

## HASTA BİLGİLERİ

Ad soyad:\*

TC Kimlik No:\*

Doğum tarihi: \* | | / | | / | | | | |  
gün ay yılCinsiyet : Kadın  Erkek 

TC Kimlik No:\*

Telefon No :\*

Adres :\*

e-mail :\*

## DOKTOR BİLGİLERİ

Dr. Ad soyad:\*

Dr. Telefonu:\*

Dr. e-mail :\*

Dr. Kurumu:\*

Kaşe/İmza :

## NUMUNE BİLGİLERİ

- 
- Periferik Kan (5-10 ml EDAT'lı tüp)
- 
- 
- DNA ( En az 2 µg)
- 
- 
- Diğer

Alım Tarihi ve Saati :

Kabul Tarihi ve Saati :

## TEST İÇERİĞİ

## TEST ADI

## ÖRNEK TİPİ

- 
- Tüm Ekzom Dizileme (WES)
- 
- Postnatal
- 
- Prenatal
- 
- 
- Tüm Genom Dizileme (WGS)
- 
- Postnatal
- 
- Prenatal

## ÇALIŞMA TÜRÜ

- 
- SOLO
- 
- 
- DUO (Aile bireyleri için aşağıdaki alanları doldurunuz.)
- 
- 
- TRİO (Aile bireyleri için aşağıdaki alanları doldurunuz.)

## AİLE BİREYLERİ BİLGİLERİ

BABA ADI/SOYADI T.C. NO DOĞUM TARİHİ	ETKİLENMİŞ İSE BULGULARI / TANI VAR İSE KALITSAL HASTALIK İSMİ
ANNE ADI/SOYADI T.C. NO DOĞUM TARİHİ	
KARDEŞ /DİĞER	

KLİNİK ENDİKASYON BULGULAR	BAŞLICA BULGULAR ve BAŞLANGIÇ YAŞI :	1. 2. 3. 4.
	OLGU ETKİLENMEMİŞ İSE İŞARETLEYİNİZ :	<input type="checkbox"/>
	ETKİLENMİŞ KARDEŞ :	<input type="checkbox"/> VAR <input type="checkbox"/> YOK

### ANAMNEZ, FİZİK MUAYENE ve TEST SONUÇLARI:

YAKINMA:.....

F/M:.....

Boy: ( ..... cm) ( ..... p) VA: ( ..... kg) ( ..... p) BÇ: ( ..... cm) ( ..... p)

Dismorfik Özellikler:.....

Nörolojik Bulgular:.....

Ekstremitte Bulguları:.....

Genital Bulgular:.....

EK BULGU: .....

### TEST SONUÇLARI:

Göz Muayenesi : .....

İşitme Testi:.....

Ekokardiyografi:.....

Ultrasonografi:.....

Manyetik Rezanans Görüntüleme:.....

Metabolik Testler:.....

Genetik Testler:.....

Diğer Testler:.....

### SOYAĞACI :

AKRABA EVLİLİĞİ :  VAR  YOK AYNI KÖY:  ANNE KÖKEN: BABA KÖKEN:

### TÜM EKZOM DİZİLEME (WHOLE EXOME SEQUENCING) / TÜM GENOM DİZİLEME (WHOLE GENOME SEQUENCING) TESTLERİ İLE İLGİLİ BİLGİLER

#### Tüm Ekzom/Genom Dizi Analizi Nedir?

Genom, bir canlının kalıtsal materyaline verilen isimdir. Vücut fonksiyonlarını düzgün bir şekilde yerine getirmek amacı ile ihtiyaç duyulan proteinleri kodlayan genlerin DNA dizilerinin tamamına ekzom adı verilir. Ekzom dışında kalan genom bölgeleri, genlerin aktivitesini düzenlemekte rol alır. DNA dizisindeki değişiklikler hastalıklara sebep olabilir. Hastalık yapıcı DNA değişikliklerinin çoğunluğunun protein kodlayan bölgelerde meydana geldiği bilinse de bu bölgeler dışında meydana gelen değişimler de hastalıklara yol açabilir.

Tüm ekzom dizileme ile protein kodlayan bölgelerin dizisi, tüm genom dizileme ile DNA dizisindeki protein kodlayan ve bunun dışında kalan bölgelerin dizisi Yeni Nesil Dizileme (Next Generation Sequencing) teknolojisi ile elde edilerek, referans insan genomu ile karşılaştırılır. Sonrasında biyoinformatik analizler ile şüphelenilen hastalığın/endikasyonun nedeni olabilecek genetik değişiklikler değerlendirilir.

#### Sonuçlar

Tüm ekzom/genom analizinde sonuçlarınız referans insan genomu ile eşleştirilip karşılaştırılmaktadır. Elde edilen verilerden her zaman kesin tanıya ulaşılamamaktadır. Analiz sonuçları değerlendirilirken, klinik ve biyoinformatik veritabanlarından faydalanılarak veri analizi tamamlanmaktadır. Bu test raporlarında, ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) kriterlerine göre sınıflandırılmış, hastalık/endikasyon ile ilişkili olduğu düşünülen Patolojik (hastalık yapıcı), Olası Patolojik veya Klinik Önemi Kesin Bilinmeyen Varyantlar (değişiklikler) listelenmektedir. Ayrıca, Klinik Önemi Kesin Bilinmeyen Varyantlar kendi içinde "Güçlü Klinik Önemi Kesin Bilinmeyen Varyantlar ve Zayıf Klinik Önemi Kesin Bilinmeyen Varyantlar" olarak sınıflandırılmaktadır. Sonuçların genetik danışma eşliğinde verilmesi uygundur.

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

**Olası patolojik:** Olası patolojik sonuç, güncel bilimsel verilere dayanarak hastanın klinik bulgularına neden olduğu kesinleşmemiş ancak testi yapılan kişinin bulgularını açıklama ihtimali olan veya hastalık yapma ihtimali olduğu düşünülen 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.

**Klinik Önemi Kesin Bilinmeyen Varyantlar:** Klinik önemi kesin bilinmeyen varyant sonucu, 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 analiz amaçlı düzenli kontrol gerekebilir. Bu ve yeni, ek test (örneğin anne-baba ve diğer aile bireyleri) veya analiz isteminin yapılması takip eden hekimin sorumluluğundadır ve ayrı onaya tabidir. Verilerin yeniden değerlendirilmesi ek mali yükümlülükler getirebilir.

Test sonuçlarının kişide oluşturabileceği kaygı ve psikolojik durumlardan Özel Omega-Pro Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi sorumlu değildir.

#### Tesadüfi Bulgular

Tüm ekzom/genom testlerinde aynı anda birçok gen analiz edilir, bunun sonucunda hastanın mevcut belirti ve bulgularıyla ilişkili olmayan bazı değişiklikler saptanabilir. Bu değişikliklerin diğer aile bireyleri için de risk yaratabileceği göz önünde bulundurulmalıdır. Bu tür değişikliklere tesadüfi (rastlantısal) bulgular denir. Tesadüfi bulgular yalnızca hastanın onayı olduğunda incelenmekte ve raporlanmaktadır. İndeks olgularda tanımlanan tesadüfi bulguların diğer aile bireylerinde incelenmesi ayrı onaya tabidir. Bu sonuçların kişide oluşturabileceği psikolojik durumlardan Özel Omega-Pro Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi sorumlu değildir.

#### 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

Yapılması planlanan genetik testin, aşağıda açıklanan nedenlerle, hastanın klinik bulgularında sorumlu genetik değişikliği saptamaması mümkündür. Test sonuçlarının hastalığa neden olan değişikliği açıklayamadığı ve normal olarak yorumlandığı hallerde hasta da genetik ve/veya genetik olmayan başka hastalıklar dışlanamamaktadır. Bu test; testi yaptıran kişilerin, diğer aile üyelerinin ve/veya doğacak çocuklarının tamamen sağlıklı olacağını garantiemez.

Tüm ekzom/genom dizileme testi, mevcut teknik kısıtlamalar nedeniyle hedeflenen tüm bölgeleri tamamen kapsamayabilir, hastalık yapıcı değişiklikleri tamamen dışlayamayabilir ve her tip genetik değişikliği analiz edemez. Ekzon, ekzon-intron bileşkesindeki nokta mutasyonları ve küçük delesyon/duplikasyonları tespit edilebilirken; incelenemeyen bölgelerdeki (regülatör, promotör, derin intronik vs.) değişimleri, büyük delesyon/duplikasyonları, kompleks yeniden düzenlenmeleri, dengeli translokasyonları, tekrarlayan dizi bölgelerini, kopya sayısı değişimlerini, mozaizimleri, mitokondriyal DNA mutasyonlarını, metilasyon bozuklukları gibi epigenetik değişimleri tespit edemez. Ekzon-intron bileşke bölgesinin kapsam ve okunma derinlikleri değişkenlik gösterebilir.

DNA tabanlı olarak yapılan bu testin biyoinformatik analizlerinin tamamına yakını yurtdışı kaynaklı veritabanları esas alınarak yapılmakta ve bu hastalıkların çoğunda ülkemiz nüfusu için tanımlanmış mutasyon profilleri ve/veya polimorfik özellikleri çok az bulunmakta ya da bulunmamaktadır. Nadir polimorfizmler yanlış pozitif/negatifliği yol açabilir. Bu nedenle pozitif/negatif sonuçların klinik bulgular doğrultusunda, test yapılan kişiyi takip eden hekim tarafından değerlendirilmesi ve gerekli görüldüğü takdirde diğer tanı yöntemleri ile doğrulanması gerekmektedir.

Bu testin doğruluğu, daha önceki kemik iliği nakli, yakın tarihli kan transfüzyonu ve DNA'yı etkileyebilecek diğer tedavi yöntemlerinden etkilenebilir. Test için elde edilen DNA, germ hücrelerinden değil, kan hücrelerinden elde edildiği için çok nadir de olsa kimerizme bağlı sonuç farklılıkları saptanabilir.

Sonuçların yorumlanması güncel genetik verilere dayanmaktadır. Gelecekte güncel bilgiler ile yeniden analiz sonrası sonuçların değişmesi mümkündür. Yapılan genetik testin sadece bu formda hekiminiz tarafından belirtilen hastalık/endikasyon için olduğu, analiz ve raporlamanın belirtilen sebebi açıklamaya yönelik yapılacağı unutulmamalıdır. Tüm ekzom/genom testinden elde edilen sonuçları doğru bir şekilde yorumlayabilmek için doğru klinik bilgiler, önceden yapılmış tüm testlerin sonuçları ve aile öyküsü oldukça önemlidir. Sağlanan bilgiler yanlış ve/veya eksikse sonuçların yanlış yorumlanması meydana gelebilir. 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 analizlerin yapılabilmesi için Genetik Değerlendirme Merkezimiz, yasal olarak onayınıza ihtiyaç duymaktadır. Tüm ekzom/genom dizi analizi için hastadan veya velisinden/yasal olarak yetkilendirilmiş bir yakından yazılı onay alınması ve formun imzalanması zorunlu dur. Bu form; hasta/yasal vasisi tarafından imzalanmış haliyle geçerlilik kazanır ve imza atan hastanın bu 4 sayfalık 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.

### 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 olası sinir-damar hasarı oluşması dışında bilinen sağlık riski yok kabul edilebilir. Alınan örneğin veya DNA örneğinin yeterli olmaması durumunda veya tanının doğrulanması için yeniden örnek alımı gerekebilir ve test tekrar edilebilir. Yeterli DNA ikincil ürünleri elde edilememesi ve/veya istenilen kaliteye ulaşılamayan durumlarda yeniden örnek istenebilir. İlk analiz sonrasında herhangi bir bulgu saptanması veya taşıyıcılık analizi gerektiğinde anne, baba ve/veya diğer aile üyelerinden ilave test yapılması önerilebilir.

**Sonuçlanma Süresi:** Testlerin sonuçlandırılmasında web sitemizde bulunan veya bilgi aldığınız hekim/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 aşılabilir.

Kalan kan örneğiniz saklanacak veya yasal saklama süresinin sonunda yok edilecektir. 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.

- Kabul ediyorum.
- Kabul etmiyorum, yasal yükümlülükler ortadan kalkınca numunelerim imha edilsin.

Test sonuçları; hekimler, bilim adamları ve araştırmacılar için, genetik hastalıkları araştırmak, 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 Özel Omega-Pro Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi'ne ait olacaktır.

Test sonuçları, 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 etmiyorum, yalnızca tarafımda onayı verilen ek çalışmalar için kullanılmak amacıyla saklansın.

Hekimin 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

Tüm genetik veriler kişiseldir ve üçüncü şahıslarla paylaşılmaz. 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 hekimlerinizde, size veya yetkilendireceğiniz başka bir kişiye ulaştırılabilir. Bunun için yetkilendirme isteğinizi el yazınızla belirtmeniz gerekmektedir.

### Sonuçla İlgili Bilgi Alma Yetkisi:

### Hastanın veya Velayet Sahibinin Onayı

Tüm ekzom/genom dizileme ile ilgili bilgi edindim, yazılı bir açıklamasını aldım, okudum/birine okuttum 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. Kan örneğimin genetik testini, kendi laboratuvarında yapması ya da gerekli görüldüğü takdirde yurt içi veya yurt dışında bir laboratuvarında yaptırması için Özel Omega Genetik GHDM'ye onay veriyorum.

Yazıdaki tıbbi terimler açıklanarak soru sormak ve karar vermek için yeterli süre tanıdı. İstedğim zaman ek bilgi talebinde bulunma hakkına sahip olduğumu biliyorum. DNA tabanlı testlerin karmaşıklığı ve test sonuçlarının önemi nedeniyle, sonuçlarımla hekimler aracılığıyla rapor edileceğini ve test sonuçları için hekimlerle iletişime geçmem gerektiğini kabul ediyorum.

Genetik tanı ile ilgili konulardaki sorumlulukların bana ait olduğunun bilincinde olduğumu, hiçbir tehdit, maddi ve 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 /Velisi Adı / Soyadı/ İmza :

Tarih : \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Sahit Adı / Soyadı/ İmza :

Tarih : \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Doktor Kaşe/İmza :