

Kapsamlı genetik  
analiz konusunda  
**hasta bilgilendirmesi**

2. baskı



NATIONALT  
GENOM CENTER

## İçindekiler tablosu

Giriş .....	3
Genler nedir? .....	3
Kapsamlı genetik analiz nedir? .....	3
Nasıl test yapılır? .....	3
Hangi sonuçları alabilirsiniz? .....	4
Seçimleriniz .....	4
Sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular .....	4
Muayenenin akraba 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	

### 2. baskı

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

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

Sürüm: 2.0 (1 Kasım 2020'den itibaren geçerlidir)

Sürüm tarihi: 27 Ekim 2020 - biçim: PDF

# Kapsamlı genetik analiz konusunda hasta bilgilendirmesi

Doktor, tanı tetkikiniz veya hastalık tedaviniz kapsamında size kapsamlı bir genetik analiz önerilmesinin uygun olacağına karar vermiştir. Böyle bir genetik analiz gerektiren bir tedaviyi kabul etmek veya etmemek sizin tercihinize bağlıdır. Bunu kabul etmeniz halinde yazılı onam vermeniz ve aynı zamanda alacağınız geri bildirimler konusunda bazı tercihler yapmanız gerekir.

Genler ile sonrasında neler olacağına ve genetik analiz gerektiren tedavi için bilgilendirilmiş onam (onam formu) verdikten sonra yapmanız gereken bazı seçimlere dair bilgiler aşağıda sunulmuştur. Size soru sorma fırsatı tanınacaktır. Detaylı bilgiler ve açıklayıcı videolar için şu web adresini ziyaret edebilirsiniz: [www.ngc.dk/patient](http://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 örneğin, genin bir kısmının eksik olmasından veya gende bulunan bilgilerin değişmiş olmasından kaynaklanıyor olabilir. Bir kişideki genetik değişiklik yeni olabileceği gibi ebeveynlerin birinden ya da her ikisinden kalıtım yoluyla da alınmış olabilir. Hastalıkların gelişimi bakımından önem arz eden genetik değişikliklerin teşhis edilmesi, sizin / çocuğunuz ve ailenizin diğer fertleri için önemli olabilir.

Sadece lokal olarak kendiliğinden oluşan yeni değişikliklerin aksine kalıtsal genetik değişiklikler vücudun tüm hücrelerinde bulunur. Kendiliğinden oluşan yeni genetik değişikliğe örnek olarak, hücrelerinde genetik değişiklikler bulunan kanserli tümör verilebilir. Kendiliğinden oluşan yeni genetik değişiklikler genellikle kalıtsal nitelikte değildir; zira tipik olarak germ (üreme) hücrelerinde bulunmazlar, dolayısıyla sonraki nesillere aktarılamazlar. Doktorunuzun genetik değişiklikler konusunda sahip olduğu bilgisi ve uzmanlığı, tedavinizin ilerleyişi veya tedavinizle ilgili tavsiyeler hususunda yardımcı olabilir. Genellikle "hassas tıp" olarak anılan seçenek budur.

## 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. Birçok gen incelenmekle birlikte sizden sadece bir kan ve/veya doku örneği alınır.

## Nasıl test yapılır?

Sizden bir kan veya doku örneği alınması gerekir. Bu örnekten DNA alınır. Bazı vakalarda anne ve babanızdan veya diğer aile fertlerinden de bir kan örneği alınarak bunun analiz edilmesinde de yarar bulunmaktadır. DNA incelenip analiz edildikten sonra testi yaptıran hekim sonuçları alır ve sizinle iletişime geçer.

## Hangi sonuçları alabilirsiniz?

Kapsamlı bir genetik analizin birkaç olası sonucu bulunmaktadır:

- A. Neden hastalandığınızı açıklayabilecek bir ya da birden fazla genetik değişiklik teşhis edilir.
- B. Neden hastalandığınızı açıklayabilecek hiçbir genetik değişiklik tespit edilmez.
- C. Etkileri kesin olarak tayin edilemeyen bir ya da birden fazla genetik değişiklik teşhis edilir.  
Dolayısıyla genetik değişikliğinin, neden hastalandığınızı açıklayıp açıklayamayacağı belli değildir.

Bunların yanı sıra rastlantısal bulgular olarak adlandırılan, başka bir hastalığa yakalanma olasılığını artıran genetik değişiklikler de teşhis edilebilir. Bununla birlikte testin, tanı tetkikinizin konusu olan hastalıktan başka bir hastalığı içermediği vurgulanır. Aşağıda, sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular ile önemli rastlantısal bulgular konusunda geri bildirim almayı reddetme imkanı hakkında daha fazla bilgi edinebilirsiniz.

Bir karara varmadan önce size soru sorma fırsatı tanınacaktır.

## Seçimleriniz

Bir hasta olarak, sağlık sisteminde tedavi görmek isteyip istemediğinize dair kararı kendiniz verirsiniz. Bilgilendirilmiş onamınız olmadan hiçbir tedaviye başlanılamaz ya da devam edilemez. Bu aynı zamanda kapsamlı genetik analiz gerektiren tedavi için de geçerlidir. Sizi tedavi eden hekime başvurarak tedavi için verdiğiniz onamı istediğiniz zaman geri çekebilirsiniz.

Kapsamlı bir genetik analiz yaptırmak istiyorsanız yasa gereği yazılı onam vermeniz ve bunun sonrasında size bildirilebilecek rastlantısal bulgular konusunda bir karar vermeniz gerekir.<sup>1</sup>

Bu hususta herhangi bir karar vermeden önce size düşünmeniz için gerekli zaman tanınacaktır. Bir tanı muayenesi olmak istemiyorsanız doktorunuz sizi, diğer muayene ve tedavi seçenekleri ile kapsamlı bir genetik muayene yaptırmamanın sonuçları hakkında bilgilendirecektir.

## Sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular

Genlerin çoğu ya da tümü incelenirken hastalık riskini artırdığı değerlendirilen fakat muayene edilmekte olduğunuz hastalık ile ilgisi bulunmayan genetik değişiklikler de - baştan öngörülmediği halde - tespit edilebilir. Bu tür bulgular, rastlantısal bulgular olarak tanımlanmaktadır. Böyle bir bulgu örneğinin, bir kalp hastasında kanser riskini önemli derecede artıran bir genetik değişiklik olabilir.

Bilgilendirilmiş onam formunu imzaladığınızda sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular hakkında bilgilendirilmeyi isteyip istemediğinize ve istiyorsanız, hangi tür rastlantısal bulgular hakkında bilgilendirilmek istediğinize karar vermeniz gerekir. Bunlar, hekim tarafından önemli sağlık etkileri olabileceği - diğer bir ifadeyle ciddi hastalık riskini önemli ölçüde artırdığı - değerlendirilen bulgulardır. Bazı hastalar sadece hastalık daha sonra önlenebilecekse ya da tedavi edilebilecekse geri bildirim almayı tercih etmektedir. Bazı hastalar ise alacakları bilgileri örneğin kendi hayat planlamalarına dahil edebilmek için önlenebilir ya da tedavi edilebilir olmayanlar da dahil olmak üzere sağlıkla ilgili tüm önemli rastlantısal bulgular hakkında geri bildirim almayı tercih etmektedir.

Diğerleri ise sağlıkla ilgili önemli rastlantısal bulgular hakkında herhangi bir geri bildirim almamayı tercih etmektedir. 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.

<sup>1</sup> Bkz. Tedaviyle ve sağlık verisi gibi verilerin ifşası ve toplanmasıyla ilgili bilgilendirme ve onama dair 4 Nisan 2019 tarihli ve 359 sayılı kararname, kısım 2(5)

## Muayenenin akraba bakımından olası sonucu

Bir kalıtsal hastalık bulgusu, sizin veya aynı genetik değişikliği önceki nesillerden tevarüs etmiş olabilecek yakın akrabalarınız için sonuçlar doğurabilir. Dolayısıyla bir sonuç almadan önce böyle bir sonucu onlarla nasıl paylaşacağınız hususunu yakın akrabalarınızla görüşmeniz iyi bir fikir olabilir. Bu bilgilendirmeyi en iyi nasıl yapacağınız hakkında doktorunuzla görüşebilirsiniz.

## Yeni bilgi

Gelecekte genler ile bunların etki ve sonuçları hakkında bilgimiz artacaktır. Bu, ortaya çıkan yeni bilginin muayene edildiğiniz hastalık üzerinde etkisi olabileceği anlamına gelebilir. Yeni bir bilginin ortaya çıkışı muayenenizin ya da tedavinizin tamamlanmasından sonra da olabilir. Dolayısıyla sizinle ileride tekrar iletişime geçilmesini isteyip istemediğinize karar verebilirsiniz. Yeni bilgiler ortaya çıktığında sizinle iletişime geçilmesini kabul etmenin, DNA'nızın sistematik olarak düzenli aralıklarla yeniden inceleneceği anlamına gelmediğini bilmeniz gerekir. Araştırma konusunda karar verme hakkınız için ayrıca Ek 2'ye bakınız.

## Genetik verilerinizin 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, genetik verilerinizi 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

Genetik verileriniz, Nationalt Genom Center'da (Danimarka Ulusal Genom Merkezinde) saklanır. Verileriniz 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](http://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](mailto: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](mailto:kontakt@ngc.dk)  
W [www.ngc.dk](http://www.ngc.dk)

## Ek 2: Araştırma konusunda karar verme hakkınız

Genetik verileriniz tanı tetkikinizde ve / veya tedavinizde kullanılmakla birlikte National Videnskabetisk Komité (Ulusal Sağlık Araştırmaları Etiği Komitesi) gibi ilgili mercilerin onayı ile araştırma projelerine de dahil edilebilir.

Genetik verileriniz araştırmalarda kullanıldığı zaman müstakbel hastalara uygulanacak tedaviler konusunda onların yararına olacak yeni bilgilerin üretilmesine katkı bulunmuş olursunuz.

Yapılan analizden elde edilen sonuçların sizin kendi tedavinizin ötesine geçen amaçlar ve tedavinizle 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 verilerinizin örneğin sağlık araştırmalarında kullanılıp kullanılmayacağına siz karar verirsiniz. Verilerinizin 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](http://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.

Genetik verileriniz bir araştırmada, o araştırma için geçerli kurallara uygun olarak kullanılır. Bu ise 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 önemli sağlık etkilerini haiz olması ve geri bildirim hastalığı önlemede yahut tedavide bir fırsat sunması halinde geri bildirim alabilirsiniz.