

Hasta Bilgileri		Gönderen Doktor Bilgileri	
Ad Soyad		Adı Soyadı	
Cinsiyet		Hastane / Merkez	
Doğum Tarihi		Bölüm	
Adres		Adres	
Telefon		Telefon	
E-Posta		E-posta	
Test Seçimi	☐ Tüm Ekzom Dizileme (WES) ☐ Tüm Genom Dizileme (WGS)		

Ekzom Analizi		Çalışma Türü	
Örnek Alım Tarihi / Saati		Solo Analiz	
Örnek Alım Yeri		Duo Analiz	Aile bireyleri için aşağıdaki alanları doldurunuz.)
Numune Türü	Kan (2 x 4ml EDTA)	Trio Analiz	Aile bireyleri için aşağıdaki alanları doldurunuz.)
	DNA (3-5 µg)		
	Diğer (.....)		

Aile Bireyleri Bilgileri		Doğum Tarihi	Hastalık Durumu
Baba Adı Soyadı			
Anne Adı Soyadı			
Kardeş - 1			
Kardeş -2			

KLİNİK BİLGİLER

(Bu formu her hasta için doldurunuz)

Klinik Endikasyon / Bulgular (Bu formu her hasta için doldurunuz)

Bulguların başlangıç yaşı	
Anne & baba akraba mı?	
Akraba ise yakınlığı	
Başka hasta akraba var ise açıklayınız	

Şüphelenilen Hastalıklar:

Şüphelenilen kalıtım modeli

☐	Otozomal çekinik	☐	Otozomal baskın	☐	X-e bağlı	☐	Bilinmiyor
--------------------------	------------------	--------------------------	-----------------	--------------------------	-----------	--------------------------	------------

(Varsa) Önceki Genetik Test Sonuçları:

AİLE AĞACI

(Aile hikayesi var ise doldurunuz)

A. NÖROLOJİ		B. DERİ VE İSKELET		E. MEABOLİZMA		I. ONKOLOJİ	
1. Davranış bozuklukları		1. İskelet		Anormal kreatin kinaz		Adenomatöz polip	
Otizm		Uzuv bozuklukları		Azalmış serum karnitin		Meme karsinomu	
Dikkat eksikliği		Omurga bozuklukları		Hiperalaninemi		Kolorektal karsinom	
Psikiyatrik hastalıklar		İskelet sistemi bozuklukları		Hipoglisemi		Lösemi	
2. Beyin görüntüleme		Eklem hipermobilitesi		Artmış bos laktat düzeyi		Miyelofibroz	
Abnormal cortical gyration		Çoklu eklem kasılmaları		Artmış serum piruvat		Akciğer neoplazmı	
Meylinasyon anomalisi		Polidaktili		Ketoiz		Cilt neoplazmı	
Korpus kallozum agenezi		Skolyoz		Laktik asidoz		Paragangliyom	
Beyin atrofi		Sindaktili		Organik asidüri		Feokromositom	
Serebellar hipoplazi		Yumru/çarpık ayak					
Heterotopi		2. Deri		F. ENDOKRİN		J. ÜRİNER	
Holoprosensefali		Tırnak bozuklukları		Diyabet		Renal morfoloji anomalisi	
Hidrocefali		Deri pigmentasyon bozukluğu		Hiperparatiroidizm		Üriner sistem anomalisi	
Lökodistrofi		Hiperekstensiv deri		Hipertiroidizm		Hidronefroz	
Lizensefali		İktiyoz		Hipoparatiroidizm		Renal agenezi	
3. Hareket bozuklukları				Hipotiroidizm		Renal kist	
Ataksi		C. AĞIZ VE KULAK		G. GÖZ		Renal tübüler fonksiyon boz.	
Chorea		Yarık dudak		Blefarospazm		K.ÜREME	
Distoni		Yarık damak		Katarakt		Genital organ anomalisi	
Parkinsonizm		İletim tipi işitme kaybı		Kolobom		Abnormal internal genitalia	
4. Nöromusküler bozukluklar		Dış kulak malformasyonları		Glokom		Hipogonadizm	
Hiperrefleksi		Hipodonti		Mikroftalmi		Hipospadias	
Kas hipertoni		Sensörinöral işitme kaybı		Nistagmus		Kısırlık	
Kas hipotonisi				Oftalmopleji			
Spastisite		D. KARDİOVASKÜLER		Optik atrofi			
5. Nöbet		Anjiyoödem		Ptosis		L. PRENATAL VE GELİŞME	
Febril nöbet		Aort dilatasyonu		Retinitis pigmentosa		Yüz anomalisi	
Fokal nöbet		Aritmi		Retinoblastom		Büyüme geriliği	
Jeneralize nöbetler		Atrial septal defekt		Strabismus		Hemihipertofi	
6. Diğer		Aort koarktasyonu		Görme bozukluğu		Hidrops fetalis	
Kraniyosinostoz		Dilate kardiomyopati				İntrauterin gelişme geriliği	
Demans		Hipertansiyon				Oligohidramnios	
Ensefalopati		Hipertrofik kardiomyopati		H. HEMATOLOJİ		Aşırı büyüme	
Makrosefali		Hipotansiyon		Hemoglobin anomalisi		Polihidramniyoz	
Mikrosefali		Lenfödem		Pıhtılaşma anomalisi		Erken doğum	
İnme		Kalp malformasyonları		Anemi		Boy kısalığı	
Zeka geriliği		Miyokard enfarktüsü		Nötropeni		Boy uzunluğu	
Gelişme geriliği		Stroke		Pansitopeni			
		Fallot tetralojisi		Splenomegali			
		Vaskülit		Trombositopeni			
		Ventriküler septal defekt					

Hasta için geçerli klinik bulguları işaretleyiniz

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.

Sonuç Raporları Ekzom/genom analizinde sonuçlarınız referans insan genomu ile eşleştirilip karşılaştırılmaktadır. Elde edilen verilerden her zaman kesin tanıya ulaşılamamaktadır. ISO 15189 Tıbbi Laboratuvar akreditasyonuna sahip 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 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 ediliş sebebini açıklamaya yönelik yapılacağı unutulmamalıdır. Test sonuçları ek testlerin dikkate alınması gerektiğini gösterebilir. Yapılan testin bir dizi laboratuvar işlemi gerektirdiği hatırd tutulmalıdır. 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 yürütebilmek 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 dosyanın içeriğini onayladığını ifade eder. Hekimi tarafından da imzalanarak teslim edilir. Hekiminiz 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

Numune Örneği: 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.

Saklama Onayı

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

Kullanma Onayı

Test sonuçları, hekimler, bilim adamları ve araştırmacılar için, genetik hastalıkları araştırmak ve tanıların ve tedavilerinin geliştirilmesi amacıyla önemli bir kaynaktır. Bu durumda kişisel veriler anonimleştirilir ve/veya şifrelenir. Anonim olmayan test verilerinin imha edilmesini istediğiniz an talep edebilirsiniz. Anonimleştirme sonrasında ise veri ve materyale ilişkin haklar Nesiller Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi'ne ait olacaktır.

Test sonuçlarımın, bu doğrultuda; bilimsel amaçlı olarak, hastalıkların tanımlanmasını geliştirmek ve kolaylaştırmak için ve istatistiksel bilgi sağlama amaçlı veri tabanında saklanıp kullanılmasına onay veriyorum.

☐ Kabul ediyorum.☐ Kabul ediyorum.☐ Kabul etmiyorum, yasal yükümlülükler ortadan kalkınca numunelerim imha edilsin.☐ Kabul etmiyorum, yalnızca tarafımca onayı verilen ek çalışmalar için kullanılmak amacıyla saklansın.

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 Tercihi: Tüm genetik veriler kişiseldir ve üçüncü şahıslarla paylaşılamaz. Merkezimizde sadece test isteğini yapan hekiminize e-posta ile ön bilgilendirme yapılmaktadır. 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:

Literatüre eklenecek yeni gen ve varyant bilgileri göz önünde bulundurularak verilerimin yeniden analiz edilip genetik danışmanlık¹ almak için benimle temasa geçilmesine izin veriyorum.

☐ Evet, 6 ayda bir verilerimin yeniden değerlendirilmesini istiyorum☐ Evet, yılda bir kez verilerimin tekrar değerlendirilmesini istiyorum.☐ Hayır, danışmanlık hizmetinden yararlanmak istemiyorum.

¹ Tekrar genetik danışmanlıklarda, indirimli fiyat uygulanmaktadır. Bilgi alınız.

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.

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.

	Hasta / Velisi	Görevli Hekim
Adı Soyadı		
Tarih		
İmza		