

TEST İSTEM VE AYDINLATILMIŞ ONAM FORMU



HASTANIN ADI SOYADI :		
CİNSİYETİ : ☐ Kadın ☐ Erkek	DOĞUM TARİHİ :	TC KİMLİK NO :
ÖRNEK TİPİ :	☐ Kan (EDTA) ☐ Kan (Heparin) ☐ Kemik İliği (EDTA) ☐ Kemik İliği (Heparin) ☐ Doku ☐ Amniyon Sıvısı ☐ Fetal Kan ☐ CVS ☐ Abort Materyali ☐ Diğer	
ÖRNEK ALIM TARİHİ/SAATİ :		DOKTOR / KURUM : TARİH / SAAT :
İSTENİLEN TESTLER :		
ENDİKASYON TANI / ÖN TANI :		
AİLE HİKAYESİ :		

AÇIKLAMA: Bu form, sizin veya velisi/vasisi olduğunuz birey(ler)in; genetik değerlendirme merkezimizin çalışma alanına giren konular için örneklerin alınması, saklanması, incelenmesi, değerlendirilmesi ve sonuçların size aktarımı ile ilgili olarak hazırlanmıştır. Yasal zorunluluk uyarınca, yapılacak tetkik ve çalışmaların sebep ve sonuçlarını bilmeniz ve onay vermeniz gerekmektedir. Her hastalığın genetik nedenini açıklayabilmek mümkün değildir. Genetik nedeni tanımlanabilen hastalıkların, seyir ve sonuçları kişiden kişiye farklılık gösterebileceği gibi, inceleme sonuçlarının kesinliği ve tanı kriteri olabilmek özellikleri de değişkenlik gösterebilir. Doğum öncesi genetik tanı ve/veya tarama; hekimin önerisi, anne ve/veya baba adayının rızası ile anne karnındaki bebeğe ait genetik materyalin incelenmesi işlemidir. Bebeğe yönelik inceleme sonucunda saptanabilen sorunlar sınırlı sayıda olup, olası tüm genetik hastalıkları kapsamamaktadır. Yapılacak test sonuçlarının düşük olasılıkla da olsa doğacak bebeğin genetik durumunu saptayamaması mümkündür. Yapılacak test(ler)in hangi hastalıkların tanısına ya da taranmasına katkı sağlayacağı size açıklanmıştır. **TEST İÇİN ALINAN/GÖNDERİLEN MATERYAL:** Genetik testler; ön tanının gerektirdiği kan, doku (kemik iliği, yanak içi mukoza hücresi, deri hücresi, düşük materyali vs), amniyotik sıvı, koryon villus, serum, BOS, idrar, tükürük gibi biyolojik materyaller üzerinde çalışılarak gerçekleştirilir. Örnek tipine bağlı olarak, materyal ilgili uzman hekim tarafından alınır. Hatalı örnek alımı, saklanması ve merkezimize geç ve/veya hatalı şekilde ulaştırılmasından kaynaklanan sebeplerle yapılacak test(ler)in başarılı şekilde sonuçlandırılmaması olasıdır. **ONAM:** Yukarıda belirttiğimize endikasyonum/başvuru nedenim olan; benim veya velisi/vasisi olduğum birey(ler)in ve/veya doğacak bebeğimin hastalığı/olası hastalığı, hastalığın genel özellikleri, seyri, sonuçları, tekrarlama olasılığı, ailenin diğer bireylerinin riski, bu hastalığın tanısı, ön tanısı ve tanının olası sonuçları, yanlış tanı konma olasılıkları ile ilgili olarak:

- Benim ve/veya velisi/vasisi olduğum birey(ler) için önerilen/uygulanan genetik test ve/veya tarama/tanı yönteminin amacı, türü, süresi ve başarı şansı, tekrarlanma veya sonuç alamama riski ve sair sonuçları hakkında en açık şekilde yazılı ve sözlü olarak aydınlatıldığını;
- Durumumla ilgili olarak yapılacak tıbbi müdahale ve diğer çalışmalarını kabul etmem hakkımın olduğunu; ancak benim ve/veya velisi/vasisi olduğum birey(ler)in hastalığının/sağlık durumunun saptanması açısından, bedenden örnek materyal alınması dahil, kurum içerisinde veya dış hizmet yoluyla yurtiçinde/yurtdışında yetkili merkezlerde yapılacak her türlü testi, tıbbi müdahaleyi, incelemeyi, uygulamayı hür iradem ve rızam ile peşinen kabul ettiğimi;
- Test(ler) için örnek materyal alınımının benim, bebeğimin ve/veya veli/vasisi olduğum birey(ler)in sağlığına zarar verip vermeyeceği konusunda bilgilendirildiğimi;
- Yapılan testlerin bilimsel ve/veya çevresel etkenler nedeniyle rapora esas teşkil edecek şekilde yeterli sonuç verememe veya yalancı pozitif/negatif sonuç verebilme olasılığının bulunduğunu, testlerin sonuç vermemesi halinde tekrarlanabileceğini, tekrar örnek alınabileceğini, bu nedenle olabilecek gecikmeleri peşinen kabul ettiğimi ve testlerin tekrarlanmasına rıza gösterdiğimi;
- Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliği gereğince, cinsiyete bağlı hastalıklar dışında tüm prenatal test raporlarında cinsiyet bilgisinin raporlanamaz olduğunu;
- Test sonuçlarının benim ve/veya ailem üzerinde psikolojik/sosyal/ekonomik ve diğer olumlu/olumsuz etkilerinin olabileceğini; olasılıklı ya da oransal olarak verilen sonuçlarda, az ihtimalin veya istisnanın gerçekleşmesi halinde dahi tüm sonuçlarını ve etkilerini peşinen kabul ettiğimi;
- Vücuttan örnek materyal alınması sebebiyle, uygulama yapılan bölge ya da vücutta acı, ağrı, hemoraji ve benzeri yan etkilerin görülebileceğini; bu tür rahatsızlıkların tıbbi müdahale sebebiyle doğal olduğunu; bu nedenle doğabilecek sorunlara yönelik olarak herhangi bir yakınmada bulunmayacağımı;
- Test sonuçlarını öğrenmeme hakkımın olduğunu; kendi sonuçlarımı öğrenmek istemesem de, kalıtsal/bulaşıcı hastalıklar ve kamu yararının olduğu hallerde, kamu otoritelerinin ve ailenin diğer fertlerinin zamanında müdahale açısından bilgilendirilebileceğini, bu konuda doktor ve diğer personele yetki verildiğini;
- Sonuçlarımızın tıbbin ve bilimin geliştirilmesi amacıyla yapılacak bilimsel araştırmalar haricinde hiçbir kişi, kurum ve kuruluş ile rızam olmadan paylaşılamayacağını, her koşulda gizli tutulacağını, ancak araştırma, eğitim ya da test standardizasyonu, kalibrasyonu gibi amaçlarla ileride anonim (kimlik bilgileri saklı kalmaması) olarak kullanılmak üzere laboratuvar tarafından saklanabileceğini ve kullanılabileceğini veya sonuç raporu hazırlandıktan sonra imha edilebileceğini;
- Tüm genetik verilerin kişisel olduğunu ve üçüncü şahıslarla paylaşamayacağımı, talebim veya iznim halinde, bana ve/veya velisi/vasisi olduğum birey(ler)e ait sonuçlarını test talebinde bulunduğum kurum veya doktor aracılığıyla alabileceğimi veya yetkilendireceğim üçüncü kişilere verilebileceğini (bunun için aşağıdaki rapor teslimi için yetkilendirme bölümüne yetkilendirme talebinizi el yazınız ile belirtmeniz gerekmektedir.);
- Yukarıda belirtilen durumlar dışında konuyla ilgili olarak sorduğum tüm sorulara cevap verildiğini ve aydınlatma görevinin yerine getirildiğini; ve maddi ve manevi hiçbir tehdit veya baskı altında olmadan ve bana ait sorumlulukların bilincinde olarak genetik tanı/tarama testini talep ve kabul ettiğimi ve seçtiğim genetik test çalışmasının yapılmasına izin verdiğimi kabul ve beyan ederim.

AD SOYAD :	☐ Kendisi ☐ Velisi/Vasisi
TARİH/SAAT :	İMZA:
RAPOR TESLİMİ İÇİN YETKİLENDİRİLEN : İLETİŞİM :	
ŞAHİT ADI SOYADI :	İMZA :

SİTOGENETİK TESTLER

- KROMOZOM ANALİZİ, PERİFERİK KAN
- KROMOZOM ANALİZİ, KEMİK İLİĞİ
- KROMOZOM ANALİZİ, AMNİYOTİK SIVI
- KROMOZOM ANALİZİ, CVS
- KROMOZOM ANALİZİ, FETAL KAN
- KROMOZOM ANALİZİ, ABORT MATERYALI
- QF-PCR İLE HIZLI ANÖPLOİDİ TARAMASI
- FISH İLE HIZLI ANÖPLOİDİ TARAMASI

FISH TESTLERİ MİKRODELESYON SENDROMLARI

- ANGELMAN SENDROMU, FISH
- DI GEORGE SENDROMU, FISH
- WILLIAMS SENDROMU, FISH
- SHOX, FISH
- SRY, FISH
- X/Y sentromer, FISH

FISH TESTLERİ DOKU ANALİZLERİ

- ALK TRANSLOKASYONU, FISH
- FGFR1, FISH
- HER2/NEU, FISH
- ROS1, FISH

FISH TESTLERİ HEMATOLOJİK ONKOLOJİ

- 11q22.3 DELESYONU [ATM], FISH
- 11q23 YENİDEN DÜZENLENMELERİ [MLL], FISH
- 13q14 DELESYONU (D13S319), FISH
- 13q34 DELESYONU [LAMP1], FISH
- 17p13 DELESYONU [TP53], FISH
- 1q21 DELESYONU (CKS1B/CDKN2C), FISH
- 20q12 DELESYONU (D20S108), FISH
- 5q31 DELESYONU [EGR1], FISH
- 6q22.1 DELESYONU (ROS1), FISH
- 7q31 DELESYONU (D7S486), FISH
- 8q24 YENİDEN DÜZENLENMELERİ [CMYC], FISH
- INV(16)(p13;q22), FISH
- N-MYC (2p24.3), FISH
- T(1;19) [TCF3 / PBX1], FISH
- T(11;14) [CCND1 / IGH], FISH
- T(12;21) [TEL / AML1], FISH
- T(14;16) [IGH / MAF], FISH
- T(14;18) [IGH / BCL2], FISH
- T(15;17) [PML / RARA], FISH
- T(4;11) [AFF1 / MLL], FISH
- T(4;14) [FGFR3 / IGH], FISH
- T(8;14) [MYC / IGH], FISH
- T(8;21) [ETO / AML1], FISH
- T(9;22) [BCR / ABL], FISH
- TRİZOMİ / MONOZOMİ 4, FISH
- TRİZOMİ / MONOZOMİ 5, FISH
- TRİZOMİ / MONOZOMİ 7, FISH
- TRİZOMİ/MONOZOMİ 8, FISH
- TRİZOMİ / MONOZOMİ 10, FISH
- TRİZOMİ/MONOZOMİ 12, FISH
- TRİZOMİ / MONOZOMİ 21, FISH

MOLEKÜLER GENETİK ONKOLOJİ

- ALL FÜZYON NGS PANELİ
- BRAF, KODON 600 MUTASYONU

- BRCA1 VE BRCA2 GENLERİ, DİZİ ANALİZİ
- BRCA1 VE BRCA2 GENLERİ, DELESYON/DUPLİKASYON
- BRCA1 VE BRCA2 GENLERİ, SOMATİK PANEL
- CALR, SIK GÖRÜLEN MUTASYONLAR
- EGFR, PCR, 4 EKZON
- FIP1L1/PDGFRα füzyonu, del 4q12 (RT-PCR)
- FLT3 DNA ANALİZİ JAK2, EKZON 12 ANALİZİ
- INV(16)(P13Q22), RT-PCR
- JAK2, V617F MUTASYONU
- KIT, DİZİLEME
- KRAS, PCR
- LENFOMA FÜZYON NGS PANELİ
- LİKİT BİYOPSİ NGS PANELİ NRAS, PCR
- MİKROSATELLİT İNSTABİLİTESİ (MSI)
- MYELOİD - LENFOİD NGS PANELİ
- MYELOİD FÜZYON NGS PANELİ
- NPM1, EKZON 12 MUTASYON ANALİZİ
- NTRK 1-2-3 FÜZYON - SOMATİK PANEL
- SOLİD TÜMÖR NGS PANELİ
- T(1;19) E2A/PBX FÜZYON TRANSKRİPTİ, RT-PCR
- T(12;21) TEL/AML1 FÜZYON TRANSKRİPTİ, RT-PCR
- T(15;17) [PML / RARA], RT-PCR
- T(4;11)(q21;q23) MLL-AF4, RT-PCR
- T(8;21) [ETO/AML1], RT-PCR
- T(9;22) [BCR/ABL] (P190), RT-PCR
- T(9;22) [BCR/ABL] (P210), RT-PCR

MOLEKÜLER GENETİK TROMBOFİLİ

- FAKTÖR II, PCR, G20210A MUTASYONU
- FAKTÖR V, PCR, LEİDEN MUTASYONU
- FAKTÖR XIII, PCR, V34L MUTASYONU
- MTHFR, A1298C MUTASYONU
- MTHFR, C677T MUTASYONU
- PAI1, 4G/5G POLİMORFİZMİ
- TROMBOFİLİ PANELİ (4 MUTASYON)
- TROMBOFİLİ PANELİ (6 MUTASYON)
- KARDİYOYASKÜLER RİSK PANELİ

MOLEKÜLER GENETİK TEK GEN ANALİZLERİ

- ACE (I/D) POLİMORFİZMİ
- ALFA-1 ANTİTRİPSİN GENOTİP TAYİNİ
- ANDROJEN RESEPTÖR GENİ ANALİZİ
- APOE, E2/E3/E4 ALELLERİ
- ATP7A ve ATP7B, DİZİLEME
- CEBPA MUTASYONLARI, DİZİLEME
- CFTR, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- COL1A1, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- CYP21A2, DELESYON / DUPLİKASYON ANALİZİ
- CYP21A2, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- DİAMİNOOKSİDAZ (DAO), SIK GÖRÜLEN MUTASYONLAR
- DMD, DELESYON/DUPLİKASYON ANALİZİ
- DMPK, TEKRAR ARTIŞI ANALİZİ
- FBN1, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- FMR1, TEKRAR ARTIŞI TESTİ
- FXN, TEKRAR ARTIŞI TESTİ
- HBA1 VE HBA2 TÜM GEN DİZİLEME
- HBA1 VE HBA2, DELESYON DUPLİKASYON ANALİZİ
- HBB, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- HFE, SIK GÖRÜLEN MUTASYONLAR

- HLA-B27, PCR
- HLA-B5, PCR
- HLA-B51, PCR
- HLA-B52, PCR
- MEFV, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- MEN1, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- MPL, PCR W515L MUTASYONU
- NF1 ve NF2 GENLERİ, DİZİLEME
- NOONAN SENDROMU PANELİ
- NOTCH3, SIK GÖRÜLEN MUTASYONLAR
- PAH, TÜM GEN DİZİLEME (NGS)
- PDGFR ALFA MUTASYON ANALİZİ
- PMP22, DELESYON/DUPLİKASYON ANALİZİ
- SMN1 VE SMN2 GENLERİ ANALİZİ
- VDR POLİMORFİZMİ
- Y KROMOZOMU MİKRODELESYON ANALİZİ

MOLEKÜLER GENETİK GEN PANELLERİ

- ATEŞLİ HASTALIKLAR PANELİ
- FRUKTOZ İNTOLERANSI GENETİK ANALİZİ
- HLA-DQ2/DQ8
- LAKTOZ İNTOLERANSI GENETİK ANALİZİ
- MODY PANELİ
- VİTAMİN D METABOLİZMASI GEN PANELİ

FARMAKOGENETİK

- FARMAKOGENETİK DNA PANELİ

ÖZEL TESTLER

- COLOALERT
- METİLASYON DETOKS PANELİ
- TELOMER UZUNLUK TESTİ

TAŞIYICILIK TESTLERİ

- TAŞIYICILIK TARAMASI - MİNİ PANEL
- TAŞIYICILIK TARAMASI - ORTA PANEL
- TAŞIYICILIK TARAMASI - GENİŞ PANEL

SERBEST FETAL DNA TESTLERİ (NIPT)

- VANADIS NIPT
- NIPT GENİŞ PANEL (NINALIA)
- RH UYUŞMAZLIĞI, SERBEST FETAL DNA

İLERİ GENETİK ANALİZLER

- POSTNATAL ARRAY
- PRENATAL ARRAY
- KLİNİK EKZOM
- TÜM EKZOM DİZİLEME (WES) - SOLO
- TÜM EKZOM DİZİLEME (WES) - TRIO
- TÜM GENOM DİZİLEME (WGS) - SOLO
- mtDNA DİZİLEME