



BAŞKENT ÜNİVERSİTESİ
HASTANELERİ, UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZLERİ
TIBBİ GENETİK ANABİLİMDALİ

DOĞUM ÖNCESİ GENETİK TANI AMAÇLI İŞLEMLER İÇİN BİLGİLENDİRME VE RIZA FORMU

Hastanın

Adı, Soyadı: Tanısı:
 Protokol No: Tanı Tarihi:
 Ünitenin Adı: T.C. Kimlik No:

Ailede bilinen genetik hastalığın olması ya da takip edilen gebelikte genetik hastalık riski saptanması durumunda doğum öncesi dönemde bebeğe ait hücreler Amniyosentez (bebeğin içinde bulunduğu sıvıdan örnek alınması), koryon villus örnekleme (bebeğin plasentasından (besleyici doku) örnek alınması), kordosentez (kordondan kan alınması) işlemleri ile elde edilerek genetik tanı yapılabilir. Var olan genetik hastalık riskine bağlı olarak tüm kromozomların eldesi ve analizi veya sadece 13, 18, 21, X ve Y kromozomlarına ait sayısal bozuklukların tespiti ya da DNA düzeyinde tanı gerektiren işlemler bu amaçla uygulanabilir. Genetik tanı testleri genetik danışma verilerek yapılmalıdır.

- 1- İlk girişimde yeterli miktarda örnek alınmaz ya da hücre kültüründe üreme sağlanamaz ise girişimin tekrarlanması veya ek başka bir işlem ile örnek alınması gerekebilir.
- 2- Alınan örnekler sadece var olan riske bağlı olarak kromozom eldesi ve analizi (Sitogenetik ve/veya Moleküler Sitogenetik) ya da DNA eldesi ve analizi için kullanılır.
- 3- Kromozomal ve moleküler analiz sonuçlarını yorumlamak bazen güç olabilir ya da alınan sonuçlar çocuktaki gerçek durumu yansıtmayabilir. Kromozomlardaki sayısal ya da büyük yapısal anomaliler kolayca tanınabilir ancak olumsuz etkileri olabilecek küçük yapısal değişimler ve mozaizm saptanamayabilir. Bunlar için ek başka tetkik gerekebilir.
- 4-Kimi zaman doğum öncesi tanı sırasında saptanan dengeli görünen yapısal bozukluk veya sayısal bozukluk ya da tamamen zararsız olduğu düşünülen değişiklik nedeni ile tanıyı desteklemek amacıyla anne-babadan ve gerekirse diğer aile bireylerinden kan alınarak analiz yapılması gerekebilir.
- 5- Yapılan test var olan riske yönelik olup, sadece riskli hastalık hakkında bilgi verir. Diğer hastalıklarla ilgili herhangi bir bilgi veya fikir vermez. Kromozomal ve moleküler testlerin normal bulunmasına karşın çocukta genetik veya genetik olmayan başka hastalıklar veya anomaliler ortaya çıkabilir.
- 6- Testlerde herhangi bir bozukluğun bulunması durumunda sonucun doğrulanması amacı ile ikinci kez aynı veya farklı bir dokudan örnek alınması gerekebilir.
- 7- Kromozom eldesi ve analizi sonuçları genellikle 2- 4 hafta içinde alınır. FISH ile anöploidi taraması 2 gün, QF PCR ile anöploidi taraması 24-72 saat sonra sonuçlanır ancak rapor sitogenetik raporu ile birlikte verilir. Bazı özel durumlarda bu süreler daha uzun olabilir. Gereken durumlarda ebeveynlerin ikisinin de katılımını gerektiren genetik danışma oturumu düzenlenebilir.
- 8- Sonucun normal çıkmış olması yapılmakta olan rutin gebelik takiplerinin kesilmesini gerektirmez.
- 9-Sonuçlar hasta ve hasta ve/veya ailesini laboratuvara refere eden hekim dışında üçüncü şahıslara kesinlikle aktarılmaz. Ancak mahkeme kararı ile yetkili kişilere aktarılabilir.

Yukarıdaki yazıyı okuduk, (.....tarafından bize okundu) ve anladık. Yazıdaki tıbbi terimler bize açıklanarak soru sormak ve karar vermek için yeterli süre tanındı. nedeni ile bebek doğmadan önce genetik tanı yapılması gerektiği ve **bu konuda genetik danışma almamız gerektiği bizlere doktorumuz tarafından anlatıldı.**

Uygulanması planlanan genetik tanı/tarama testi

- ☐ Sitogenetik (Kromozom eldesi ve analizi) ☐ Moleküler Sitogenetik (FISH ile anöploidi taraması)
☐ Moleküler Genetik (QF PCR ile anöploidi taraması)

Daha sonraki ek çalışmalar ve bilimsel nitelikli araştırmalarda gerektiğinde kullanılmak üzere artan çalışma materyalinin saklanması:

- ☐ İzin veriyorum ☐ İzin vermiyorum

☐ Raporumun verilmesini/ iletilmesini uygun buluyorum.

Kurumdan istendiği takdirde: ☐ Raporum kuruma iletilsin ☐ Raporum kuruma iletilmesin

BU FORMDA TANIMLANAN GİRİŞİM/GİRİŞİMLERİN UYGULANMASINI

☐ **KABUL EDİYORUM**

☐ **KABUL ETMİYORUM**

	Adı-Soyadı	Tarih-Saat	İmza
Hasta veya hasta yakını/vasisi/velisi			
Yerine rıza veren velisi/vasisi değilse yakınılığı.....			
	Adı-Soyadı	Tarih-Saat	İmza
Tanık			
	Adı-Soyadı / Görevi	Tarih-Saat	İmza
Doktor			