

# BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU



## GENETİK ANALİZİN YAPILACAĞI TEST/HASTALIK (Hekim tarafından doldurulacak):

Onam beyannamesini imzalayarak, genetik analizler ile ilgili aşağıdaki yazılı açıklamaları aldığımı, okuduğumu ve anladığımı kabul etmiş bulunuyorum. Ayrıca hekimden planlanan genetik testin amacı, tip ve önemine ait açıklamaları, alınacak sonuçları, mühtemel hastalıklara karşı önleme/televi olanaklarını, genetik test için gerekli numunelerin alımı sırasında oluşabilecek riskler ile ilgili bilgileri aldım. Bütün sorularım cevaplandı ve genetik analiz için bilgilendirilmiş kararı almamda yeterli zamana sahiptim. Onamımı herhangi bir zamanda ve bu isteğimi bildirmemden hemen sonra etkin hale gelecek şekilde geri çekebileceğimi ve yukarıda açıklandığı gibi genetik analiz sonuçlarını bilmeme hakkımın olduğunun farkındayım. Alınan test materyalimin ve/veya analiz verilerimin, gereği halinde tamamı veya bir kısmının, yurtiçi ve/veya yurtdışı merkezlere gönderilebileceğini anlıyorum ve kabul ediyorum. Bu durumda test sonuçları ile ilgili yasal sorumluluğun testi çalışılan merkeze ait olduğunu biliyorum ve kabul ediyorum.

Aşağıdaki ilgili "EVET/HAYIR" kutucuklarını seçerek, ek onamımı veya yasal vasisi olduğum hastanın onamını verdiğimi beyan ederim.

### (1) Testin Yapılması ve Sonuçlandırılması

ATAŞEHİRGENETİK Hastalıklar Değerlendirme Merkezi tarafından yukarıda belirtilen genetik hastalığın analizin yapılabilmesi için gereken "kişisel (sağlık) verimin ve örneğimin hekimim ve ATAŞEHİRGENETİK tarafından toplanmasına ve işlenmesine ve ihtiyaç halinde yazılı olarak aksini beyan etmediğim süreçte ATAŞEHİRGENETİK ile tetkiki isteyen hekimim arasında sağlık durumumla ve sonuçlarımla ilgili bilgi paylaşımına ve/veya benimle iletişime geçilmesine onam veriyorum. İlgili kanun ve yönetmeliklerin amir hükümlerine göre numunenin ve elde edilen her türlü veri / bilgi ve belgelerimin saklanması ilgili kamu otoritesinin kayıtlarına aktarılmasını / gönderilmesini ayrıca mahkemelerce istenmesi halinde veri / bilgi belgelerimin paylaşılması gerekliliğini anlıyorum ve onam veriyorum.

EVET (Testin çalışılması için zorunludur.) HAYIR (Bu durumda test çalışılmamaktadır.)

EVET (Testin çalışılması için zorunludur)

HAYIR (Bu durumda test çalışılmamaktadır)

### (2) İkincil Bulguların rapor edilmesi

Yeni Nesil Dizileme teknolojileri çok sayıda geni aynı zamanda test etmektedir. Bu nedenle test isteminde olmayan sonuçlar ile karşılaşılabilir ve gelecekte olabilecek hastalıkların tedavisi için tıbbi önemi olan bilgiler sağlayabilir. Bu şekilde olan ikincil bulguların önemini anlıyorum ve ACMG rehberi ile uyumlu şekilde raporlanması için Ataşehir genetiğe onam veriyorum.

EVET

HAYIR

### (3) Araştırma Bulgularının rapor edilmesi

Yeni Nesil Dizileme teknolojileri çok sayıda geni aynı zamanda test etmektedir. Dolayısıyla henüz fenotipik ilişkisi bulunmayan genlere yönelik yeterli bilimsel kanıtlar mevcudiyetinde (fonksiyonu, model organizma vb.), araştırma kapsamında değerlendirilebilecek tanınan değeri (henüz) olmayan sonuçlara yönelik bir genetik varyant veya varyantlar saptanabilir. Bu şekilde olan araştırma bulgularının önemini anlıyorum, DNA varyantlarının raporlanması için ATAŞEHİRGENETİK'e onam veriyorum ve olası bilim- sel yayın ihtimalinde gerekli fikri mülkiyet izninin ATAŞEHİR GENETİK'ten alınması gerektiğini onaylıyorum.

EVET

HAYIR

### 4-A ) Verilerimin ve Örneğimin Saklanması ve Kullanımı

ATAŞEHİRGENETİK'te yapılan çalışmalar ve analizlerin sonuçlarını doğrulamak amacıyla elde edilen örneğin ve verilerin ek analiz için numune ve / veya numuneden elde edilen materyallerin analiz sonuçlarını hasta dosyası ile merkeze ait arşiv ve biyobankada saklanmasına ( dosya bilgileri, muayene notları, fotoğraf, video, örnek, DNA, RNA Doku vb) onam veriyorum.

EVET

HAYIR

(4-B) Herhangi bir zamanda anonimleştirilmiş verilerim ulusal veya uluslararası projelerde, veri tabanlarının oluşturulmasında, bilimsel yayın, araştırma, geliştirme ve analizlerin validasyonu ve ilişkili ürünler ve hizmet gelişimi için kullanılmasına, anonimize edilmiş verilere erişim harici hekimlere, bilim adamlarına ve (ilaç) firmalara araştırma ve geliştirme amacıyla açılmasına, 5 yıllık süreden sonra verilerimin anonimize edilmesine ve bütün haklarının devredilmesine, bana veya hekimime ya da hekimimin adına iletişime geçen laboratuvara genetik analiz sonuçları ile ilgili bilgi vermesine, genetik analiz ham verilerinin sağlanmasına ayrıca iletişim bilgilerimin kullanılmasına benimle iletişime geçilmesine onam veriyorum.

EVET

HAYIR

Aşağıdaki imzam ile yukarıdaki yazılı olan maddelere dair onamımı veya vasisi olduğum hastanın onamını vermekteyim. Eğer aşağıdaki imza hastanın yasal vasisine ait ise, yukarıdaki onam beyannamesinin kendisi için değil vasisi olduğu kişi için olduğunu teyit eder.

Tarih: ...../...../202.....

Hasta Adı Soyadı

Hasta Yasal Vasisinin İmzası

Yasal vasisi ebeveynlerin veya hasta tarafından beyan edildiğini teyit ederim. Hastanın (alternatif olarak yasal vasisinin) bütün soruların cevapladığını, karar vermek için gerekli zamana sahip olduğunu ve şimdiye kadar genetik analiz sonuçları ile bilgilendirmeme hakkını kullanmadığını ve bu onamı verebilecek durumda olduğunu teyit ederim. Hastanın genetik test sonuçlarının herhangi bir zamanda yok edilmesini isteyebileceğini anlıyorum ve bu şekilde olan istekleri geciktirmeden ATAŞEHİRGENETİK'e iletteceğimi teyit ederim. Kişisel verilerimin organizasyonel ve faturalandırma amaçları ile ATAŞEHİRGENETİK veritabanında saklanmasına onay veriyorum.

Tarih: ...../...../202.....

Hekimin Adı Soyadı

Hekimin İmzası



ATAŞEHİRGENETİK GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

Küçükbakkalköy Mah. Çardak Sk. No:5 Ataşehir/İSTANBUL 444 5 436 GEN

bilgi@atasehirgenetik.com.tr www.atasehirgenetik.com.tr



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

# BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU



10/01/2020 Tarih ve 31004 sayılı resmî gazetede yayımlanan Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği'ne göre bilgilendirilmiş onam formunun doldurulması yasal zorunluluktur. Onam formunun imzalanmaması veya test materyalleri ile gönderilmemesi durumunda test çalışılmamaktadır.

Hekiminizin sizin (veya yasal velayetinizde olan birisinin) semptomlarınızı açıklayabilmek için aşağıda "onam beyannamesi" bölümünde belirtilen genetik analizi önermiştir. Genetik analizin amacını ve önemini anladığınızı garanti altına almak amacıyla test süreci ve potansiyel sonuçları ile ilgili aşağıdaki bilgileri sunmaktayız.

Genetik testin amacı sizde ve/veya ailenizde şüphelenilen bir hastalığın nedenini tanımlamak amacıyla genetik materyalinizi analiz ederek sizin ve/veya ailenizin sahip olduğu hastalığı açıklayabilecek anormal bir değişimi (varyant) bulmaktır.

## Genetik bir analizde, vakaya göre değişimle birlikte,

- Şüphelenilen genetik bir hastalığın sorumlu nedeni araştırma için sitogenetik, moleküler sitogenetik (FISH, mikroarray, optik haritalama vb.), moleküler genetik (tek gen veya gen panelleri, tüm ekzom veya genom dizilemesi) yöntemleri kullanılabilir.

- Genetik analizi yapabilmek için gerekli materyal ilgili formda belirtilmiştir ve tipik olarak kan, pürifiye DNA ve diğer (saliva, yanak içi mukoza, sürüntü örneği vb.) dokulardır.

Genetik analizin çeşitli sonuçları olabilir:

a) Hastalık oluşturan genetik neden/değişim tanımlanır, tanıyı teyit eder ve hekiminiz tarafından uygun tıbbi yöntemin uygulanmasına (eğer mümkünse) olanak sağlar.

b) Bir değişim tanımlanır ancak hastalık oluşturan varyant olup olmadığına dair yeterli bilimsel ve tıbbi bilgi mevcut değildir. Hekiminiz bu şekilde olan sonuçları sizinle tartışacak ve farklı seçenekleri size açıklayacaktır.

c) Genetik analiz, semptomları açıklayabilecek herhangi özel bir bulgu ile sonuçlanmaz. Bu bilimsel veya tıbbi bilginin ve teknolojinin mevcut sınırlamalarına bağlı olabilir.

d) Genetik analizlerin, özelleşmiş analiz sonuçlarının negatif olduğu durumlarda dahi geniş kapsamlı ve ayrıntılı ol(a)madığını ve bu nedenle sizin ve aile bireylerinizin (özellikle çocuğunuzun) bütün muhtemel genetik hastalıklar ile ilgili riskleri dışlamamanın mümkün olmadığını anlamamız önemlidir.

Test sonuçlarının sizin ve aileniz için psikolojik stres yaratabilecek şekilde sonuçlanabilir. Dolayısı ile sonuçlarınızın her zaman sorumlu hekiminiz ile tartışılmasını ve anlaşılmasını öneririz sonuçların neden olabileceği psikolojik/stres durumundan merkezimiz sorumlu değildir.

İkincil bulgular:

Genetik analizler, özellikle de çok fazla sayıda geni içeren tüm ekzom veya genom dizilemesi gibi testler, testin asıl isteme nedeni ile direkt olarak ilişkili olmayan sonuçları (ikincil sonuçlar) tanımlayabilir. Bununla birlikte bu bulgular yine de sizin ve aileniz için tıbbi öneme sahip olabilir ve potansiyel olarak ciddi, kaçınılmaz veya tedavi edilemez genetik hastalıklar açısından risk (farkında ol(a)mayabileceğiniz) bilgisi sağlayabilir. Aşağıdaki onam beyannamesinin isteğe bağlı kısımlarında yer aldığı üzere, bu şekilde olan ikincil bulgular için hangi durumlarda bilgilendirilmek ya da bilgilendirilmemek şeklindeki kararınızı belirtebilirsiniz.

## Araştırma bulguları:

Genetik analizler, özellikle de çok fazla sayıda geni içeren tüm ekzom veya genom dizilemesi gibi testler, henüz herhangi bir fenotip ile ilişkisi bulunmamış genlere yönelik de sonuç verebildiğinden bu tarz tanısal olmayan araştırma kapsamında değerlendirilebilecek sonuçlara dair bilgilendirilmek ya da bilgilendirilmemek şeklindeki kararınızı belirtebilirsiniz. Bu tarz sonuçlar için ATAŞEHİRGENETİK fikri mülkiyet hakkına sahip olup, olası bilimsel yayın ihtimalinde gerekli izni ATAŞEHİRGENETİK'den alınması gerekmektedir.

Aile ilişkisi bilgileri:

Eğer çeşitli aile bireyleri bir arada test ediliyorsa, sonuçların doğru değerlendirilmesi aile bireyleri arasındaki ilişkinin kesin ve tam bildirilmesine bağlıdır. Eğer genetik analiz iletilen ilişki (akrabalık) durumu ile ilgili bir uyumsuzluğa açığa çıkarırsa, bu bilginin istenen analizin tamamlanması ve doğru tıbbi değerlendirilmenin yapılması için mutlaka gerekli değil ise, ATAŞEHİRGENETİK sizi bu durum ile ilgili bilgilendirmeyecektir.

## Sağlık Verisinin, Örneğin ve Test Sonuçlarının Kullanımı:

Örnek ve sağlık verisini içeren veriler istenen analiz için kullanılacaktır ve test sonuçları ile saklanacak ve aşağıdaki beyanınız çerçevesinde işlem görecektir. 6698 Sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu'nun 3. ve 7. maddesi ve kurul tarafından çıkarılacak yönetmelikler dairesince, geri döndürülemeyecek şekilde anonim hale getirilen veriler, anılan kanun hükümleri uyarınca kişisel veri ya da hassas veri olarak kabul edilmeyecek ve bu verilere ilişkin işleme faaliyetleri işbu bilgilendirme metni hükümleri ile bağlı olmaksızın gerçekleştirilecektir. Bunun yanında ATAŞEHİRGENETİK ,6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu'nun 5., 6. ve 8. maddeleri uyarınca ve/veya ilgili mevzuattaki istisnaların varlığı halinde ayrıca onam olmaksızın kişisel verileri işleyebilecek ve üçüncü kişilerle paylaşabileceklerdir.

## Vazgeçme Hakkı:

Onamınızın herhangi bir neden göstermesizin, herhangi bir zamanda ve bildirinizden hemen sonra etkin hale gelecek şekilde çekebilirsiniz. Bu durumda herhangi bir ücret iadesi olmamaktadır.

## Bilmeme Hakkı:

Test sonuçları ile ilgili bilgilendirilmeme hakkına sahipsiniz ve test sürecini başlaştığı andan sonuçlar teslim edilene kadar olan aralıkta herhangi bir noktada iptal etme ve bütün analiz sonuçlarının yok edilmesi hakkına sahipsiniz. Bu durumda herhangi bir ücret iadesi olmamaktadır.

## Sınırlamalar:

Genetik testler, kendi teknik özellikleri/kısıtlamaları dahilinde belirli bir duyarlılık ve özgüllükte tanı değerine sahip olup, yalnızca negatif/pozitif sonuç açığa çıkartma olasılığı mevcuttur. Tüm laboratuvar tetkikleri gibi geriye ve ileriye dönük klinik bulgular eşliğinde, hastayı takip eden klinisyen tarafından değerlendirilmeli ve gerektiğinde ek testler ve tekrar testleri/analizleri istenmelidir. Endikasyon, refere ediliş sebebi ve yeterli klinik veri paylaşılmayan hastalarda analiz konusunda yeterli yorum yapı(a)mamakta ve/veya ek tetkik önerisinde bulunul(a)mamaktadır. Tespit edilen tüm bulguların farklı yöntemle doğrulanması gerekebilir. Benign ve muhtemel benign olarak sınıflandırılan varyantlara veya endikasyon ile birebir örtüşmeyen bulgulara (onam verilmişse ikincil bulgular hariç) raporda yer verilmeyebilir. Her hastanın test öncesi ve test sonrası uygun genetik danışmanlık olması önerilir. Genetik testler, kullanılan yöntemin izin verdiği ölçüde incelenen bölgelerde saptanabilecek değişiklikleri göstermekte olup, yöntemin saptayamadığı genetik değişikliklerle ilgili bilgi verememektedir. Örneğin; tüm ekzom dizilemesi yöntemi mozaik durumlar, kopya sayısı değişiklikleri ve başka yöntemlerle (Fragman Analizi, Optik Haritalama vb.) saptanabilecek genetik değişiklikler için tanı koydurucu değildir. Çalışmanın herhangi bir aşamasında, farklı nedenlerle test örneği yetersiz kalabilir. Bu gibi durumlarda tekrar test yapılmasına ve/veya örnek alınma ihtiyacı duyulabilir bu da genetik test sonuçlarının tüm bilimsel ve teknik çabalara karşı beklenenden uzun zaman almasına neden olabilir.

Saptanan varyantların sınıflandırılması günümüz bilgileri ışığında yapılmış olup, ileri zamanlarda bu bilgilerin değişmesi, sınıflandırılmada kullanılan kriterlerin etkilenmesine neden olabilir. Bu durumda varyant sınıflandırılma değişiklikleri mümkündür. Bu tür durumlardan merkezimiz sorumlu değildir. Tüm laboratuvar testlerinde olduğu gibi, test için kullanılan genetik yöntemlerin de belli tanı oranı vardır (örneğin tüm ekzom dizilemesi için bu oran %25-%50 arası değişmektedir), bazı vakalarda rapor yazılma zamanındaki bilgiler ışığında yapılmış analizler, hastalıkla ilişkili varyantın raporlanmamasına sebep olabilir. İleri dönemlerde güncel bulguları da göz önünde bulundurularak yapılabilecek tekrar analizler, hastalıkla ilişkili veya ilişkisi şüphelenilen varyantlar saptayabilmektedir. Bu tür durumlarda merkezimiz sorumlu değildir. Günümüzün şartlarında otomatik, geriye dönük tekrar analizler yapılamamaktadır ve hastanın veya velisinin isteği üzerine özel durumlarda test yapılan merkezde belli koşullar çerçevesinde (ek ücret vb.) tekrar yapılabilmektedir.

## Riskler:

Testin fiziksel riskleri oldukça minimaldir, örneğin kan alınırken iğne batmasından dolayı kısa süreli hafif ağrı, morluk, çok nadiren kanamanın uzaması ve enfeksiyon olabilir. Farklı yöntemlerle analiz için diğer dokulardan örnek (CVS, AS, CS, yanak epiteli vb.) alınması esnasında olabilecek komplikasyon ve riskler hakkında materyali alan hekim size bilgi verecektir. Bu işlemlerin sonucundan (ortaya çıkabilecek komplikasyon vb.) testi yapacak merkez sorumlu değildir.

Kurumumuza ulaşmadan önceki preanalitik hatalar kapsamı içinde, olabilecek etkileyici faktörlerin göz önünde tutulması önerilir. Bu sürecin sorumluluğu testi yapacak merkeze ait değildir. Yapılan test numune doğrulama işlemi içermemektedir.

## Uzaktan Sağlık Hizmeti

Sağlık hizmetini mekândan ve coğrafyadan bağımsız olarak ve çağdaş tıbbi teknolojiye dayanılarak sunulmasına hizmet etmek üzere, sağlığın korunmasına ve takibine, sağlıklı yaşamın desteklenmesine, psikososyal destek hizmetlerinin sağlanmasına yönelik hizmetler vermek, uzaktan sağlık hizmeti sunumu esnasında sağlık meslek mensubunun veya sağlık hizmeti alan kişinin bulunduğu ortamda hasta veya sağlık meslek mensubu ile yapılan görüşmeyi görebilecek ve/veya duyabilecek üçüncü bir kişinin olması halinde sağlık meslek mensubu ve/veya sağlık hizmeti alan kişi, konu hakkında karşı tarafı bilgilendirmekle yükümlüdür. Sağlık meslek mensubu, uzaktan sağlık hizmeti alan kişiden resmi kimlik belgesini kamera, telefon vb. üzerinden göstermesini talep edebilir. Sağlık meslek mensubu, hizmeti talep eden kişinin kimliğinden şüphe duyduğu takdirde, kimliğini doğrulamasını isteyebilir. Bu talebin yerine getirilmemesi halinde uzaktan sağlık hizmeti verilmeyebilir, başlamış olan hizmeti sonlandırabilir.



## ATAŞEHİRGENETİK GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

Küçükbakkalköy Mah. Çardak Sk. No:5 Ataşehir/İSTANBUL ☎ 444 5 436

✉ bilgi@atasehirgenetik.com.tr 🌐 www.atasehirgenetik.com.tr



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI