



T. C. Sağlık Bakanlığı
SMA Taşıyıcı Taraması Onam Formu

Adı-Soyadı : Doğum Tarihi :
T.C. Kimlik Numarası : Telefon :
Adresi : Varsa vasi :

GENETİK TESTE AİT BİLGİLER

1. Yapılacak genetik testin amacı SMA (Spinal Müsküler Atrofi) hastalığının olası en yüksek taşıyıcılık formunu tespit etmek olup başka genetik hastalıkların tanısını veya taşıyıcılığını kapsamaz. Sonuçla birlikte başka bir genetik teste gerek duyulabilir veya analizin tekrarlanması gerekebilir.
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 laboratuvarın yetkilileri tarafından erişilebilen 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.

Örnek Alınan Kişinin Beyanı

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

Bu koşullarda kendime yapılacak SMA hastalığı taşıyıcılığını tespit etmeye yönelik genetik analizler için kan örneği alınmasına, testin yapılmasına ve test bitiminde benden alınan biyolojik örneğin imhasına, gerektiğinde biyolojik örneklerden yapılan testlerin sonuçlarının etik kurallara uyulması koşuluyla bilimsel çalışmalarda kullanılmasına, hiçbir baskı ve yükümlülük olmadan kendi rızamla

İZİN VERİYORUM VERMİYORUM

	ADI-SOYADI	TARİH	İMZA
Taraması yapılan kişi :			
Doktor :			
Varsa vasi :			