



nesiller
GENETİK HASTALIKLAR
DEĞERLENDİRME
MERKEZİ

TEST İSTEM VE HASTA BİLGİLENDİRME ONAM FORMU

BARKOD

HASTA BİLGİLERİ

Adı ve Soyadı	Doğum Tarihi (G/A/Y)	T.C. Kimlik No	Cinsiyet
	/ /		☐ K ☐ E
Adres	İletişim Bilgisi		
	Telefon		
	E-Posta		

HASTAYA AİT KLİNİK BİLGİ

Endikasyonu
Aile Öyküsü (Hastanın 1. ve 2. derece akrabalarında genetik hastalık / engelli çocuk)
Özel İstek

YAPILACAK / ÇALIŞILACAK TEST BİLGİSİ

NUMUNE TÜRÜ: ☐ Heparinli Kan ☐ EDTA'lı Kan ☐ Koryon Villus (CVS) ☐ Amniyon Sıvısı ☐ Abort Materyali ☐ Kordosentez

☐ Diğer

SİTOGENETİK / MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER

☐ Kromozom Analizi*	☐ Hızlı Anöploidi FISH (13,18,21,X,Y)	☐ Kromozom Analizi + Hızlı Anöploidi FISH (13,18,21,X,Y)
☐ SPERM FISH	☐ DNA Fragmantasyon/Hasar Testi (Tunel)	☐ Mikrodelesyon SRY FISH
☐ FISH (belirtiniz)	☐ Moleküler Karyotipleme (MikroArray)*	☐ Diğer

MOLEKÜLER GENETİK

☐ QF (13,18,21,X,Y)	☐ Ailese Akdeniz Ateşi FMF (122 mutasyon)	☐ Spinal Musküler Atrofi (SMA) SMN1-SMN2 MLPA (Delesyon/Duplikasyon)	☐ Embriyo Arrest Paneli (30+ gen)
☐ QF (13,18,21,X,Y)*	☐ Behçet Hastalığı HLA B51	☐ Spinal Musküler Atrofi (SMA) SMN1-SMN2 Tüm Gen	☐ Mutasyon Doğrulama*
☐ DNA Profilleme (Kimliklendirme)	☐ Hemokromatoz (HFE) -3 mutasyon (C282Y,H63D,S65C)	☐ DMD/BMD MLPA Analizi Delesyon/Duplikasyon	☐ NIPT Temel Panel (Detaylı bilgi için iletişime geçiniz)
☐ Trombofil Paneli - 4 mutasyon (Faktör II G20210A / Faktör V Leiden MTHFR A1298C ve C677T)	☐ Alfa Talasemi HBA-Tüm Gen	☐ DMD/BMD Tüm Gen	☐ NIPT Geniş Panel (Detaylı bilgi için iletişime geçiniz)
☐ Trombofil Paneli - 6 mutasyon (Faktör II G20210A / Faktör V Leiden MTHFR A1298C ve C677T / PAI-1 Faktör XIII)	☐ Alfa Talasemi HBA1-HBA2 MLPA (Delesyon/Duplikasyon)	☐ Y Kromozom Mikrodeleskiyon Analizi (20 STR)	☐ Tüm Ekzom Sekanslama (WES) (Lütfen ayrıntılı onam formu isteyiniz)
☐ Kardiyovasküler Risk Paneli (12 Mutasyon)	☐ Beta Talasemi - HBB Tüm Gen	☐ BRCA 1-2 MLPA (Delesyon/Duplikasyon)	☐ Tüm Genom Sekanslama (WGS) (Lütfen ayrıntılı onam formu isteyiniz)
☐ Osteoporoz Paneli -6 Mutasyon (VDR FOK1/VDR IVS8/CTR/COL1A1 ESR1/ESR1 IVS1)	☐ Beta Talasemi - HBB MLPA (Delesyon/Duplikasyon)	☐ BRCA 1-2 Tüm Gen Dizi Analizi	* Maternal Kontaminasyon: Prenatal örneklerle birlikte, maternal kontaminasyonu dışlamak amacıyla EDTA'lı anne kanı da iletilmelidir.
☐ Ailese Akdeniz Ateşi FMF (12 mutasyon)	☐ Kistik Fibrozis (CFTR) Tüm Gen	☐ NGS Focus Herediter Kanseri Paneli (113+ Gen)	☐ Diğer
	☐ Kistik Fibrozis (CFTR) MLPA Analizi	☐ Kadın İnfertilite Paneli (105+ gen)	Çalışılan diğer genetik testler için lütfen iletişime geçiniz.
	☐ Fragile X Sendromu (FMR1) CGG Tekrar Analizi	☐ Erkek İnfertilite Paneli (140+ gen)	

DOKTOR BİLGİSİ

Klinik Adı	Doktor Adı	Telefon	E-Posta
------------	------------	---------	---------

BİLGİLENDİRME METNİ

- Yapılacak genetik test sadece yukarıda belirtilen hastalık/endikasyon için geçerlidir. Bu test, bireyin tüm genetik yapısı veya diğer hastalıklar hakkında bilgi vermez. Test sonuçları normal bulunsu dahi hastada genetik ya da genetik olmayan başka hastalıklar ortaya çıkabilir.
- Alınan numune araştırılmakta olan hastalığın veya hastalık yatkınlığının veya merkezimize başvuru nedeni olan durumunuzun aydınlatılması için her türlü genetik test, DNA ve dokunun saklanması amacı ile alınmaktadır. Gereği halinde kimlik bilgileri saklı kalmak koşulu ile elde edilen verilerin bilimsel çalışmalarda kullanılabilecektir.
- Teslim edilen numunenin, gereği halinde tamamının veya bir kısmının yurtiçi ya da yurtdışında bir merkezde analizlerinin yapılması gerekebilir.
- 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 doğruluk çalışılan metoda, çalışana, klinik tanıya ve istenen testin doğasına göre değişebilmektedir.
- Yapıları gereği oldukça karmaşık olan genetik testlerde yeterli hücre/DNA çoğalmasının sağlanamaması ve çok küçük de olsa sonucun hatalı olma olasılığı bulunmaktadır. Bu nedenle testin iyi çalışmaması veya sonucun yanlış negatif/pozitif sonuç verme ihtimali küçük de olsa vardır.
- Genetik testlerde canlı hücre sayısının istenilen düzeyde olması gerekmektedir. Kültür çalışmaları ile yeterli hücre elde edilemediğinde, hazırlanan preparatlar istenilen kalitede olmadığında ya da mikrobiyal enfeksiyon söz konusu olduğunda yeniden örnek istenebilir ve test tekrar edilebilir. Herhangi bir şüpheli bulgu varlığında, gelen materyalde yeni bir yöntemle ek ücret ile çalışma yapılması önerilebilir.
- Belirtilen süreler normal şartlarda ortalama test sonuçlanma zamanına göre verilmektedir. Hastaya ya da laboratuvara ait faktörler nedeniyle analizler daha erken ya da daha geç sonuçlanabilir. Bu nedenle bildirilen test süresinin tahmini olarak verildiği unutulmamalıdır. Testlerin sonuçlanma süreleri 1-6 hafta arasında değişebilmektedir.
- Sonuçların farklı bir genetik tanı yöntemiyle doğrulanması gerektiği durumlar olabilir. Hekim tarafından istenen ek çalışmalar da ayrı onaya ve ek ücrete tabidir.
- Bazı durumlarda aile üyelerine yapılan genetik testlerde belirtilmiş olan biyolojik ilişkilerle gerçek biyolojik ilişkilerin örtüşmediği ortaya çıkabilmektedir.
- Bazı testlerde kullanılan metotlar tanısal test olarak kabul edilmiş yöntemler değildir. Bu tür testler, sadece, ülkemizde değil, tüm dünyada çoğunlukla alternatifi olmadığından kullanılmak zorunda kalmaktadır. Ancak, bu testler güvenilirlik düzeyleri bilim camialarınca tanımlanmış tarama testlerdir. Bu tür metotlar gereği halinde merkezimizi tarafından uygulanabilecektir.
- Prenatal genetik tanı için gönderilen örnekler, yeniden alınması mümkün olmayan örneklerdir. Sitogenetik testlerde, alınan örneklerde yeterli hücre veya dokunun bulunmaması, hücrelerin çoğalmaması veya enfekte olması nedeniyle çalışma yapılamayabilir. Bazı durumlarda ise hücrelerde üreme olsa da yeterli kromozom kalitesi elde edilemeyebilir, bu da incelemelerin yeterli sonuç vermemesiyle sonuçlanabilir. Bu durumlarda tekrar örnek alınması gerekebilir; ancak prenatal örneklerin alınma zorluğu nedeniyle yeniden numune alınamayabilir. Prenatal örneklerin, numune kaynaklı üreme olmaması ya da analiz edilememesi durumunda Nesiller Genetik sorumlu tutulmayacaktır.
- Testin yapılabilmesi ve güvenilirliği ancak numunenin uygun koşullarda alınması ve saklanması halinde mümkündür. Bu nedenle, başka bir merkez tarafından alınan numunenin sorumluluğu Nesiller Genetik'e ait değildir.
- Nesiller Genetik'e analiz için kurye veya kargo yoluyla gönderilen örnekler, nadiren de olsa öngörülemeyen durumlar nedeniyle gecikme yaşayabilir ve taşıma sırasında hasar görme riski taşıyabilir. Kargo sırasında örneklerin kaybolma olasılığı son derece düşük olmakla birlikte, az da olsa mümkündür. Nesiller Genetik, taşıma sürecinde meydana gelebilecek herhangi bir kayıp veya hasardan sorumlu tutulamaz.

ONAM METNİ

- Şahsıma ve/veya çocuğuma uygulanan genetik testin endikasyonlarını, amacını, özelliklerini, doğruluk ve sınırlamalarını tam olarak anladım.
- Test sürecinde karşılaşılabileceğim riskler ve testin sınırları ile ilgili bilgi aldım. Genetik tanı ile ilgili konularda yapılacak olan tüm işlemlerde sorumluluğun bana ait olduğunu, yukarıdaki bilgileri okuyup anladıktan sonra hiçbir etki altında kalmadan kabul ediyorum.
- Tüm sorularıma cevap aldım ve sonucun çıkması için ne kadar süreye ihtiyacım olduğunu biliyorum.
- Test hakkında başka soru veya endişe olması durumunda iletişime geçebileceğim kişi hakkında bilgilendirildim.
- Bu formdaki bütün bilgileri doğru bir şekilde doldurduğumu ve eksik ya da yanlış bilgilerin kendi sorumluluğumda olduğunu kabul ediyorum.
- Test sonuçlarımın aşağıda imzası bulunan hekimimle paylaşılmasını kabul ediyorum.
- Genetik testi sonucunu aldıktan sonra genetik danışmanlık alma hakkım olduğunu biliyorum.
- Burada attığım imza ile genetik testlerimin yapılması, materyalinin saklanması ve gereği halinde, kimlik bilgilerimin saklı kalması koşulu ile, elde edilen verilerin ve görsellerin Nesiller Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi tarafından organize edilen veya desteklenen bilimsel çalışmalarda kullanılmasını kabul ediyorum ve bu onayı verirken bu metni okuduğumu, anladığımı ve kabul ettiğimi de tasdik ediyorum.

6698 Sayılı Kişisel Verilerin Koruma Kanununa göre bilgilerimin yönetimi ve yayımlanması ile ilgili aşağıdaki bilgileri okuduğumu ve anladığımı kabul ediyorum: Nesiller Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, yasal olarak uygulanabilir anlaşmalar yoluyla, laboratuvar faaliyetlerinin yerine getirilmesi sırasında elde edilen veya oluşturulan tüm hasta bilgilerinin yönetiminden sorumludur. Hasta bilgilerinin yönetimi gizlilik ve mahremiyeti içermektedir. Laboratuvarımız, kamuya açıklamak istediği bilgiler konusunda müşteriyi ve/veya hastayı önceden bildirmektedir. Müşterinin ve/veya hastanın kamuya açık hale getirdiği bilgiler dışında veya laboratuvar ile hasta arasında mutabık kalındığında (örneğin şikayetlere yanıt vermek amacıyla), diğer tüm bilgiler özel bilgi olarak dikkate alınır ve gizli olarak kabul edilmektedir. Laboratuvarımız, kanunen gizli bilgileri yayımlaması istendiğinde veya sözleşmeye dayalı düzenlemelerle yetkilendirildiğinde, kanunen yasaklanmadığı sürece, ilgili hastaya yayımlanan bilgiler hakkında bilgi vermektedir. Hasta hakkında hasta dışında bir kaynaktan (örneğin şikayetçi, düzenleyici) gelen bilgiler laboratuvarımız tarafından gizli tutulmaktadır. Kaynağın kimliği laboratuvarımız tarafından gizli tutulmakta ve kaynak ile mutabık kalınmadıkça hasta ile paylaşılmamaktadır.

Yukarıdaki yazının tamamını ve anlatılan riskleri okudum, anladım. Bu bilgiler ışığında test yapılmasını ve kişisel verilerimin belirtilen amaçlar doğrultusunda işlenmesini onaylıyorum.

Hasta / Velisi (Adı / Soyadı / İmza)

Tarih (G/A/Y)

Doktor (Adı / Soyadı / İmza)

..... / /