

NIPT TEST İSTEM FORMU

1 HASTA BİLGİLERİ

Ad Soyad : _____ TC Kimlik / Pasaport No : _____

Doğum Tarihi : ____ / ____ / ____ Gebelik Haftası : ____ + Kilo / Boy : ____ kg / ____ cm

Telefon : _____ E-posta : _____

Adres : _____

Endikasyon : _____

- Gebeliğin ikiz veya taşıyıcı gebelik olması halinde aşağıdaki seçenekleri eksiksiz doldurunuz.

- Tüp bebek gebeliğinde annenin yumurta toplama yaşı: _____
- Devam eden ikiz gebelik: Monokoryonik Dikoryonik Vanishing Twin ____ hafta Bilinmiyor
- Taşıyıcı veya yumurta donörü hamilelik

2 TEST SEÇENEKLERİ

Numune Alım Tarihi : ____ / ____ / ____

- CELLFY NIPT 13, 18, 21, X & Y ; Triploidi (23 Kromozom)
- CELLFY NIPT PLUS 13, 18, 21, X & Y ; Triploidi (23 Kromozom + 86 Delesyon / Duplikasyon)

- Dizigotik ikizler ve yumurta donasyonu olan gebeliklerde 22q delesyonuna bakılamamaktadır.
- CellFy NIPT Plus Paneli, ikiz gebelik olması halinde çalışılmamaktadır. İkiz gebeliklerde lütfen CellFy NIPT seçeneğini işaretleyiniz.
- Bilinen kaybolan ikiz, 2'den fazla fetüsün olduğu çoğul gebelik, taşıyıcı veya yumurta donasyonu olan ikiz gebelik olması durumunda CellFy NIPT için örnek kabul edilememektedir.

3 KURUM / HEKİM BİLGİSİ

Kurum Adı / Hekim Unvan Ad Soyad : _____ İletişim : _____

4 NUMUNELERİN ALINMASI VE MUHAFAZASI

Burgen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezine ait olan CellFy Non-invaziv Prenatal Test için numune alma yetkisine sahip olan anlaşmalı kurum hastadan uygun tıbbi şartlar altında numune almayı, gerekli yasalara uygun olarak CellFy NIPT Test İstem ve Onam Formunu doldurmayı beyan ve taahhüt eder. Alınan numune oda sıcaklığında saklanmalı ve numune tüpü üzerine hasta adı soyadı ve doğum tarihi yazılmalıdır.

CellFy NIPT numunesi alındıktan sonra Test İstem ve Onam Formu ile birlikte Burgen Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezine teslim edilecektir.

 BURGEN DANIŞMA HATTI : 444 77 16 WHATSAPP : +90 553 925 60 67 BURGEN GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
Bağlarbaşı Mah. 1.Sedir Sok. Evkemediloft1 No:15/8-9 Osmangazi - BURSA

Bilgilendirme:

1. CellFy Non-Invaziv Prenatal Test bir tarama testi olup tanı niteliği taşımamaktadır ve tanı amaçlı kullanılmamalıdır (American Collage of Obstetricians and Gynecologist (ACOG) ve Maternal-Fetal Tıp Derneği (SMFM) American Collage of Medical Genetics and Genomics (ACMG) hiçbir NIPT testi tanı testi değildir, tamamı "tarama" testidir). Test sonuçları nihai teşhis için kullanılmamalıdır ve genetik danışmanlık eşliğinde alınması önerilmektedir. Sonucun yüksek riskli olarak saptanması neticesinde invaziv prenatal tanı gerekebilir, bu durumda bir kadın doğum uzmanı ve genetik uzman doktoru tarafından danışmanlık alınması önerilmektedir. Yüksek bir mikrodelesyon/mikrodüplikasyon bozukluğu riski saptanması halinde, maternal etkiyi dışlamak için prenatal tanının maternal kromozom analizi ile birleştirilmesi önerilir. Test sonucu düşük riskli ise, fetüsün bu taramanın hedef hastalığını geliştirme riskinin düşük olduğunu göstermektedir. Bununla birlikte, test sonucunun düşük riskli olması fetüste diğer anormalliklerin olasılığını ekarte etmemekte ve sistematik ultrason muayeneleri ile diğer doğum öncesi muayenelerin yapılması önerilmektedir. Sonucun düşük riskli olması fetüsün tamamen sağlıklı olacağı, genetik veya genetik olmayan başka hastalıkların ortaya çıkmayacağı anlamına gelmemektedir.
2. Genetik hastalıklar ve testlerin karmaşık olması nedeniyle konunun iyi anlaşılması için ilgili genetik danışmanlık alınması tavsiye edilir.
3. Bu testin sonuçları, 22 tip fetal kromozomal anöplidi, 66 tip büyük segment delesyon/düplikasyon sendromu (> 10 Mb) ve kromozom segmentlerinin spesifik sendromlarla ilişkili pozisyonlarında yer alan 20 tip mikrodelesyon/mikrodüplikasyon sendromunu içerir (> 5 Mb). Trizomi 21, Trizomi 18 ve Trizomi 13 ile karşılaştırıldığında, popülasyonda delesyon/düplikasyon bozukluğu insidansı daha düşüktür ve mevcut veriler sınırlıdır. Bu nedenle, yanlış pozitif veya yanlış negatif olasılığı göz ardı edilemez. Delesyon/düplikasyon seçeneği sadece test içeriğinde görülen anomalileri kapsamaktadır. Bu raporda test edilmeden diğer koşullar için kromozomal yapıların veya gen fragmanlarının anormallik olasılığı dışlanamamaktadır.
4. Çalışılan test yöntemi ile; gebelik haftası 12 haftadan düşük olan gebeler, ikiden fazla çoğul gebeliğin olduğu gebeler, ebeveynlerden birinde saptanmış ve raporlanmış bir kromozom anomalisi olan aileler, 1 yıl içinde allojenik kan transfüzyonu olan gebeler, transplantasyon ve allojenik hücre tedavisi alan gebeler, fetal ultrason sonucunda yapısal anormalliklerin tespit edildiği gebeler, kadın doğum uzmanı tarafından prenatal tanıya ihtiyaç olduğu düşünülen gebeler, ailede genetik hastalık öyküsü veya fetüste yüksek genetik hastalık riski mevcut olan gebeler ile malign tümörü mevcut olan gebeler için CellFy NIPT uygun değildir ve önerilmemektedir.
5. Ailede bilinen bir genetik değişiklik tanımlanmış ise (mutasyon veya kromozomal bir değişiklik) test öncesi bununla ilgili raporların laboratuvara iletilmesi gereklidir.
6. Kromozomlarda kimera ve translokasyon gibi yapısal anormallikler; kromozomal poliploidiler (triploid, tetraploid, vb.); dengeli translokasyon, inversiyon ve kromozom halkası; uniparental dizomi (UPD); tek/poligenik hastalıklar; proksimal sentromerin ve telomerin kromozomal anormallikleri gibi yüksek düplikasyon ve fiksasyona sahip kromozomal bölgeler gibi faktörlerin neden olduğu anormallikler bu test ile tespit edilemez.
7. Test edilen örnek, gebeye ait periferik kandaki doğrudan fetal hücrelerden ziyade esas olarak plasental trofoblastik hücrelerden alınan hücrelerdir.
8. Ağır obez gebelerde (BMI >40) ve in vitro fertilizasyon-embriyo transferi yoluyla gebe kalanlar için saptama doğruluğu bir dereceye kadar düşebilir ve test sonuçları yalnızca referans amaçlıdır.
9. Hasta, test numunesini verirken eksiksiz, doğru ve ayrıntılı kişisel bilgiler vermelidir ve verilen bilgilerin doğru olduğunu taahhüt etmektedir. Hasta tarafından verilen yanlış bilgi veya diğer yanıltıcı faktörler nedeniyle test hizmetlerinin kesintiye uğramasından ve hatalı sonuçlardan merkezimiz sorumlu değildir.
10. Bu rapordaki test sonuçları sadece hastadan alınarak laboratuvara kabul edilmiş olan numuneye aittir.
11. Tıbbi testlerin mevcut teknik seviyesinin sınırlamaları ve gebe kadınlar arasındaki farklılıklar göz önüne alındığında, laboratuvar iş sorumluluklarını ve gerekli operasyonel prosedürleri yerine getirmiş olsa bile, nadir durumlarda yine de yanlış pozitif veya yanlış negatif sonuçlar tespit edilebilir.
12. Değerlendirilemeyen sonuçlar; kullanılan laboratuvar yönteminin sınırlamaları, düşük fetal fraksiyondan ve/veya zayıf örnek kalitesinde kaynaklanabilir. Genetik test sonuçları güvenilirdir ancak bazı istisnai durumlarda bu güvenilirlik etkilenir ve hatalı sonuçlar ortaya çıkabilir. Bu durumlar; klinik endikasyonun hatalı olması, yetersiz aile öyküsü, örneğin yanlış isimlendirilmesine bağlı hatalı sonuçların çıkması olarak tanımlanabilir.
13. Testler, test rehberinde belirtilmiş süre içinde çalışılmaktadır. Ancak bazı durumlarda örneğin ek incelemeler gerektirdiği takdirde bu süreler aşılabılır. Merkezimizde çalışılmayan ya da teknik sebeplerle çalışılmayan örnekler anlaşmalı laboratuvarlarımıza gönderilir. Örnek kaynaklı sebeplerden, testin tekrar edilmesi gerektiğinde ya da ilk kez kurulan testlerde belirlenen ortalama sonuç süreleri aşılabılır.
14. Genetik veriler kişiseldir ve üçüncü kişiler ile paylaşılamaz, sadece test isteminizi yapan hekiminize ön bilgilendirme yapılmaktadır. Onay vermeniz halinde nihai raporunuz isteği yapan ve sizi klinik olarak takip eden hekiminize teslim edilecektir. Bunun için aşağıda el yazısı ile onay vermeniz gereklidir.

HASTA ONAYI:

1. Formun arka sayfasında yer alan bilgilendirme formunu biyolojik numune verilmesinden önce okudum / tarafıma okundu ve anladım. Yazıdaki tıbbi terimler tarafıma açıklandı, genetik testin ne amaçla yapılacağı, teknik özellikleri, düşük risk, yüksek risk, değerlendirilemeyen sonuç olasılıkları, testin tekrar çalışılması veya analiz edilmesi gerekliliği, yeniden numune alma veya ek numune istenme ihtimalleri ve test sonuçlarının anlamı ve sonucun çıkması için gereken süre hakkında bilgilendirildim.
2. Test sonuçlarımla aşağıda imzası bulunan / test istemini yapan hekimimle paylaşılmasını kabul ediyorum. Test sonuçlarının önemi nedeniyle sonuçlarımla hekimler aracılığıyla rapor edileceğini ve sonuçlar için hekimimle iletişime geçmem gerektiğini kabul ediyorum.
3. Önerilen genetik testi yaptırmayı ve bu bilgilendirilmiş onam formunu imzalamayı gönüllü olarak kabul ediyorum.
4. Kendime ait örneğin kimlik bilgilerim saklı tutularak test doğrulama, eğitim ve bilimsel araştırma amaçlı kullanılmasına ve saklanmasına izin veriyorum.
5. Formda verilen tüm bilgilerin doğru olduğunu kabul ediyorum, nedenini belirtmeksizin herhangi bir zamanda onayımı tamamen veya kısmen geri çekebileceğimi ve numunenin yok edilmesi ve test sonuçlarını öğrenmeme hakkına sahip olduğumu biliyorum.

Okudum, anlatıldı, anladım, onaylıyorum.

Hasta/ Velisi İmzası/ Tarih:

DOKTOR ONAYI:

Genetik testin riskleri, faydaları ve karşılaşılabilecek sonuçlarını hastaya / velisine veya yasal vasisine açıkladım ve tüm sorularını yanıtladım.

Doktor İmzası / Tarih:



BURGEN DANIŞMA HATTI : 444 77 16



WHATSAPP : +90 553 925 60 67



BURGEN GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
Bağlarbaşı Mah. 1.Sedir Sok. Evkemediloft1 No:15/8-9 Osmangazi - BURSA



BRG-FR122 Yayın Tarihi:10.08.2023 Rev0

