

## GENEL BİLGİ

Hasta Adı Soyadı :  
TC Kimlik No :  
Doğum Tarihi :  
İletişim Numarası :  
Email Adresi :  
Posta Adresi :

## ÖRNEK ALIM

Tarihi:  
Saati:

Barkod:

## YÖNLENDİREN DOKTOR / KLİNİK / HASTANE

Doktor Adı Soyadı : İletişim Numarası :  
Klinik / Hastane : Email Adresi :

## KLİNİK BİLGİ

Normal  
 IVF (  Kendisi  Ovum donasyonu )  
SAT / / Gebelik haftası  
Gebelik başlangıcı  Tekil  Çoğul  
Gebelik durumu  Tekil  İkiz  Üçüz  
Anne boyu / kilosu cm / kg  
Annede kemik iliği veya kan nakli  Var  Yok

## Başvuru endikasyonu (lütfen detaylı bilgi ekleyiniz)

USG Anomalisi  
 Tarama Testinde Yüksek Risk  
 İleri Anne Yaşı  
 Anne veya babada kromozomal taşıyıcılık / hastalık  
 İkili / üçlü tarama testi yerine  
 Diğer

## Ek Klinik Bilgiler

(Aile öyküsü, etkilenen kardeşler, ek klinik semptomlar vb.)

.....  
.....  
.....

Test tekrarı nedeniyle ikinci örnek alımı ise lütfen burayı işaretleyiniz. Önceki örnek tarihi: .....

\*Lütfen kısıtlamalar bölümünde ilgili bölümleri dikkatlice okuyunuz.

## HASTA ONAMI

Bu formu imzalayarak, Non-İnvaziv Prenatal Test (NIPT) olarak adlandırılan doğum öncesi **TARAMA** testinin yapılmasını kabul ediyorum. **Bu formun arkasında bulunan bilgilendirmeleri okudum, anladım.** Bu testin riskleri ve sınırlamaları bana açıklandı.

Ad Soyad : .....

Tarih : .....

İmza : .....

.....

# NIPT24® non-invaziv prenatal testi yaptıracak olan kişiler aşağıdaki bilgilerin farkında olmalıdır:

## Testin amacı:

Bu test; tanı testi olmayıp, gebelikler için aşağıda belirtilen durumlar için "risk değerlendirmesi" yapmaktadır.

- Trizomi 21 (Down sendromu), 18 (Edwards sendromu) ve 13 (Patau sendromu);
- Cinsiyet kromozom bozuklukları (X ve Y) (kuşuklu genitalya, translokasyon taşıyıcılığı gibi özel durumlar hariç cinsiyet belirtilmez)
- Diğer nadir otozomal trizomiler (21, 18, 13, X ve Y dışındaki kromozomlar)
- Büyüklük olarak, **7Mb ve üzerinde (≥7Mb)** olup herhangi bir sağlık sorunu ile ilişkilendirilmiş kromozom parçalarının delesyonu (kayıbı) veya duplikasyonu (fazlalığı).

## Test süreci:

- Bu test gebeliğin 10. haftasından itibaren yapılması uygulanabilmektedir.
- Kolunuzdan bir tüp kan alınacak ve sağlık uzmanınız tarafından Genetiks'e gönderilecektir.
- Sağlık uzmanınız, test sonuçlarınızın yorumlanmasından ve açıklanmasından sorumludur.
- Test, fetüsün cinsiyetini hakkında bilgi vermekle birlikte Sağlık Bakanlığı'nın Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliği'nde "Cinsiyete bağlı hastalıklar dışında cinsiyet belirleme yapılamaz" şeklinde açıkça belirtildiği üzere kesinlikle cinsiyet belirleme amaçlı kullanılamaz, raporlarda belirtilemez ve sözel olarak bilgi verilemez (Resmî Gazete:10.06.1998-23368).
- Bu bir tarama testi olduğundan, **tüm yüksek riskli test sonuçlarının tanı testi olan ikinci bir yöntemle (CVS, amniyosentez, kordosentez) invaziv olarak örnek alınarak kromozom analizi, FISH, kromozomal array testlerinden bir tanesi ile doğrulanması gereklidir.**

## Testin sınırlamaları:

- Bu test, fetüste kromozomlardaki kayıp veya fazlalıkları tarar. Teknik sınırlamanın altında kalan kayıp veya fazlalıkları saptayamaz.
- Dengeli translokasyon, inversiyon vb taşıyıcılıkları, tek gen bozukluklarını veya fetal anomalilerin genetik olmayan nedenlerini saptamak için tasarlanmamıştır.
- 1-22 numaralı kromozomlardaki kayıp veya fazlalıkları, büyüklük olarak ≥7Mb üzerinde olması ve herhangi bir sendromla ilişkili olduğunun bilinmesi durumunda raporlanır.
- Yeterli miktarda fetal DNA elde edilemediği durumlarda tekrar örnek alınması gerekebilir.
- Plasenta ile sınırlı mozaikizm veya anne kanındaki kromozomal değişiklikler (mozaikizm) sonucu etkileyebilmektedir.
- Düşük riskli test sonuçları; hamileliğinizde baska kromozomal anomalilerin, dogum kusurlarının veya baska durumların olma olasılığını ortadan kaldırmaz. "Düşük Risk" sonucu, sağlıklı bir hamileliği veya bebeği garanti etmez.
- Bu test ile ikiz gebeliklerde de kromozom anöploidileri tespit edilebilir, ancak fetüsün hangisine ait olduğu anlaşılamaz.
- NIPT testleri, çoğul gebelik olarak başlayıp fetüslerden birisinin kaybedilmesi olarak adlandırılan "vanishing tween (kaybedilen ikiz eşi)" durumunda hatalı sonuç verebileceği için kesinlikle uygulanamaz.
- Bu bir tarama testi olduğu için bazen yanlış sonuçlar ile karşılaşma olasılığı bulunmaktadır. Fetüste kromozomal bir anormallik olmasa bile yüksek riskli sonuç almak mümkündür. Bu durum "yanlış pozitif" olarak adlandırılır. Fetüste kromozomal anormallik bulunmasına rağmen sonuç düşük riskli çıkabilir. Bu duruma da "yanlış negatif" sonuç adı verilmektedir.
- Bazı yüksek riskli test sonuçları, annede bulunan ancak fark edilmemiş kromozomal değişikliklere bağlı olabilir. Bu gibi durumlarda annede bazı testlerin uygulanması gerekebilir.
- NIPT24, translokasyon taşıyıcısı olduğu bilinen çiftlerin hamileliklerinde tarama amaçlı kullanılabilir. Ancak, bu durumda önceden Genetiks'e bilgi verilmesi gerekmektedir.
- Bu testin üçüz ve üstü gebeliklerde kromozom anormalliklerini tespit etme yeteneği iyi bilinmemektedir. Yanlış test sonuçları ile daha sık karşılaşılabilir.
- Belirsiz test sonuçları invaziv prenatal tanı ile teyit edilmelidir.
- Negatif sonuçlar ("Anöploidi tespit edilmedi" olarak bildirilmiştir) test edilen kromozomların anomalileri için olasılığı tamamen ortadan kaldırmaz.
- Negatif bir sonuç, fetusun test edilemeyen kromozomal anomalilere (örneğin mikrodelesyonlar) veya dogum kusurlarına sahip olma ihtimalini ortadan kaldırmaz.
- Test sonuçları; kan transfüzyonu, yüksek kilo, kök hücre tedavisi vb. durumlarda yanıltıcı olabilir.

## Gizlilik, gizlilik ve bilgilerin kullanımı

- Test sonuçlarınız gizli tutulacaktır. Sonuçlar yalnızca sağlık hizmeti sağlayıcınıza, tıbbi bakımınızla ilgili diğer sağlık hizmeti sağlayıcılara veya sizin talimatınız doğrultusunda geçerli yasaların gerektirdiği veya izin verdiği şekilde açıklanacaktır.
- Testten sonra gebeliğiniz hakkında bilgi toplamak, kalite kontrolü ve test değerlendirmesi için laboratuvarımızın standart uygulamasının bir parçasıdır. Genetiks, bu bilgileri almak için sağlık uzmanınızla iletişime geçebilir.

## Örneklerin saklanması ve sonuçların kullanılması

"En İyi Uygulamalar (Best practise)" ve klinik laboratuvar standartlarına uygun olarak, arta kalan kimliksiz örnekler (yasa tarafından yasaklanmadıkça), kimliksizleştirilmiş genetik materyal ve ayrıca testinizden öğrenilen diğer bilgiler, laboratuvar işlemleri, laboratuvar iyileştirme ve test geliştirme işlemleri, yeni bilimsel bir bilginin oluşturulması ve kalite kontrol amacıyla Genetiks tarafından kullanılabilir. Tüm bu tür kullanımlar yürürlükteki yasalara uygun olacaktır.

Ad Soyad : .....

Tarih : .....

İmza : .....