

Hastanın bilgilendirilmesi dođum öncesi test ile ilgili kapsamlı genetik analiz konusunda

1. baskı



NATIONALT
GENOM CENTER

İçindekiler tablosu

Giriş	3
Genler nedir?	3
Kapsamlı genetik analiz nedir?	3
Nasıl test yapılır?	4
Hangi sonuçları alabilirsiniz?	4
Seçimleriniz	4
Sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular	4
Testin, fetüsün babası ve diğer yakın akrabaları bakımından olası sonucu	5
Yeni bilgi	5
Genetik verileriniz konusunda karar verme hakkınız	5
Genetik verilerin saklanması ve veri güvenliği	5
İletişim bilgileri	5
Ek 1: Verilerinizi Nationalt Genom Center (Danimarka Ulusal Genom Merkezi) ile saklama	
Ek 2: Araştırma konusunda karar verme hakkınız	

1. baskı

Yazar, yayımlayan ve sorumlu kurum: Nationalt Genom Center (Danimarka Ulusal Genom Merkezi)

Telif hakkı: Nationalt Genom Center (Danimarka Ulusal Genom Merkezi)

Sürüm: 1.0 (1 Kasım 2020'den itibaren geçerlidir)

Sürüm tarihi: 27 Ekim 2020 - biçim: PDF

Hastanın doğum öncesi test ile ilgili kapsamlı genetik analiz konusunda bilgilendirilmesi

Fetüste kromozomal anormallik riskinin yüksek olduğu gebeliklerde fetüse genetik test yaptırılması önerilmektedir. Kapsamlı genetik analiz gerektiren bu tedaviyi kabul edip etmemek sizin tercihinize bağlıdır. Bunu kabul etmeniz halinde yazılı onam vermeniz ve aynı zamanda alacağınız geri bildirimler konusunda bazı tercihler yapmanız gerekir.

Genler ve genetik değişiklikler ile sonrasında neler olacağına ve kapsamlı genetik analiz gerektiren tedavi için bilgilendirilmiş onam (onam formu) verdikten sonra yapmanız gereken bazı seçimlere dair bilgiler aşağıda sunulmuştur. Size soru sorma fırsatı tanınacaktır. Bu konuda, Nationalt Genom Center'ın (Danimarka Ulusal Genom Merkezinin) web sitesinde de ayrıntılı bilgi bulabilirsiniz: www.ngc.dk/patient.

Genler nedir?

Vücutta bulunan tüm hücreler genetik materyal içerir. Genetik materyal DNA olarak da adlandırılır. DNA, vücudumuzun yapısına, fiziksel görünümüne ve işleyişine ilişkin kodu içerir. Gen, DNA'mızın bir parçasıdır. Her bir hücrede yaklaşık 20.000 gen bulunmaktadır. Her genin belirli işlevleri bulunmakla birlikte genlerin, hakkında halen bilgi sahibi olmadığımız daha birçok işlevi vardır. Genler, anne ve babadan birer gen olmak üzere çoğunlukla çiftler halinde bulunur. Tüm insanların genlerinde genetik değişiklikler (mutasyonlar / varyantlar) olur ve bu değişiklikler bazen hastalığa sebebiyet verebilir.

Bir ya da daha fazla genin düzgün çalışmaması halinde hastalığa neden olan bir genetik değişiklik meydana gelebilir. Bu durum, genin bir kısmının eksik olmasından veya gende bulunan bilgilerin değişmiş olmasından kaynaklanıyor olabilir. Hastalığa yol açan bir genetik değişiklik, birçok geni bulunan bir genetik materyalin alanlarının eksik olması ya da çok fazla kopyada bulunması halinde de meydana gelebilir. Bir fetüsteki genetik değişiklik yeni olabileceği gibi ebeveynlerin birinden ya da her ikisinden kalıtım yoluyla da alınmış olabilir.

Hamilelikle bağlantılı olarak, fetüste bir genetik değişiklik teşhis edilmesi ve hekimin bu konuda bilgi sahibi olması size verilen tavsiyenin esasını oluşturabilir.

Doğum öncesi testinin temel amacı:

- Anne ve babayı, özel ihtiyaçları olabilecek bir çocuk için hazırlamak.
- Sağlık çalışanlarını, doğumdan hemen sonra özel ihtiyaçları olabilecek bir çocuk için hazırlamak.
- Doğacak çocuğun ciddi bir hastalığı olursa ebeveynlere, gebeliği sonlandırmayı talep etme fırsatı vermek.

Kapsamlı genetik analiz nedir?

Kapsamlı bir genetik analiz, birçok genin aynı anda (gen paneli) veya tüm genlerin aynı anda (ekzom veya tüm genom dizilemesi) ya da gen kopyası miktarının (mikrodizi) incelenmesini içermektedir.

Nasıl test yapılır?

Sizden bir kan veya doku örneği alınması gerekir. Bu örnekten fetüsün DNA'sı alınır. Bazı vakalarda hem size hem de fetüsün babasına ait DNA'yı da incelememiz gerekebilir (kan testi). Böylelikle fetüsü muayene etmek için daha iyi bir baz elde edilebilir. DNA incelenip analiz edildikten sonra testi yaptıran hekim sonuçları alır ve sizinle iletişime geçer.

Hangi sonuçları alabilirsiniz?

Doğum öncesi testi ile ilgili olarak yapılan kapsamlı genetik analizin birkaç olası sonucu bulunmaktadır:

- A. Normal
- B. Fetüste olası bir kromozomal anormallik ön şüphesini doğrulayan bir veya birden fazla gen değişikliği teşhis edilir.

Daha nadiren olmakla birlikte şunlar da teşhis edilebilir:

- C. Etkileri kesin olarak tayin edilemeyen bir ya da birden fazla genetik değişiklik. Dolayısıyla genetik değişikliğin, fetüste olası bir kromozomal anormallik ön şüphesini doğrulayıp doğrulamadığı belli değildir.
- D. Rastlantısal bir bulgu olarak adlandırılan, fetüsün incelendiği olası kromozomal anormallik şüphesi ile ilgisi olmamakla birlikte hastalık riskini artıran genetik değişiklik bulgusu. Aşağıda, sağlıklı ilgili önemli rastlantısal bulgular ve rastlantısal bulgulara dair geri bildirimleri reddetme seçeneği konusunda daha fazla bilgi edinebilirsiniz.

Bir karara varmadan önce size soru sorma fırsatı tanınacaktır.

Seçimleriniz

Sağlık sisteminde tedavi görmek isteyip istemediğinize dair kararı kendiniz verirsiniz. Bilgilendirilmiş onamınız olmadan hiçbir tedaviye başlanılamaz ya da devam edilemez. Bu aynı zamanda fetüsünüzün kapsamlı genetik analizini gerektiren tedavi için de geçerlidir. Bu kapsamda ayrıca, sağlıklı ilgili önemli rastlantısal bulgulara ilişkin olarak alabileceğiniz geri bildirim konusunda da bazı seçimler yapmanız gerekir. Buna bağlı olarak sizi tedavi eden hekime başvurarak testin durdurulmasını talep edebilirsiniz.

Bu hususta herhangi bir karar vermeden önce size düşünmeniz için zaman tanınacaktır. Fetüsünüzün kapsamlı bir genetik analizini gerektiren doğum öncesi testinin yapılmasını istemiyorsanız doktorunuz sizi, diğer muayene ve tedavi seçenekleri ile kapsamlı genetik analiz yaptırmamanın olası sonuçları konusunda bilgilendirecektir.

Sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular

Genlerin çoğunu veya tümünü incelerken hastalık riskini artırdığı değerlendirilen fakat incelemenin gerekçesi olan kromozomal anormallik şüphesi ile ilgisi bulunmayan genetik değişikliklerin tespit edilmesi mümkündür. Bu tür bulgular, rastlantısal bulgular olarak tanımlanmaktadır. Örneğin bir malformasyon (anomali) tespiti sonrasında fetüs muayene edilirken yapılan bir gen araştırması, nadir olgularda meme kanseri gibi hayatın ilerleyen dönemlerinde ortaya çıkan hastalıklar da dahil olmak üzere bütünüyle farklı ve olasılıklı ciddi bir hastalık riski içerdiği değerlendirilen bir gen varyantı ortaya çıkarabilir.

Bilgilendirilmiş onam formunu imzaladığınızda fetüsünüze ait sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular hakkında bilgilendirilmeyi isteyip istemediğinize ve istiyorsanız, hangi tür rastlantısal bulgular hakkında bilgilendirilmek istediğinize karar vermeniz gerekir. Sadece hekimin ciddi sağlık sonuçları olduğunu düşündüğü bulgular konusunda bilgilendirme yapılır. Bazı kişiler sadece hastalık daha sonra önlenebilecekse ya da tedavi edilebilecekse geri bildirim almayı tercih etmektedir. Bazıları ise önlenebilir ya da tedavi edilebilir olup olmadıklarına bakmaksızın sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular hakkında geri bildirim almayı tercih etmektedir. Buna karşılık sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular hakkında herhangi bir geri bildirim almayı tercih etmeyenler de bulunmaktadır. Bununla birlikte çok nadir olgularda, sizin ve aileniz için çok ciddi sağlık sonuçları olan rastlantısal bulguların varlığı halinde sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular hakkında bilgilendirilmemeyi tercih etmiş olsanız bile doktorunuzun bu hususta sizi bilgilendirmesinin bir zorunluluk olduğunu bilmelisiniz.

Testin, fetüsün babası ve diğer yakın akrabaları bakımından olası sonucu

Fetüste bulunan bir kalıtsal hastalık, bazı vakalarda sizin, fetüsün babası veya aynı genetik değişikliği önceki nesillerden tevarüs etmiş olabilecek ailenin diğer fertleri için sonuçlar doğurabilir. Bu tür vakalarda genetik danışmanlığa sevkiniz önerilebilir.

Yeni bilgi

Gelecekte genler ve gen değişiklikleri ile bunların etki ve sonuçları hakkında bilgimiz artacaktır. Diğer bir ifadeyle fetüsün muayene edildiği hastalık ya da herhangi bir anomali için önem arz edebilecek yeni bilgiler olabilir. Bununla birlikte yeni bilgiler ortaya çıktığında sizinle iletişime geçilmesini kabul etmenin, fetüsünüzün DNA'sının düzenli aralıklarla yeniden inceleneceği anlamına gelmediğini bilmelisiniz. Araştırma konusunda karar verme hakkınız için ayrıca Ek 2'ye bakınız.

Genetik verileriniz konusunda karar verme hakkınız

Analiz sonucu elde edilip Nationalt Genom Center'da (Danimarka Ulusal Genom Merkezinde) depolanan genetik veriler konusunda yasal olarak karar verme hakkınız bulunmaktadır. Araştırmacıların, fetüsünüze ait genetik verileri bir sağlık araştırmasında kullanmasını istemiyorsanız Vævsanvendelsesregister'a (Doku Örneklerinin Bilimsel Amaçlarla Kullanılmasına Rıza Göstermeme Ulusal Veri Tabanına) kayıt yaptırmanız gerekir. Araştırmalar konusunda karar verme hakkınız hakkında daha fazla bilgi için Ek 2'ye bakılabilir.

Genetik verilerin saklanması ve veri güvenliği

Fetüsünüzden elde edilen genetik veriler, Nationalt Genom Center'da (Danimarka Ulusal Genom Merkezinde) CPR-nummer'iniz (kişisel kimlik numaranız) altında saklanır. Veriler en üst düzeyde güvenlik altında saklanır ve kullanılır. Veri güvenliği ve Nationalt Genom Center (Danimarka Ulusal Genom Merkezi) hakkında daha fazla bilgi edinmek için www.ngc.dk web sitesini ziyaret edebilirsiniz.

Nationalt Genom Center, Danimarka Sağlık Bakanlığına bağlı bir kurum olup Ørestads Boulevard 5, 2300 Copenhagen S adresinde bulunmaktadır. Nationalt Genom Center ile e-posta veya telefon yoluyla iletişime geçilebilir: kontakt@ngc.dk ya da telefon: 24 97 17 65.

Genetik verilerinizin saklanması ve veri güvenliği hakkında bilgi için ayrıca bkz. Ek 1.

İletişim bilgileri

Sorularınız varsa veya verdiğiniz onamı değiştirmek istiyorsanız tedavi gördüğünüz yer ile iletişime geçebilirsiniz.



**NATIONALT
GENOM CENTER**

Ørestads Boulevard 5
2300 Copenhagen S
Building 208

T +45 72 26 90 00
M kontakt@ngc.dk
W www.ngc.dk

Ek 2: Araştırma konusunda karar verme hakkınız

Fetüsünüze ait genetik veriler, tanı tetkikinde ve / veya tedavide kullanılmakla birlikte National Videnskabetisk Komité (Ulusal Sağlık Araştırmaları Etiği Komitesi) gibi ilgili mercilerin onayı ile araştırma projelerine de dahil edilebilir.

Genetik veriler araştırmalarda kullanıldığında, müstakbel hastaların ve hamile kadınların yararına olacak yeni bilgilerin üretilmesine katkı sağlar.

Yapılan analizden elde edilen sonuçların sizin kendi tedavinizin (fetüsünüz dahil) ötesine geçen amaçlar ile tedaviyle doğrudan ilişkili amaçlar için kullanılıp kullanılmayacağına dair kararı kendiniz verirsiniz. Tedaviniz ile doğrudan ilişkili amaçlar kalite güvencesi, yöntem geliştirme ve sağlık çalışanlarının tedavi yerinde eğitimi gibi amaçlardır.

Dolayısıyla fetüsünüzden elde edilen verilerin örneğin sağlık araştırmalarında kullanılıp kullanılmayacağına siz karar verirsiniz. Fetüsünüze ait verilerin araştırmalarda kullanılmasını istemiyorsanız Vævsanvendelsesregister'a (Doku Örneklerinin Bilimsel Amaçlarla Kullanılmasına Rıza Göstermeme Ulusal Veri Tabanına) kayıt yaptırmanız gerekir. Bu kaydı, NemID ile borger.dk web sitesi üzerinden yapabilir ya da size verilen veya Nationalt Genom Center'ın www.ngc.dk web sitesinden indirebileceğiniz formu doldurmak suretiyle yapabilirsiniz. Bu web sitesinden ayrıca, Vævsanvendelsesregister (Doku Örneklerinin Bilimsel Amaçlarla Kullanılmasına Rıza Göstermeme Ulusal Veri Tabanı) hakkında daha fazla bilgi edinebilirsiniz. Kendinizi ve fetüsünüzü, Vævsanvendelsesregister'a (Doku Örneklerinin Bilimsel Amaçlarla Kullanılmasına Rıza Göstermeme Ulusal Veri Tabanına) birbirinden ayrı olarak tescil ettirmeniz ya da yaptığınız tescili bu veri tabanından yine birbirinden ayrı olarak silmeniz mümkün değildir.

Fetüsünüzden elde edilen genetik veriler bir araştırmada, o araştırma için geçerli kurallara uygun olarak kullanılır. Bu işe onam formunda rastlantısal bulgulara ilişkin geri bildirim konusunda yapmış olduğunuz seçimlerin, araştırmalar kapsamında tespit edilen bulgular için geçerli olmayacağı anlamına gelir. Araştırma projeleri kapsamında tespit edilen rastlantısal bulgular hakkında pratikte, ancak bu bulguların sizin, fetüsünüz veya aileniz için önemli sağlık etkilerini haiz olması ve bildirim hastalığı önlemede yahut tedavide bir fırsat sunması halinde bildirim alabilirsiniz.