

Hasta Bilgileri

Hastanın Adı Soyadı:

T.C. Kimlik No: Telefon: (.....) -

Doğum Tarihi (GG/AA/YYYY): / / E-posta:

Doktor Bilgileri

Gönderen Hekim / Laboratuvar:

E-posta: Telefon: (.....) -

İstenen test: ☐ 6837 Promissium NIPT [sık trizomiler] ☐ 6838 Promissium NIPT [tüm kromozomlar]

Tıbbi Endikasyon/lar

- ☐ İleri maternal yaş
☐ İkili-Üçlü test “Yüksek Risk Oranı” (Lütfen biyokimyasal tarama testi sonucunuzun fotokopisini ekleyin)
☐ Önceki çocukta kromozom anomalisi
☐ Ailede translokasyon taşıyıcılığı
☐ US'da kromozomal hastalık şüphesi (Lütfen Fetal US raporunuzun fotokopisini ekleyin)

Örnek Alma Tarihi: / / Saati: :

Gebeliğin 10 ila 18. haftaları arasında anneden alınacak 10 ml periferik kan hemen laboratuvarımızdan temin edilen Streck tüplere konulmalıdır. Tüp üzerine hastanın adı, soyadı ve T.C. kimlik numarasını içeren barkod yapıştırılmalıdır. Numuneyi içeren tüpün +6°C ila +24°C sıcaklık aralığında ve 96 saat içerisinde istem/onam formları ile birlikte laboratuvarımıza ulaşımı sağlanmalıdır. Kullanılan tüp belirtilen sıcaklık aralığında 96 saat süresince maksimum stabilite sağlamaktadır, bu sürenin aşımında stabilite azalabilmektedir.

Gebelik Bilgisi

Gebelik: ☐ Tek embriyo ☐ İkiz gebelik ☐ Çoğul gebelik

IVF gebeliği mi? ☐ Evet ☐ Hayır

Gebelik süresi: hafta gün

Gebelik yaşı belirleme metodu: ☐ Son adet tarihi ☐ Ultrason ☐ IVF

SAT: / / TDT: / /

Arka sayfada (2. sayfada) bulunan bilgilendirilmiş onam formunu okuduğumu, burada belirtilen durumların yanı sıra, bu test ile ilgili olarak bilinen tüm hususlar, kullanılan testler, yöntemler, sebep ve sonuçlar üzerinde şahsıma tam ve net bilgi verildiğini, tüm şüphelerimin ortadan kaldırıldığını, konuyla ilgili olarak sorduğum tüm sorulara cevap verildiğini, bana ait periferik kan örneğinin arka sayfadaki “**bilgilendirilmiş onam formu**”nda belirtilen amaçlarla alınmasına ve kullanılmasına izin verdiğimi kabul ve beyan ederim.

Sonuçlarımın Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği gereği benim açık rızam olmadan üçüncü şahıslar ve kurumlarla paylaşamayacağı tarafıma bildirildi, buna istinaden sonuçlarımın aşağıda kendi el yazım ile belirtmiş olduğum e-posta adresine gönderilmesini ve yukarıda *Hasta Bilgileri* kısmında iletişim bilgilerini verdiğim doktorumla paylaşılmasını talep ediyorum.

E-posta adresi:

Tarih: / /

Hasta (Anne) İmza:

İmza

Hastamın arka sayfadaki (2. sayfa) “**bilgilendirilmiş onam formu**”nu okuduğumu, burada belirtilen durumların yanı sıra, Non-İnvazif Prenatal Tarama (NIPT) testinin kısıtlamaları, sonuçları ve uygulanış şekli ile ilgili olarak hastamın tüm sorularını yanıtladığımı, tüm hususlarda kendisine bilgi verdiğimi beyan ederim.

Tarih: / /

Hekim İmza:

İmza



BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU

Bu form, aşağıda detaylı olarak açıklanan NON-İNVAZİF PRENATAL TARAMA (NIPT) testi için sizden periferik kan örneği alınması, bu materyalin saklanması, incelenmesi, değerlendirilmesi ve sonuçların size aktarımı ile ilgili olarak hazırlanmıştır. Yasal zorunluluk uyarınca, aşağıda belirtilen test yalnızca onay vermeniz halinde yapılacağından, aşağıda belirtilen aydınlatıcı bilgileri okuyarak, yapılacak tetkik ve çalışmaların sebep ve sonuçlarını bilmeniz ve önceden onay vermeniz gerekmektedir.

TESTİN AMACI – Bu testin temel amacı; “sık trizomiler” testimiz için sık görülen trizomi 21 (Down sendromu), trizomi 18 (Edwards sendromu), trizomi 13 (Patau sendromu), cinsiyet kromozomlarındaki anöploidiler; “tüm kromozomlar” testimiz için ise tüm bunlara ek olarak nadir görülen otozomal anöploidiler, otozomal kromozomlardaki 7 Mb ve üzeri delesyon ve duplikasyonlar için risk belirlemektir.

TEST BİLGİLERİ – Çalışma IVD-CE belgesi bulunan Illumina VeriSeq™ V2 Kiti kullanılarak Illumina NextSeq 550Dx yeni nesil DNA dizileme platformunda gerçekleştirilmektedir. “Sık trizomiler” testimiz ile trizomi 21, trizomi 18 ve trizomi 13 olgularının %99,9'u; “tüm kromozomlar” testimiz ile de bu trizomilere ilave olarak nadir otozomal anöploidi olgularının %96,4'ü ve 7 Mb ve üzeri kısmi delesyon ve duplikasyon olgularının %74,1'i tanınabilmektedir. İkiz gebeliklerde bu oranlar trizomi 21 için %96,4, trizomi 18 için %95,7, trizomi 13 için %93,6 ve Y varlığı için %99,9 olmaktadır. İkiz gebelik durumunda bu numuneler için cinsiyet kromozomu anöploidisinin raporlanmadığı unutulmamalıdır. Poliploidiler, dengeli kromozomal değişiklikler ve kromozomal olmayan genetik hastalıklar bu test kapsamında değildir.

İlk olarak anne adayından alınan kan içerisinde az miktarda bulunan hücre-dışı DNA (cfDNA) ayrılmaktadır. Bu cfDNA'nın içerisinde hem anne adayına hem de bebeğe ait DNA parçaları bulunmaktadır. Ardından bu DNA yeni nesil dizileme platformunda dizilenerek tüm DNA parçalarının dizileri elde edilmektedir. Bu diziler referans insan genomu ile karşılaştırılarak bir algoritma yardımıyla hem boy hem de genomik koordinatları bağlamında analize tabi tutulmaktadır. Analiz sonucunda anne adayının kanında bulunan bebeğe ait DNA'nın oranı ve kalitesi istatistiksel olarak elde edilmektedir. Eğer kalite, oran ve sayı uygunsa takip eden istatistiksel modellemelerle hedeflenen kromozomal anomaliler hakkında değerlendirme yapılmaktadır. Kullanılan bu istatistiksel modelleme bazı durumlarda elde edilen kalite, sayı ve orana bağlı olarak güvenilir hudutlar içerisinde kesin bir değerlendirme yapamamaktadır. Bu durumda rapor sonucu geçersiz olarak verilmektedir ve anne adayından yeni bir numune alınması gerekebilmektedir.

TEST SONUÇLARININ GÜVENİRLİĞİNİ ETKİLEYEN DURUMLAR – Aynı zamanda çoğul gebelik (ikiz gebelik hariç) olması, maternal organ transplantasyonu, maternal malignansi, annenin geçen 3 ay içerisinde kan/kemik iliği transplantasyonu, immün terapisi ya da kök hücre tedavisi almış olması, maternal ya da fetoplazental mozaizm olması, intrauterin ex ya da ikizlerden birinin kaybedilmesi durumlarında sonuç verilemeyebilir, verilen sonuçların güvenirliliği düşüktür.

TEST SONUÇLARI – Rapor, taranan kromozomal hastalıklar için ayrı ayrı “yüksek risk” veya “düşük risk” olarak düzenlenmektedir. İnceleme sonucunda saptanabilen bebeğe ait sorunlar YALNIZCA belirtilen kromozomal hastalıklar için sınırlı olup, olası tüm genetik hastalıkları kapsamamaktadır. Taranan hastalıklar açısından “düşük risk” sonuç çıkması bebeğin kesinlikle bu hastalıklar için sağlıklı olduğunu göstermez. Eğer taranan kromozomal hastalıklardan herhangi birisi için “yüksek risk” sonuç saptanmışsa, bebeğin kesinlikle bu hastalığa sahip olduğu anlamına gelmez. Bu gebeliklerde, kesin tanı testi önerilir ve kesin tanının koyulabilmesi için amniyosentez veya koryonvillus materyalinden kromozom incelemesi yapılması gereklidir.

ONAM – Yukarıda şahsımı aydınlatmak/bilgilendirmek maksatlı olarak yapılan açıklamaları okuduğumu ve laboratuvara başvuru nedenim olan; doğacak bebeğimin test açıklamalarında belirtilen ve test kapsamında taranan kromozomal hastalıklar için risk belirlemesi ile ilgili olarak;

- ☐ Testin yapılma amacını bildiğimi,
- ☐ Test için gereken periferik kan alımının benim, çocuğumun ve/veya bebeğimin sağlığına zarar verip vermeyeceği konusunda bilgilendirildiğimi ve bu uygulamayı hür iradem ve rızam ile peşinen kabul ettiğimi,
- ☐ Uygulamadan elde edilecek sonuçların yanlış pozitif ve yanlış negatif değerlerinin olabileceğini peşinen kabul ettiğimi,
- ☐ Yapılan testlerin bilimsel ve/veya çevresel etkenler nedeniyle olumlu ya da doğru sonuç vermeme olasılığının bulunduğunu,
- ☐ Testlerin risk belirlemede yeterli sonucu veremeyebileceğini, vermemesi halinde tekrar materyal alınabileceğini, bu nedenle olabilecek gecikmeleri kabul ettiğimi ve rıza gösterdiğimi,
- ☐ Periferik kan alınması sebebiyle, uygulama yapılan bölge ya da vücutta acı, ağrı, enfeksiyon gibi yan etkilerin görülebileceğini, bu tür rahatsızlıkların tıbbi müdahale sebebiyle doğal olduğunu, bu nedenle doğabilecek sorunlara yönelik olarak herhangi bir yakınmada bulunmayacağımı,
- ☐ Sonuçlarımın tıbbi genetik biliminin geliştirilmesi amacıyla yapılacak bilimsel araştırmalar haricinde hiçbir kişi, kurum ve kuruluş ile paylaşılamayacağı, her koşulda gizli tutulacağını, ancak sonuçlarımın ve materyalimin araştırma, eğitim ya da test standardizasyonu gibi amaçlarla ileride kullanılmak üzere laboratuvar tarafından saklanabileceğini ve kişisel bilgilerim saklı olmak kaydı ile kullanılabileceğini,
- ☐ Evli çiftlerin bireysel test sonuçlarını tek başlarına ya da eşleriyle beraber öğrenmelerinin kendi tercihleri olduğunu,

Sonuç olarak; yukarıda belirtilen durumlar yanı sıra, bu test ile ilgili olarak bilinen tüm hususlar, kullanılan testler, yöntemler, sebep ve sonuçlar üzerinde şahsıma tam ve net bilgi verildiğini, tüm şüphelerimin ortadan kaldırıldığını, konuyla ilgili olarak sorduğum tüm sorulara cevap verildiğini, bana ait periferik kan örneğinin yukarıdaki amaçlarla alınmasına ve kullanılmasına izin verdiğimi kabul ve beyan ederim.