

## Hasta ebeveyni için bilgilendirme sayfası

### Geniş çaplı DNA araştırması

Doktor çocuğunuzda geniş çaplı DNA araştırmasını yapılmasını önerdi. Bu araştırma hakkında daha fazlasını burada okuyabilirsiniz.

### Bu araştırma neden yapılır?

Çocuğunuzda bulunan rahatsızlık/belirtiler, DNA'daki yapısal bir dizim hatasından kaynaklanmaktadır. DNA araştırmasının amacı, bu hatayı tespit etmektir.

### Araştırma için neler gereklidir?

Araştırma için çocuğunuzdan kan alınır. Bu işlem için çocuğunuzun karnınızın aç olması gerekmez. Alınan bu kandan DNA elde edilir. Çoğunlukla, ebeveyn ile çocuk arasındaki DNA'yı kıyaslamak üzere öz anne babasının kanına da ihtiyaç duyulur.

### Hangi araştırma?

- **Gen paketi:** hastalığa neden olabilecek bilinen birkaç genin araştırılması.
- **WES** (whole exome sequencing): tüm genlerin araştırıldığı DNA-araştırması.
- **WGS** (whole genome sequencing): tüm genlerin ve genler arasındaki DNA'nın araştırıldığı DNA-araştırması.

### Sonuç ne olabilir?

1. Sebep bulundu  
DNA içinde çocuğunuzun rahatsızlığına (olasılıkla) neden olan yapısal bir dizim hatası bulundu. Bu durumda irsiyet konusunda daha fazla bilgi verilebilir. Bazen de çocuğunuzun durumu ileride nasıl olacağı ve bir tedavinin mümkün olup olmadığı konusunda bir tahminde bulunabilir.
2. Sebep bulunamadı  
DNA içinde çocuğunuzun rahatsızlığına (olasılıkla) neden olan yapısal bir dizim hatası bulunamadı. Bunun iki nedeni olabilir:
  1. DNA içinde rahatsızlığa neden olan yapısal bir dizim hatası yoktur.
  2. DNA içinde yapısal bir dizim hatası vardır ancak, mevcut araştırma ile bu henüz tespit edilememiştir. Doktor sizinle daha ileri araştırmaların olasılıklarını görüşür.
3. Sonuç belirsizdir  
Bir DNA değişikliği bulundu ancak, bunun çocuğunuzun rahatsızlığına neden olmasını belli değildir. Bu durum hiçbir şey ifade etmiyor da olabilir. Bazen diğer akrabaların araştırılması faydalı olabilir. Akrabalarınıza böyle bir araştırmaya katılmalarını sorup sormadığınıza kendiniz karar verirsiniz.

### İkincil bulgular

Yukarıda sayılan sonuçların yanında DNA içinde çocuğunuzun rahatsızlığına neden olmayan ancak, başka irsi bir hastalıkta rol oynayan yapısal bir dizim hatası bulunabilir. Bu hususa ikincil bulgu denilir. İkincil bulgu ihtimali düşüktür. Doktor size ikincil bulguların bazı örneklerini verecektir.

### **Ne tür ikincil bulgular vardır ve sizinle görüşülür?**

1. Tıbbi tedavi veya kontrol mümkün ise, bir rahatsızlığın eğilimi size **bildirilir**. Bu hususu öğrenmek istemediğiniz takdirde bunu belirtebilirsiniz (opt-out). 12 yaşından küçük çocuklarda o yaşta kendini gösteren bir klinik tabloda opt-out (vazgeçmek) mümkün değildir.
2. Tıbbi tedavi veya kontrol (ilgili rahatsızlık hakkındaki mevcut bilgiye esasen) mümkün **değilse** rahatsızlığın eğilimi size **bildirilmez**. Bu hususu öğrenmek istediğiniz takdirde bunu belirtebilirsiniz (opt-in) (dâhil olmak) . 16 yaşından küçük olan çocuklarda opt-in mümkün değildir.
3. Sizin veya çocuğunuzun gelecekteki olası çocukları(nız) için yüksek bir ihtimal (%25 veya daha fazla) bir klinik tablo çıkarsa, durum size **bildirilir**. Bu hususu öğrenmek istemediğiniz takdirde bunu belirtebilirsiniz (opt-out). Bir opt-out'u seçme veya seçmeme tercihinine her iki ebeveyn birlikte katılmalıdır.

### **Araştırma neleri yapamaz?**

Bu araştırma ile tüm irsi hastalıklar bulunmaz. DNA-araştırması çocuğunuzun rahatsızlığının nedenini aramaktadır. Bazen bir ikincil bulgu gibi başka husus da bulunabilir ancak, bu tür hususlar aktif olarak aranmaz.

### **Akraba için sonuçlar**

Sonuç akrabalar için, şimdi veya gelecekte, önemli olabilir. Belki onların veya (gelecekteki) çocuklarının bu rahatsızlığa yakalanma riski yüksek olabilir. Böyle bir durum söz konusu olduğunda doktorunuz, akrabalarınıza iletmek üzere size bilgi verir.

### **Sonucu ne zaman/nasıl alırım?**

Doktor sizinle sonucu nasıl ve ne zaman alacağınızı görüşür.

### **Masrafların karşılanması**

Masraflar, bazı bütçe poliçeleri hariç, sağlık sigortası tarafından karşılanır. Bu hususu kendi sağlık sigortanızdan araştırabilirsiniz. Siz sadece o yıl henüz kullanılmamış olan kendi riziko payınızı ödersiniz. 18 yaşından küçük çocuğun kendi riziko payı bulunmamaktadır. Çocuğunuzun DNA'sı sizin DNA'nız ile karşılaştırılmak için size DNA araştırması mı yapılır? Bu durumda masraflar sağlık çocuğunuzun sağlık sigortası kapsamına girmektedir.

### **DNA araştırması sigortalarımı etkiler mi?**

İrsiyet araştırması, örneğin iş göremezlik sigortası veya hayat sigortası gibi sigortaların yaptırılmasını etkileyebilmektedir. Sigortalama ve irsiyet konuları hakkında daha fazla bilgiyi [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl) adresli web sayfasında okuyabilirsiniz. Ya da sigortacınıza veya danışmanınıza sorabilirsiniz.

### **Yeniden iletişime geçmek**

DNA araştırması tamamlandıktan sonra rahatsızlığın sebebi daha fazla aktif bir şekilde araştırılmaz. Gelecekte sizin için önemli olabilecek yeni bilgiler yine de ortaya çıkabilir.

- Bir sebep bulunmamışsa kendiniz, 3-5 yıl sonra bölümümüzle yeniden iletişime geçebilirsiniz. O zaman DNA araştırmasının verilerinin yeniden analiz edilmesinde yarar olup olmadığına bakılabilir.
- Nadir durumlarda Klinik Genetik bölümü sizinle iletişime geçecektir. Bunu istemediğiniz takdirde bu hususu izin formunda belirtebilirsiniz.

Müteakip araştırmasının olası masrafları sağlık sigortacısına faturalandırılır ve kendi riziko payınızdan kesilebilir.

### **DNA'nın akıbeti nedir?**

- Gerektiğinde çocuğunuzun DNA'sı genetik test uygulanması için başka bir ulusal (uluslararası) laboratuvara gönderilir. Bu işlem sırasında çocuğunuzun kişisel bilgilerinin gizliliği teminat altına alınmıştır.
- DNA genetik bölümünde depolanır. Kanuni kurallara göre saklanır. Bu bilgiler, örneğin sigorta şirketleri gibi başkalarına iletilmez.
- Test sonuçlarını mümkün olduğunca iyi anlayabilmek için bu sonuçlar başka ulusal (uluslararası) laboratuvarlarla paylaşılabilir. Bu işlem kodlanmış olarak yapılır, yani bu, ad ve doğum tarihi yerine bir kodun kullanıldığı anlamına gelir. Bilgileriniz ve/veya çocuğunuzun bilgileri sadece testi yapan laboratuvarca izlenebilir. Kişisel bilgilerin gizliliği bu süreç esnasında bu şekilde garanti altına alınmıştır.
- Siz (çocuğunuzla birlikte) DNA'nın daha ileri bilimsel araştırılmasına yönelik kullanılmasına izin verebilirsiniz. Böyle bir durumda bilgileriniz dikkatle ele alınır. Bu husus size doğrudan bir fayda sağlamaz. Pek nadir durumlarda bir araştırmacı, sağlığınız veya akrabalarınızın sağlığı için önemli olabilecek bir şeylerin izine rastlar. Böyle bir durumda doktor, sizi konu hakkında bilgilendirecektir.

### **Sorularınız var mı?**

Bu bilgileri okuduktan sonra hâlen sorularınız var mı veya vermiş olduğunuz izni değiştirmek mi istiyorsunuz? O halde [tel / emailadres] vasıtasıyla [naam ziekenhuis] adlı hastanenin Klinik Genetik bölümüne bağlı doktorla iletişime geçin.