

BabySEQ NIPT BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU

Bu aydınlatma metninin amacı, BabySEQ (Bir NIPT testidir.) testine ilişkin sizleri bilgilendirmektir. Sağlık hizmeti sunmamızdan önce bu bilgilendirmeyi yapmak ve rızanızı almak, bizim için bir yükümlülük, sizin için de bir haktır. Bu nedenle metni dikkatlice okumanızı, boşlukları doldurmanızı, test öncesi ya da sonrasında sorularınız için belirtilen iletişim yollarından herhangi birisiyle bizimle iletişim kurmanızı önemle rica ediyoruz.

Hasta Adı Soyadı:

TC Kimlik No:

1- BABYSEQ Testi Nedir, Ne Zaman Yapılır?

BabySEQ, kromozom hastalıklarını taramak için kullanılan girişimsel olmayan bir tarama testidir. Trizomi 21 (Down sendromu), Trizomi 18, Trizomi 13 başta olmak üzere tüm kromozomların sayısal değişikliklerini taramak için kullanılır. Geniş panel seçildiği zaman ek olarak belirli bir büyüklüğün üstündeki kayıp ve kazançları (delesyon ve duplikasyonları) tarama şansı vermektedir. Kromozom hastalıklarının bir kısmı yaşamla bağdaşmamakla birlikte (Trizomi 13, trizomi 18 gibi) bazı kromozom hastalıklarında ise zihinsel ve bedensel gelişme gerilikleri gözlenebilir. Bu test tek gen hastalıklarını, triploidiyi, doğumsal kusurları, dengeli değişiklikleri ve düşük oranlı mozaizimleri tespit edemez. Ancak özellikle ülkemizdeki gibi akraba evliliğinin yüksek olduğu ülkelerde tek gen hastalıklarının oranı da yüksektir. Bu sebeple geliştirilen BabySEQ Rare ve XL testlerinde ise tek gen hastalıkları için de çalışmalar yapılmaktadır. Bu panelde çalışma anne ve babadan yapılmaktadır. Anne babadan yapılan bu testlerde fetüs için bir risk tespit edilirse doktorunuzla ve sizle iletişime geçilip fetüsten alınacak bir örnekte riskli çıkan hastalık/hastalıklar araştırılmaktadır. BabySEQ Rare testinde SMA, Kistik Fibrozis ve Frajil X hastalıkları taranmakta; BabySEQ XL da ise anne babanın taşıyıcı olduğu ve fetüs için risk yaratabilecek binden fazla hastalık taranmaktadır. Bu iki testte de anne babanın taşımadığı ilk defa fetüste meydana gelen hastalıklar tespit edilemez. (Otozomal dominant yeni mutasyonlar)

Bu test ne zaman yapılmalıdır: 10. Haftadan itibaren bu testi yaptırabilirsiniz. Ancak 11. Haftada doktorunuzun size yapacağı USG testi sonrası bu testi yaptırmanız önerilir. Yapılan USG' de ense kalınlığının fetüsün haftasına göre normalden yüksek çıkması durumunda bu test yerine invaziv bir tanı testi gerekebilir. Bu durumda merkezimiz hekimlerine danışarak planlama için yardım alabilirsiniz.

2- Test Sonuçları Ne Anlama Gelmektedir, Hata Payı Var Mıdır, Tamamen Güvenilir Olduğu Kabul Edilebilir Mi?

Tıp alanında her testin olduğu gibi BabySEQ testinin de yanılma payı vardır, sonuçları kesin değildir. Son derece hassas olmakla birlikte NIPT bir tanı değil, tarama testidir. Tanısal yöntemler olan koryonik villus örnekleme (CVS), amniyosentez veya kordosentez testlerinin yerini alamaz. BabySEQ sonucuna göre başka analizler, ek testler yapmak gerekebilir. Teknik nedenler, bazı maternal hastalıklar, fetüs veya annedeki mozaik durumlar, organ nakli, yakın zamanda alınan tam kan nakli, kaybolan ikiz gibi biyolojik nedenlerden dolayı bazı yanlış negatif ve yanlış pozitif test sonuçları olasılığı vardır. İkiz ve diğer çoğul gebeliklerde test etkinliği azalır. Triploidiyi teknik sebeplerle bu test tespit edemez. Fetal DNA'nın düşük olması güvenilirliği düşürür. Annenin obezitesi veya yüksek maternal vücut kitle indeksi, düşük fetal DNA fraksiyonunun yaygın bir nedenidir.

BabySEQ Temel Panel ve Geniş Panel için üç olası test sonucu vardır:

a) Yüksek risk: Taramanın, fetüste raporda belirtilen kromozomlar için sayısal bir değişiklik ihtimalini veya belirtilen genomik bölgede kayıp veya kazanç (delesyon ya da duplikasyon) olasılığının arttığını gösterir. Koryonik Villus örnekleme (CVS) veya amniyosentez gibi bir yöntemle fetüsten alınacak bir örnekte değişiklik teyit edilmelidir. (BabySEQ Temel Panel ve Geniş Panel)

b) Düşük risk: Taranan hastalıkların riskinin test öncesi riskine göre önemli ölçüde azaldığını gösterir. Azalma oranı hastalıktan hastalığa değişir. Düşük risk çıksa bile gebeliğinizin takibi sırasında fetüste ultrason anomalileri tespit edilirse veya bebeğin sağlığı hakkında başka endişeler varsa, doktorunuz fetal karyotip veya başka bir genetik test yapılmasını önerebilir. Bu tür durumlarda merkezimize de danışmanızı öneririz.

c) Düşük fetal DNA oranı nedeniyle sonuç elde edilemedi: Laboratuvarın DNA yetersizliği nedeniyle sonuç elde edemediğini gösterir. Bu tür durumlarda bebekte veya bebeğin plasentasında bir kromozom hastalığı olasılığı normale göre biraz daha artmaktadır. Bu sonuç çıktığında iki seçenek sunulabilir.

Test sonuçlarını netleştirmek için ikinci bir örnekten testi tekrar etmek (ücretsiz) veya doğrudan Koryon Villus örnekleme (CVS)/Amniyosentez/Kordosentez yapmak.

BabySEQ Rare ve BabySEQ XL için olası test sonuçları:

BabySEQ Rare ve BabySEQ XL testlerinde anne babanın taşıyıcı olduğu ve fetüs için risk yaratabilecek hastalıklar, anne babadan alınan kan örneklerinden yapılmaktadır. Yapılan bu testlerde fetüs için bir risk tespit edilirse doktorunuzla ve sizinle iletişime geçilip fetüsten alınacak bir örnekten (CVS veya Amniyon sıvısından) riskli çıkan hastalık/hastalıklar araştırılmaktadır. BabySEQ Rare testinde SMA, Kistik Fibrozis ve Frajil X hastalıkları taranmakta; BabySEQ XL da ise anne babanın taşıyıcı olduğu ve fetüs için risk yaratabilecek binden fazla hastalık taranmaktadır. Sizlere verilecek raporda üç olası sonuç verilecektir.

a. Eşlerde fetüs için risk yaratabilecek taşıyıcılık tespit edilmiştir.

Her iki eşte bulunan varyant veya varyantlar* ve annede X kromozomunda bulunan ve erkek fetüste hastalık riskine yol açan varyantlar raporda belirtilecektir. Bu varyantların varlığı mutlaka fetüsün hasta olacağı anlamına gelmez. Böyle bir risk artışı olduğu zaman aile ve doktora bilgi verilir ve çıkan riske göre gerekirse koryon villus örnekleme veya amniyosentez yapılarak fetüsün etkilenip etkilenmediğine bakılır. Bu testler için ek ücret alınmayacaktır.

b. Eşlerde fetüs için risk yaratabilecek taşıyıcılık tespit edilmemiştir.

Her iki eşte fetüs için risk yaratacak bir taşıyıcılık tespit edilmemiştir. Bu sonuç çıktığı zaman normal gebelik takipleri önerilir. Ancak bu test bütün genetik hastalıklar için riski yok edemez. Ancak önemli oranda risk azalır. Bu test fetüste olabilecek yeni mutasyonlar için riski azaltmaz.

c. Teknik sebeplerle yeterli DNA elde edilmediği için testin tekrar edilmesi gerekmektedir.

Testi yapmak için alınan örnekten yeterli DNA elde edilememiştir. Nadiren olan teknik bir problemdir. Yeniden örnek alınmasını gerektirir.

*Not: *Patojenik (Kesin ya da kesine yakın hastalık nedeni olan genetik değişiklik) ve yüksek olasılıkla patojenik (%95'in üzerinde olasılıkla hastalık nedeni olan değişiklikler) varyantlar raporda belirtilmektedir.*

3- Teste İlişkin Bilmem Gereken Diğer Bilgiler Nelerdir?

3.1. Testler için verilen süre yaklaşık süredir, sonuçlar daha kısa ya da daha uzun sürede çıkabilir.

3.2. Test sonrası artan DNA numuneleriniz, test validasyonu veya eğitim için kullanılmak üzere süresiz olarak saklanabilir. Yukarıdaki talep edilen testin tamamlanmasının ardından laboratuvara başvurarak kan ve DNA örneğinizin imha edilmesini talep edebilirsiniz. Bu formun onay kısmında da belirtebilirsiniz. Test doğrulama veya eğitim için numunenizin kullanımına izin verilmemesi, test sonucunuzu etkilemez.

3.3. Test sonucunda çıkan değişikliklerin bazen ek "tanı testleri" ile desteklenmesi gerekebilir. Bu durumda sizlerle iletişime geçilerek bu testler hakkında bilgi verilecektir. Önerilen ek testleri yaptırmamanız durumunda tanı başarısı azalabilecektir. Bu testlerin maliyetleri yüksek olanlar için ek ödemeler gerekebilir.

3.4. Testlerin bir kısmı veya tamamı, tıbben gerekli görülürse diğer bir merkeze gönderilebilir.

3.5. Nadiren ikinci bir materyal/örnek göndermeniz veya vermeniz gerekebilir. Sonuç elde edilememesi durumunda test tekrarı yapılabilir.

3.6. Numunenizi merkezimizde vermeyip kargo veya kurye ile gelmesi durumunda örneğin merkezimize ulaştığı bilgisi mesajla sizlere iletilir. Mesajda ödeme bilgileri de verilmektedir. Sizlere verilen hesap bilgilerimize ödemeyi yapıp dekontu paylaştıktan sonra çalışmalarınız başlatılır. Bu sırada örnek güvenliği merkezimizde sağlanır.

3.7. Ödemeyi yaptıktan sonra testten vazgeçerseniz, testin aşamasına bağlı olarak o ana kadar yapılan masraflar dışında kalan kısmı iade edebiliriz ancak testin önemli bir kısmı tamamlanmışsa iade yapabilmemiz söz konusu değildir.

3.8. Testlerden elde edilen bazı veriler bilimsel ya da etik nedenler ile rapor edilmeyebilir.

3.9. Testiniz, Tıbbi Laboratuvar Hizmetleri ve İleri Teknoloji Tıbbi Laboratuvar Uygulamaları Hakkında Yönetmeliğin 27.maddesinin 5.fıkrası uyarınca Sağlık Bakanlığı tarafından ruhsatlandırılmış bir başka genetik hastalıklar değerlendirme merkezinde yapılabilir. Bunun için tarafınızdan ayrıca bir ücret talep edilmez ve test hizmeti alınan merkezin ismi, adresi, değerlendirmeyi yapan uzmanın adı, soyadı raporda yer alır ve test sonuçlarınız Damagen kayıtlarında saklanır.

3.10. Eğer materyaliniz Damagen tarafından alınmadıysa, materyalin doğru alınıp alınmadığından, materyalin uygunluğundan, diğer merkezlerde yapılan bilgilendirmelerden Damagen sorumlu değildir.

3.11. Merkezimiz hekimleri, hekiminiz tarafından talep edilen test yerine bir başka testin tanı sağlamaya daha elverişli olduğunu değerlendirirse, hasta olarak sizin yararınızı korumak ve yeniden numune vermek durumunda kalmamanız için size ve/veya hekiminize bilgi verilerek uygun olduğu düşünülen test önerilir. Tıbben yapılması uygun olmayan testleri merkezimiz reddetme hakkına sahiptir.

3.12. Talep etmeniz halinde test sonucunuz tarafınıza Whatsapp, Gmail, Hotmail vb. iletişim yollarıyla gönderilebilir. Ancak, bu gibi uygulamaların yurtdışı menşeli olduğunu, bunun anlamının gönderilen iletinin yurtdışı menşeli firmaların sunucularına (serverlarına) ulaşması, yani yurtdışına aktarılması olduğunu bilginize sunarız. Uygulama sahibi firmaların verilerin gizliliğini sağlaması merkezimiz kontrolünde olmayıp, gizlilik politikalarına kendi web sitelerinden ulaşabilirsiniz.

3.13. Ruhsatlı bir sağlık kuruluşu olarak genetik test gerçekleştirebilmek için kimlik, iletişim, sağlık, genetik verilerini edinmemiz gerekmektedir. Sır saklama yükümlülüğümüz gereğince bu verileri korur ve gizliliğini sağlarız. Rızanız ya da hukuki zorunluluk olmadıkça verilerinizi üçüncü kişilerle/kurumlarla paylaşmamaktayız. Eğer rıza gösterirseniz, kişisel verilerinizi anonim hale getirmek koşuluyla, özel hayatın gizliliği hakkınız ile kişisel haklarınızı korumak kaydıyla verilerinizi bilimsel amaçlı olarak yürüttüğümüz çalışmalarda kullanabiliriz. 6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanununun 11.maddesi uyarınca: Kişisel verinizin işlenip işlenmediğini öğrenme, kişisel verileriniz işlenmişse buna ilişkin bilgi talep etme, kişisel verilerin işlenme amacını ve bunların amacına uygun kullanılıp kullanılmadığını öğrenme, yurt içinde veya yurt dışında kişisel verilerin aktarıldığı üçüncü kişileri bilme, kişisel verilerin eksik veya yanlış işlenmiş olması hâlinde bunların düzeltilmesini isteme, kanun'un 7. maddesinde öngörülen şartlar çerçevesinde kişisel verilerin silinmesini veya yok edilmesini isteme ve bu bilgilerin kişisel verilerin aktarıldığı üçüncü kişilere bildirilmesini isteme, işlenen verilerin münhasıran otomatik sistemler vasıtasıyla analiz edilmesi suretiyle kişinin kendisi aleyhine bir sonucun ortaya çıkmasına itiraz etme, kişisel verilerin kanuna aykırı olarak işlenmesi sebebiyle zarara uğraması hâlinde zararın giderilmesini talep etme haklarına sahiptir. Başvurularınızı 30 gün içerisinde yanıtlayacağız.

3.14. Laboratuvarın kapatılması, satın alınması veya birleştirilmesi durumunda tutulan hasta numunelerinin ve kayıtlarının sürekli kullanılabilirliğinin ve bütünlüğünün sağlanması Numune Saklama Süreleri Listesi ve Kayıtların Saklama Süreleri Listesi'ne göre yasal mevzuat ve Türkiye Cumhuriyeti Sağlık Bakanlığı uygulamalarına uygun olarak sağlanacaktır. Merkezimizin kapatılması, satın alınması veya birleştirilmesi durumunda hasta/ kuruluş/ hekimlere yazılı veya sözlü olarak bilgilendirme yapılacaktır. Sonrasında numunelerin ve kayıtların güvenli bir şekilde transferi ve muhafazası tarafımızca sağlanacaktır.

RIZA FORMLARI

1- Genetik Test Rıza Formu (Hasta tarafından doldurulmalıdır.)

"Genetik test hakkında bilgilendirme formunu okudum. Hekimim tarafından test hakkında sözlü bilgilendirme yapıldı, sorularım yanıtlandı, yazılı bilgilendirmeyi okuyabilmem için makul bir süre tanındı. Testin amacı, sonuçları, güvenilirliği, raporlanma süresini ve kişisel verilerimin işlenme süreçlerini, anladım."

Sayın Hastamız; yukarıdaki beyan uyarınca, materyaliniz üzerinde genetik testin, bilgilendirme formunda belirtilen koşullarda yapılmasına rıza gösteriyorsanız, aşağıdaki boşluğa **"TESTİN YAPILMASINA RIZA GÖSTERİYORUM"** yazınız:

(Biyotıp Sözleşmenin 5.maddesi, Anayasanın 17.maddesi ve Hasta Hakları Yönetmeliğinin 5.maddesi gereğince sağlık alanında herhangi bir müdahale, bilgilendirmeye dayalı rızanın alınmasından sonra yapılabileceğinden rıza göstermemeniz halinde testi gerçekleştirebilmemiz mümkün değildir.)

2- Tıbben Gerekli Olması Halinde Ek Test Rıza Formu (Hasta tarafından doldurulmalıdır.)

Sayın Hastamız; bilgilendirme formunda açıklandığı üzere, genetik çalışmalarda tanı konulabilmesi için tıbben gerekli olması halinde tanıya yardımcı olabilecek ek testler yapılabilmekte ya da belirtilenden başka bir testin yapılmasını süreç içerisinde değerlendirebilmekteyiz. Bunu kabul ediyorsanız lütfen aşağıdaki kutucuklardan **"Kabul ediyorum"** yazanı işaretleyin. Ek testlerin yapılmasını kabul etmiyorsanız aşağıdaki kutucuklardan **"Kabul etmiyorum"** yazanı işaretleyin. Önerilen ek testleri yaptırmamanız durumunda tanı başarısının azalabileceğini belirtmek isteriz. Ek testlerin ücretli olması durumunda, ekibimiz sizleri bilgilendirecektir.

☐ **Kabul ediyorum.**

☐ **Kabul etmiyorum.**

3- Bilimsel Araştırma Rıza Formu (Hasta tarafından doldurulmalıdır.)

Sayın Hastamız; Damagen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi olarak kamu sağlığını korumak ve geliştirmek için uhdemizdeki sağlık ve genetik verilerini anonim hale getirerek bilimsel çalışmalar yapabilmekteyiz. Bu çalışmalarda özel hayatın gizliliği ve kişisel verilerin korunması için gerekli tüm idari ve teknik önlemleri almaktayız. Bu koşullar altında, bizimle paylaştığınız verilerin bilimsel çalışmalarda kullanılmasına rıza gösterip göstermediğinizi lütfen aşağıdaki kutucuklardan birisini işaretleyerek belirtin:

- ☐ **Rıza gösteriyorum.**
☐ **Rıza göstermiyorum.**

4- Test Sonuçlarının Gönderilmesi Rıza Formu (Hasta tarafından doldurulmalıdır.)

Sayın Hastamız; Test sonuçlarınızı size iletilecekken kullanmamızı istediğiniz yöntemin kutucuğunu işaretleyin. Bilgilerde değişiklik olması halinde bize mümkün olan en kısa sürede bilgi verin. Raporunuzun doktorunuz/refere eden kurum ile paylaşılmasını istemiyorsanız aşağıda belirtiniz. Sunucuları yurtdışında olan Whatsapp, Gmail ve benzeri yabancı menşei uygulamalar üzerinden bizimle kurulan iletişimlerde, kişisel verilerinizin işleme sürecine ilişkin sizleri bilgilendirmek amacıyla aşağıdaki bilgilendirmeyi yapmaktayız.

Merkezimize yabancı menşei uygulamalar üzerinden bir mesaj veya mail gönderildiğinde, bu mesaj veya mail ile edinilebilecek kimlik, iletişim, sağlık, genetik gibi size ait genel ve özel nitelikte tüm kişisel verileri sır saklama yükümlülüğü altındaki bir sağlık kuruluşu olarak korumakta ve hukuki zorunluluk olmadığı sürece 3.kişilerle paylaşmamaktayız. Bununla birlikte, bu uygulamalar üzerinden bir mesaj veya mail gönderilmesi, yalnızca Merkezimiz ile değil uygulamanın geliştiricisi olan ülkedeki ticaret şirketi ile de mesaj veya mail içeriğindeki genel ve özel nitelikteki kişisel verilerin paylaşılması, yani verilerinizi yurtdışına aktarmanız anlamına gelmektedir. Bu halde uygulamalar tarafından edinilen verilerin gizliliğinin sağlanması Merkezimizin kontrolünde olamamaktadır.

☐ **Telefonuma mesajlaşma uygulamasıyla gönderilsin.**

Test raporunun gönderileceği telefon:.....

Kullanılması istenen mesajlaşma uygulaması: ☐ **Whatsapp** ☐ **BİP**

☐ **Diğer Uygulamalar:**

(Yurtdışı menşei mesajlaşma uygulamalarında verilerin yurtdışına aktarımı söz konusu olabilir.)

☐ **E-Posta adresime gönderilsin.**

E-Posta adresi:

(Yurtdışı menşei e-postalarda verilerin yurtdışına aktarımı söz konusu olabilir.)

☐ **Diğer:**

Test sonuçlarımın şu kişilerle paylaşılmasını onaylıyorum:

Adı Soyadı:

Akrabalık Durumu:

Yukarıdaki bilgilendirme formu ile açık rıza formu, Damagen ve Hasta arasında, Damagen tarafından sunulacak hizmetin hüküm ve koşullarını belirlemek, Hastayı buna dair bilgilendirerek rızasını almak amacıyla imzalanmıştır.

HASTA Ad- Soyad: Tarih: İmza: Kaşe:	DAMAGEN ADINA Ad- Soyad: Tarih: İmza: Kaşe:
--	--