

LIFEMAP GENETİK RİSK DEĞERLENDİRME PANELLERİ

GENETİK TEST BİLGİLENDİRME FORMU

Bu aydınlatma metninin amacı: (Hekim tarafından işaretlenip aşağıdaki boşluk doldurulmalıdır.)

- ☐ **Lifemap** ☐ **Lifemap EXTENDED** ☐ **Lifemap PRO** ☐ **Lifemap PRO + İmmun**
☐ **Diğer**

Kapsamında yapılacak testine ilişkin sizi bilgilendirmektir. Sağlık hizmeti sunmamızdan önce bu bilgilendirmeyi yapmak ve rızanızı almak, bizim için bir yükümlülük, sizin için de bir hak. Bu nedenle metni dikkatlice okumanızı, boşlukları doldurmanızı, test öncesi ya da sonrasında sorularınızı iletmenizi önemle rica ediyoruz.

1- Bu Genetik Testler Nedir? Ne Zaman Yapılır? Testin sınırlılıkları nelerdir?

Lifemap: İnsanlarda var olan tüm genlerin okunan, proteine dönen (Ekzonik) bölgelerini kapsayan “Tüm Ekzom Sekanslama” verisi elde edilecektir. Bu çalışmaya mitokondrial genomu içeren kitler de eklenerek mitokondrial DNA’yı da içeren bir veri üretimi yapılacaktır. Değerlendirme tüm sistemlerle ilgili hastalık taşıyıcılıklarımızı ve bazı hastalıklar için risk analizlerimizi de içerecektir. Kardiyojenik risk genleri, kanser yatkınlık genleri, metabolik hastalık risk genleri, nörodejeneratif hastalık risk genleri gibi tüm sistemlerle ilgili genlerdeki varyantlar değerlendirilmektedir. Bu panel birçok multifaktöriyal hastalıklar için erken tanı sağlarken genetik hastalık taşıyıcılıklarını gösteren çok önemli veriler sağlamaktadır.

Lifemap EXTENDED: Bu pakette “Tüm Genom Sekanslama-WGS” verisi elde edilecektir. İnsan genomu yaklaşık 3.2 milyar baz çifti (3.2 GB) uzunluğundadır. Tüm genom sekanslaması, insan DNA’sının neredeyse tamamını — %98–99’unu diziler. İnsanlarda var olan tüm genlerin proteine dönen bölgeler yanında kodlamayan (intronik) bölgelerini ve düzenleyici bölgeleri (Promotor ve enhancer), kodlamayan RNA ları, mikroRNA’ları, tekrarlayan dizileri içerir. Birçoğu kodlamayan bölgede bulunan ve hayatımızı etkileyen en önemli varyantlardan olan “ilaç metabolizmasında rol alan gen varyantlarını” yani “farmakogenetik varyantları” (CYP2D6, CYP2C9, CYP2C19, SLCO1B1, VKORC1 gibi) içerir. Bu test aynı zamanda kardiyovasküler hastalıklar, kardiyometabolik hastalıklar (APOE, LDLR, PCSK9, HFE) diyabet, obezite, otoimmün ve nöropsikiyatrik hastalıklar için risk profilleri oluşturmamızı sağlar. Ekzom verisine göre çok daha kapsamlı bilgiye ulaşmamızı sağlar. Nükleer DNA ve mitokondrial DNA’da bulunan hastalıklarla ilişkili varyantlar “Tüm Genom Sekanslama” verisinde tespit edilebilmektedir.

Lifemap PRO: Bu testte **LRS (UZUN OKUMALI TÜM GENOM)** verisi elde edilecektir. WES ve WGS gibi kısa okumalı testler DNA’daki büyük değişiklikleri, tekrar eden bölgeleri veya karmaşık varyantları tam olarak göremeyebilir. Bu değişikliklere tanı koymadaki başarısı yanında bu yeni teknolojinin tanı konusundaki diğer katkısı ise bazı epigenetik hastalıkları ve metilasyon bozukluklarını da saptayabilmesidir. Yani kısa okumalı tüm genomun elde ettiği tüm veriler yanında kromozomal değişiklikleri (Translokasyon, inversiyon, delesyon gibi), tekrar dizisi hastalıklarını, HLA’ların doğru yorumlanmasını, haplotip analizi yapılması gereken tüm durumları (Yani annemizden ve babamızdan bize geçen genlerin ayrı ayrı görünmesini) aydınlatabilmektedir. Bu sebeple diğer yöntemlerle tanı konulamayan hastalıklar için “Uzun Okumalı Tüm Genom” kullanılmaya başlanmıştır. Önümüzdeki yıllarda bu teknolojinin ulaşılabilirliği arttığı zaman diğer tüm teknolojilerin yerini alacağı kesindir.

LifemapPRO + immun: Bu geniş pakette “Uzun Okumalı Tüm Genom- Long-read WGS” verisi elde edilecektir. Bu veri DNA’daki büyük değişiklikleri, tekrar eden bölgeleri, karmaşık varyantları, kromozomal değişiklikleri (Translokasyon, inversiyon, delesyon gibi) tekrar dizisi hastalıklarını, HLA’ların doğru yorumlanmasını, haplotip analizi yapılması gereken tüm durumları (Yani annemizden ve babamızdan bize geçen genlerin ayrı ayrı görünmesini) ve metilasyon bozukluklarını içermektedir. Genom düzeyinde yapılabilen en geniş çalışmadır. Ancak bu tüm genom verileri bile bazı nadir durumlarda tanıda yetersiz kalabilmektedir. Biz genom verilerini incelerken aslında hedefimiz saptadığımız genetik değişikliklerin klinik olarak ne anlama geldiğini tahmin etmektir. Bazen bir tek gen hastalığında çıkan sonuç daha önce hiç saptanmamış bir değişiklik olabilmekte veya genin hiç bilmediğimiz bir noktasında bir varyant saptanmakta ve klinik yorumunda en gelişmiş programlar da yetersiz kalabilmektedir. Bağışıklık sistemimizle ilişkili bazı hastalıklar da bu gruptadır. Tanı koyamadığımız veya iki mutasyon bulmamız gerekirken tek mutasyon bulduğumuz immün sistemimizle ilişkili hafif ağır bulguları olan birçok kişiye RNA çalışmaları yapıldığında altta yatan mekanizma aydınlatılabilmektedir. Bu hastalara Long-read WGS + RNA Sequencing yapılması tanı başarısını artırmaktadır. Bu iki test hem genomik değerlendirmeyi hem de genlerin çalışma hızlarını gösteren ekspresyon seviyelerini belirlemektedir. Böylece immün sistem genleri, sitokin yanıt yolları, interferon sinyalleşmesi, HLA genleri ve adaptif immünte regülasyonu ve immün yanıt profillerini görme şansımız olmaktadır.

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

Testlerin sonuçları klinik bulgular ile uyumlu ise tanıyı destekler ya da bazı tanılarının olması olasılığını azaltır. Yani klinik tanıya destek vermek içindir. Esas olan nihai klinik değerlendirmedir. Klinik değerlendirme, hastalığın özelliğine göre genetik uzmanı veya diğer alanlarda bir uzman hekim ya da bir pratisyen hekim tarafından ya da bu hekimler tarafından bir arada yapılabilir. Bu nedenle çalışmalarınız sırasında hekimlerinize görüşmeler yapmamız gerekebilir. Tıp alanında her testin olduğu gibi genetik testlerin de yanılma payı vardır, sonuçları kesin değildir. Yanılma payı hastalığın özelliğine, testin çözünürlüğüne, materyal kalitesine, doğru ve yeterli bilgi akışına ve buna benzer birçok nedene bağlı değişiklik gösterir.

3- 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. Maliyetleri yüksek olan testler 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 merkezimizce 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 alınmadysa, 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 yapılabilenekte ya da belirtilenden başka bir testin yapılmasını süreç içerisinde değerlendirebilmekteyiz. Bunun yanı sıra başvuru yapmanıza sebep bulgular yanında testler sonucunda ortaya çıkabilecek ikincil bulgular tıbben gerek görülmesi durumunda raporlanacaktır. 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 menşeli uygulamalar üzerinden bizimle kurulan iletişimlerde, kişisel verilerinizin işleme sürecine ilişkin sizleri bilgilendirmek amacıyla aşağıdaki bilgilendirmeyi yapmaktayız.

Merkezimize yabancı menşeli 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.

Test sonuçlarının şu kişilerle paylaşılmasını onaylıyorum:

Adı Soyadı:

Akrabalık Durumu:

☐ **Telefonuma mesajlaşma uygulamasıyla gönderilsin.**

Test raporunun gönderileceği telefon:.....

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

☐ **Diğer Uygulama:**

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

☐ **E-Posta adresime gönderilsin.**

E-Posta adresi:

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

☐ **Diğer:**

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.

Genetik test çalışılacak kişiye kemik iliği nakli yapıldıysa lütfen aşağıdaki uygun kutucuğu işaretleyin.

☐

HASTA Ad- Soyad: Tarih: İmza:	Hasta 18 yaşından küçükse ya da ayırt etme gücü yoksa Yasal Temsilcisinin İsmi ve Soyismi: İmzası: Tarih	DAMAGEN ADINA Ad- Soyad: Tarih: İmza:
---	--	---