Rumuz verilmiş veya anonimleştirilmiş test sonuçlarımın, bilimsel amaçlar için ve diğer hastalarda genetik değişikliklerin ve hastalıkların tanınmasını geliştirmek, kolaylaştırmak için istatistiki veri tabanında depolanıp kullanılmasına onay veriyorum.

Test sonuçları, doktorlar, bilim insanları ve araştırmacılar için, genetik hastalıkları araştırmak, tanıların ve tedavilerinin geliştirilmesi amacıyla yapılacak tıbbi araştırma ve çalışmalar için önemli bir dayanaktır. Kimlik bilgilerim yer almamak kaydıyla, veri tabanında depolanan sonuçların, doktorlar, bilim insanları ve araştırmacılarla paylaşılmasına ve işlenmesine onay veriyorum.

Aşağıdaki imzam ile, yukarıda bahsi geçen hastalık/klinik bulgular için genetik analize ve gerekli kan örneğinin alınmasına onay veriyorum. Herhangi bir gerekçe göstermeden, istediğim zaman tam veya kısmen onayımı geri alabileceğim ve test sonuçları hakkında bilgi almama hakkım (bilmeme hakkı) olduğu bana anlatılmıştır. Anonim olmayan test materyallerinin (toplanan tüm bileşenler dahil) ve o zamana kadar toplanmış tüm sonuçların imha edilmesini talep edebileceğimi biliyorum.

Anonimleştirme yapıldıktan sonra talebim üzerine anonim raporları ve örnek materyallerin imha edilemeyeceğini biliyorum. Dolayısıyla, anonimleştirme sonrasında rapor ve materyale ilişkin herhangi bir hakkın İstanbul Medipol Üniversitesi Genetik Değerlendirme Merkezi’ne ait olduğunu kabul ediyorum.

### Rastlantısal Bulgular

Anonimleştirme yapıldıktan sonra talebim üzerine anonim raporları ve örnek materyallerin imha edilemeyeceğini biliyorum. Dolayısıyla, anonimleştirme sonrasında rapor ve materyale ilişkin herhangi bir hakkın İstanbul Medipol Üniversitesi Genetik Değerlendirme Merkezi’ne ait olduğunu kabul ediyorum.

Evet  Hayır

Yukarıdaki açıklama ve bilgilendirme metinlerinin tamamını ve anlatılan riskleri okudum, anladım. Test yapılmasını kabul ediyorum.

Adı Soyadı, Tarih  
Hasta/Hasta Velisinin İmzası

Adı Soyadı, Tarih  
Doktorun İmzası