



T.C. SAĞLIK BAKANLIĞI

## SMA TAŞIYICI TARAMASI ONAM FORMU

Adı-Soyadı : Doğum Tarihi :  
T.C. Kimlik No : Telefon :  
Adresi : Varsa vasi :

### GENETİK TESTE AİT BİLGİLER

1. Yapılacak genetik testin amacı SMA (Spinal Musküler Atrofi) hastalığının olası taşıyıcılık durumunu belirlemek olup, başka genetik hastalıkların tanısını veya taşıyıcılığını kapsamaz. Sonuçla birlikte başka bir genetik incelemeye gerek duyulabilir veya analizin tekrarlanması gerekebilir. Gebelik planlayan bir çiftin tarama testi sonuçlarını beklemesi önerilir.
2. Çalışılacak yöntem kan örneğinden elde edilen DNA materyalinde uygulanan Gerçek-zamanlı kantitatif Polimeraz Zincir Reaksiyonu (qPZR) tekniğini kullanır ve SMN1 geni 7. ekzon dozundaki değişiklikleri tespit etmeye yöneliktir. Bu yöntem SMA hastalığına ait taşıyıcılığın yaklaşık %90'ında tespit edilen "1+0" olarak tanımlanan formu yaklaşık %95 hassasiyette ve özgünlükte gösterebilmektedir. Uygulanan bu test diğer nadir SMA taşıyıcılıklarını ("2+0" formdaki delesyonları, patojenik dizi varyantlarını ve mozaikliği), SMN2 geni dozundaki değişiklikleri ve SMA hastalığının ayırıcı tanısına giren diğer genlerdeki taşıyıcılıkları gösteremez.
3. Tüm diğer genetik testlerde olduğu gibi, örnek analizinde küçük bir başarısızlık veya hata olasılığı mevcuttur. Bu durumlar teknik ya da kişinin DNA'sında görülen nadir varyantlarla ilişkili olabilmektedir. Bu durumlarla karşılaşmamak için geniş önlemler alınmakla birlikte 100% garanti verilemez.
4. Örneğin yeterli olmadığı, uygun koşullarda alınmadığı/gönderilmediği gibi durumlarda tekrar örnek istenebilir.
5. Genetik test sonucuna ait bilgiler yalnızca Bakanlığın yetkilendirdiği personel tarafından erişilebilir bir veri tabanında saklanır. Örneğin alındığı bireye ait bilgiler ve sonuçlar bireyin kendisi veya yazılı izin verdiği yakınları, ilgili hekim ve yasal zorunluluklar dışında üçüncü şahıslara aktarılamaz. Ayrıca bireyler test sonuçlarını bağlı oldukları aile sağlığı merkezlerinden öğrenebilirler.
6. Taşıyıcılık tespit edilen bireyin genetik danışmanlık alması için en yakın tıbbi genetik polikliniğine başvurması gereklidir.
7. Eş/eş adayından birinin numune sonucu "taşıyıcı şüpheli" çıktığında, kişisel bilgileri beyan edilen (T.C. kimlik numarası ve telefon numarası) diğer eş/eş adayına bilgi verilerek ondan da numune alınacaktır.

### Örnek Alınan Kişinin Beyanı

Yukarıdaki açıklamaları örneğimi vermeden önce **OKUDUM** ve **ANLADIM**. İşlemlerle ilgili bilgiler bana aktarıldı, sorularıma cevap verildi.

Bu koşullarda SMA hastalığı taşıyıcılığını tespit etmeye yönelik genetik analizler için benden kan örneği alınmasına, testin yapılmasına, test sonucunun "taşıyıcı şüpheli" çıkması durumunda kayıtlı olduğum/numune verdiğim aile hekimi tarafından eş adayım ve eş adayımın kayıtlı olduğu aile hekimi ile paylaşılmasına ve test bitiminde benden alınan biyolojik örneğin/genetik materyalin saklanmasına/imhasına, etik kurallara uyulması koşuluyla, kimliksizleştirilerek ileri tetkik ve bilimsel amaçlarla kullanılmasına, bilimsel platformlarda paylaşılmasına, hiçbir baskı ve yükümlülük olmadan kendi rızamla;

İZİN VERİYORUM

VERMİYORUM

ADI-SOYADI

TARİH

İMZA

Taraması yapılan kişi :

Doktor :

Varsa vasi :