



EuroGene® GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

Anamnez & Onam Formu
Tüm Ekzom Dizileme / Whole Exom Sequencing (WES) Testleri İçin

HASTA BİLGİLERİ

T.C. Kimlik No.

Cinsiyet

☐ Kadın ☐ Erkek

Adı Soyadı

Doğum Tarihi

Numune Alım Tarihi

Cep Telefonu

GÖNDERİLEN MATERYAL

- ☐ Kan EDTA
☐ CVS Materyali
☐ Kemik İliği
☐ Doku
☐ Kan Heparin
☐ Abort Materyali
☐ Amniyon Sıvısı
☐ Diğer

KLİNİK BİLGİ VE BULGULAR

TANI / ÖNTANI:

KLİNİK ENDİKASYON / BULGULAR:

AİLE ÖYKÜSÜ / AKRABA EVLİLİĞİ (HASTANIN 1. VE 2. DERECE AKRABALARINDA
GENETİK HASTALIKLAR):

EuroGene®

@ info@eurogene.com.tr

+90 (242) 349 60 07

Yeşilova Mah. Aspendos Blv.
200 / 101 Muratpaşa, Antalya

in /eurogene@-türkiye

Altagen A.Ş. kuruluşudur.





EuroGene® GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

Anamnez & Onam Formu

Tüm Ekzom Dizileme / Whole Exom Sequencing (WES) Testleri İçin

Ekzom Testi 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 belirlemektedir. Tüm genom dizileme ile genomun tamamındaki değişiklikler belirlenmektedir.

Rapor Detayları:

Ekzom/genom analizinde sonuçlarınız referans insan genomu ile eşleştirilip karşılaştırılmaktadır. Elde edilen verilerden her zaman kesin tanıya ulaşamamaktadır. Genetik tanı merkezimizde, analiz sonuçları değerlendirilirken, klinik ve biyoinformatik veri tabanlarından faydalanılarak veri analizi tamamlanmaktadır. Ekzom/genom analizi 3 şekilde sonuçlanabilir:

1. Pozitif: Pozitif sonuç güncel bilimsel verilere dayanarak hastanın klinik bulgularına neden olan hastalık yapıcı varyant/varyantların tespit edildiğini gösterir.
2. 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.
3. 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 anesteziyen 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 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.

EuroGene®

@ info@eurogene.com.tr

+90 (242) 349 60 07

Yeşilova Mah. Aspendos Blv.
200 / 101 Muratpaşa, Antalya

in /eurogene@-türkiye

Altigen A.Ş. kuruluşudur.





EuroGene® GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

Anamnez & Onam Formu

Tüm Ekzom Dizileme / Whole Exom Sequencing (WES) Testleri İçin

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 edilmiş sebebinin açıklamaya yönelik yapılacağı unutulmamalıdır. 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 analizleri yasal olarak yürütebilmek için Genetik Değerlendirme 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 onam formunun 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. Homopolimer bölgelerindeki (aynı nükleotidin birden fazla kez tekrar ettiği bölgeler) insersiyon / delesyonlar bu yöntem ile tespit edilemeyebilir. Tespit edilen tüm bulguların da farklı yöntemle doğrulanması gerekebilir. Analiz, klinik bulgular eşliğinde değerlendirilmeli, gerekli görülürse farklı bir yöntemle doğrulanmalıdır. Bu test, her test gibi kendi teknik özellikleri / kısıtlamaları dahilinde belirli bir duyarlılık ve özgüllükte tanı değerine sahip olup, yalancı negatiflik veya pozitiflik olasılığı mevcuttur. Yüksek sekans homolojisine sahip genlerin analizinde önemli zorluklar vardır. Genin tamamı veya bir kısmı, veri kalitesine güven verecek şekilde yeterince yakalanamayabilir veya dizilenemeyebilir. Psödogenler veya yüksek homolojiye sahip bölgeler, yanlış eşleşmiş okumalar nedeniyle yanlış pozitif ve/veya yanlış negatif sonuçlara yol açabilir. Dizi benzerliğinin yüksek derecesi nedeniyle gene özgü Sanger dizileme primerlerini tasarlamak zor olabilir. Bu nedenle MLPA ya da long-range PCR gibi ek yöntemler gerekli olabilir.

İncelenen Materyal:

Genetik Test, kalıtsal maddeyi (DNA) araştırmayı amaçlamaktadır. Bu amaçla kullanılan örnek, çoğunlukla periferik kan örneğidir ama farlı dokulardan da inceleme yapılabilir. 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 ulaşılamayan durumlarda yeniden örnek istenebilir.

Raporlanma 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.

EuroGene®

@ info@eurogene.com.tr

+90 (242) 349 60 07

Yeşilova Mah. Aspendos Blv.
200 / 101 Muratpaşa, Antalya

in /eurogene@-türkiye

Altigen A.Ş. kuruluşudur.





EuroGene® GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

Anamnez & Onam Formu Tüm Ekzom Dizileme / Whole Exom Sequencing (WES) Testleri İçin

Benim veya vekalet ettiğim aile ferdimin, hekim tarafından çalışılması istenen genetik analizin ve bu amaçla yapılacak olan laboratuvar tetkikleri, test çözünürlük, 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 ihtimalleri, materyalin uygun olmaması, ilaç kullanımı, kişisel ve hücrel faktörler yada laboratuvar kaynaklı kültür başarısızlığı ve sonuç verilememesi, sonuç süresi gecikmesi gibi nadirde olsa ortaya çıkabilecek durumlar tarafıma anlatıldı. Yazıdaki tıbbi terimler açıklanarak soru sormak ve karar vermek için yeterli süre tanındı. Bu yazıyı okudum (veya sorumlu tarafından bana okundu) ve anladım. Örneğimin yönetmeliğe uygun saklanmasına, testi isteyen veya muayene edildiğim hekimler ve rapor teslimi için yetkilendirdiğim kişi ile paylaşılmasına izin veriyorum.

Örneğim, sonuçlarım ve bilgilerimin kimliğim anonimleştirilerek eğitim, bilimsel araştırma, test doğrulama amacıyla kullanılmasına

İZİN VERİYORUM / İZİN VERMİYORUM

Tüm genetik veriler kişisel onayım dahilinde bu belgede belirtilen amaçlar doğrultusunda sizin tarafınızdan işlenmekte, kayıt altına alınmakta ve saklanmaktadır. İlgili mevzuatta ve bu belgede belirtilen amaçlar doğrultusunda elde edilen ve işlenen kişisel verilerimin, her türlü yargı makamı, yetki verdikleri temsilciler, danışmanlık aldığınız üçüncü kişiler, düzenleyici ve denetleyici kurumlar, resmi merciler de dahil olmak üzere sunulan hizmetleri geliştirmek amacıyla veya yürütmek amacıyla işbirliği yaptıkları iş ortakları ve diğer üçüncü kişilerle paylaşabileceği; Eurogene GHDM'ne ait fiziki arşivler ve/veya bilişim sistemlerinde, hem dijital ortamda hem de fiziki ortamda muhafaza altında tutulabileceği konusunda, Kişisel Verilerin Korunması Kanunu'nun 11.maddesi kapsamında ilgili kişi olarak haklarım olduğu konusunda bilgilendirildim.

Bu bilgiler ışığında bende/vekalet ettiğim aile ferdimde

(endikasyon) hastalığını belirlemek amacıyla

istenen testin yapılması istediğimin, genetik tanı ile ilgili konulardaki sorumlulukların bana ait olduğunun bilincinde olduğumun, merkeze bu konuda hür iradem ile tam izin, yetki ve onay verdiğimin ve yukarıda belirtilen hususları tam olarak anladığımın beyanıdır.

Yapılacak İşlem:

Okudum anladım kabul ediyorum (El yazısı ile yazılmadadır.)

Hasta/ Velisi(Ad-Soyad imza)

Şahit (Ad-Soyad imza)

Hekim (Ad-Soyad imza)

Rapor Teslim tercihi için yetkilendirme isteğinizi el yazınızla belirtmeniz gerekmektedir.

Sonuçla ilgili bilgi alma yetkisi:

EuroGene®

@ info@eurogene.com.tr

+90 (242) 349 60 07

Yeşilova Mah. Aspendos Blv.
200 / 101 Muratpaşa, Antalya

in /eurogene@-türkiye

Altigen A.Ş. kuruluşudur.

