



TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI
KLİNİK EKZOM DİZİLİMİ (CES) İÇİN BİLGİLENDİRME VE RIZA FORMU

Bu test esas olarak, OMIM veri tabanına göre bilinen hastalıklarla ilişkili 5642 gendeki anlamlı (ekzon) bölgelerde “tek nükleotid varyantlarını (SNV'ler)” ve 50 baz çiftinden daha az artma ve azalmaları (“InDel”) tespit etmeyi amaçlamaktadır. Bu test yapılmadan önce ve test sonuçlandığında genetik danışma alınması gereklidir.

Testin sonuçları, ebeveyn-çocuk ilişkisi gibi genetik ilişkiyi ortaya çıkarabilir. Ebeveynlerin biyolojik anne baba olmaması yanlış sonuçlara yol açacaktır.

1. Teknik nedenlerden dolayı, bu test incelenen ekzomların % 100'ünü kapsamayı garanti etmez. Test, (i) algılama yönteminin kısıtlamaları, (ii) veri analizi algoritmalarının kısıtlamaları ve (iii) ayrıntılı klinik bilgilerin bulunmaması nedeniyle ekzon bölgelerinde SNV'leri veya InDel'leri gözden kaçırabilir.

2. Testin doğru sonuç vermesi ve bulguların analiz edilirken doğru sınıflandırılması için hasta bireyle birlikte; anne, baba veya diğer bilgi verici aile bireylerinin de test edilmesi uygundur.

3. Bu test, aşağıdaki faktörlerin neden olduğu genetik hastalıkları tespit edemez: Poliploidi, anöploidi, uniparental disomi (UPD), dengeli kromozom translokasyonları, inversiyonlar, halka kromozomları, büyük bölgelerin kopya sayısı varyasyonu (CNV) (> 50 baz çifti) ve kromozom yapısal varyasyonu (SV), mitokondriyal genom anomalileri ve ilaçlar, radyasyon vb. gibi çevresel ajanların neden olduğu kromozom hasarı.

4. Çoklu genler test edildiğinden, hastalıkla ilişkisiz gen varyasyonları testten çıkarılacaktır. Hastanın kliniği ile ilişkili olmayan ancak ACMG tarafından bildirilmesi önerilen genler (PMID: 23789249) istenmesi halinde incelenir ve raporlanır.

5. Numune alma işlemi doğru yapılsa bile, numune kalitesinin yetersiz olması ile karşılaşılabilir. Numune kalite standartları (QC) testini geçemezse, ek bir ücret ödmeden yeniden numune alma talebinde bulunacağız, bu durumda raporlama zamanı numune kabul tarihine bağlı olarak gecikebilir.

6. Test sonucunun yol açabileceği herhangi bir psikolojik, yasal veya uygulamalı sorunlardan merkezimiz sorumlu değildir.

7. Test sonuçları, size ait olduğu anlaşılmayacak şekilde kimlik bilgileriniz saklanarak uluslararası erişime açık veri tabanları ve analiz programları kullanılarak analiz edilmektedir. Test sonucu hastanın kendisine ve doktoruna bildirilecektir.

8. Test sonuçları son klinik tanıya ulaşmak için ek bilgi olarak kullanılmalıdır. Tanıyla ilişkilenemeyen durumda yeniden değerlendirme istenebilir.

9. Güncel gelişmeler doğrultusunda hasta verileri tekrar analiz edilebilir. Klinik istem ve metodolojik yenilikler doğrultusunda veriler yeniden analiz edilerek sonuç güncellenebilir.

Form No:70.482	Revizyon No:01
Uygulama Tarihi:19.02.2020.	Revizyon Tarihi:08.05.2021



BAŞKENT ÜNİVERSİTESİ
HASTANELERİ, UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZLERİ

KLİNİK EKZOM DİZİLEME İÇİN RIZA ONAY SAYFASI

Klinik ekzom dizileme hakkında verilen bilgileri okudum ve tamamen anladım. Sorularım detaylı olarak açıklandı ve ilgili konular yanıtladı. Gönüllü olarak "Klinik Ekzom Dizileme" testini yaptırmayı ve sonuçlarını almayı kabul ediyorum. Bu testle ilişkili risklerden herhangi birini üstlenmeye razıyım ve benden istenen ayrıntılı bilgilerin doğru olduğunu kabul ediyorum (yanlış bilgi varsa, tüm sonuçları bana aittir).

	Adı- Soyadı	Tarih-Saat	İmza
Hasta veya yakını			
Tanık			
Doktor			

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

İkincil Bulguların Raporlanması Seçimi: Şu anda önerilen genlerde saptanacak ikincil bulguların belirtilen koşullarda raporlanmasını, ☐ Kabul ediyorum. ☐ İstemiyorum.

Eğer istemiyorsanız seçiminiz; bu genlerdeki varyantları analiz etmeyeceğimiz ve hastanın klinik özellikleriyle ilgili olan gen veya genlerdeki varyantlar dışında test raporunda sonuç bildirilmeyeceği anlamına gelir.

Kalan DNA'nın Anonimleştirilmiş Araştırma Çalışmalarında Kullanımı Seçimi: DNA örneğimi kullanarak anonimleştirilmiş araştırma çalışmalarına katılmayı, ☐ Kabul ediyorum. ☐ İstemiyorum.

Eğer istemiyorsanız seçiminiz; bu testin tamamlanmasının ardından numunenizin imha edileceği anlamına gelir. Tüm numuneler test tamamlandıktan 60 gün sonra atılacaktır.

Not: İkincil bulguları almaktan veya anonimleştirilmiş araştırma çalışmalarına katılmaktan vazgeçmek isterseniz bölümümüze yazılı olarak başvurmanız gerekmektedir.

Testin doğru ve etkili sonuçlanması için lütfen yukarıdaki bilgilendirilmiş onay formunu (ön ve arka) dikkatlice okuyun ve aşağıdaki bilgileri doğru bir şekilde sağlayın:

Test yapılan kişi/kişiler: ☐ Hasta kişi ☐ Çift ☐ Anne-baba-hasta (üçlü)

Hasta Bilgileri

İsim: _____ Cinsiyet: _____ Yaş: _____ Doğum tarihi: _____
T.C. kimlik No.: _____
Telefon: _____ diğer telefon: _____

Aile bireyleri (Test gerektiğinde doldurulmalı)

İsim: _____ Cinsiyet: _____ Yaş: _____ Doğum tarihi: _____
T.C. kimlik No.: _____
Hastayla yakınlık derecesi: ☐ Anne ☐ Baba ☐ Diğer _____

İsim: _____ Cinsiyet: _____ Yaş: _____ Doğum tarihi: _____
T.C. kimlik No.: _____
Hastayla yakınlık derecesi: ☐ Anne ☐ Baba ☐ Diğer _____

İsim: _____ Cinsiyet: _____ Yaş: _____ Doğum tarihi: _____
T.C. kimlik No.: _____
Hastayla yakınlık derecesi: ☐ Anne ☐ Baba ☐ Diğer _____

Form No:70.482	Revizyon No:01
Uygulama Tarihi:19.02.2020	Revizyon Tarihi:08.05.2021