

Hastalara yönelik bilgilendirme sayfası

Geniş kapsamlı DNA araştırması

Doktor, size geniş kapsamlı DNA araştırması yaptırmayı önermiş bulunmaktadır. Bu araştırma hakkında daha fazla bilgiyi buradan okuyabilirsiniz.

Bu araştırma neden yapılır?

Sizin hastalığınız/özellikleriniz belki de bir DNA bozukluğundan ileri gelmektedir. DNA araştırmasının amacı bu DNA bozukluğunu ortaya çıkartmaktır.

Araştırma için neler gereklidir?

Araştırma için sizden kan alınır. Bu işlem için aç olmanız gerekmez. Alınan bu kandan DNA elde edilir. Ebeveyn ile çocuk arasında DNA karşılaştırması yapmak için çoğunlukla çocuğun öz ebeveyninin kanı da gereklidir.

Hangi araştırma yapılır?

- **Gen paketi:** Sizde bulunan özelliklere sebep olduğunu bilinen belli bir sayıda genin araştırması.
- **WES** (whole exome sequencing): Tüm genlerin araştırıldığı DNA araştırması.
- **WGS** (whole genome sequencing): Tüm genlerin ve genlerin arasındaki DNA'nın araştırıldığı DNA araştırması.

Sonuç ne olabilir?

1. Sebep bulunmuştur

Sizin özelliklerinize (muhtemelen) sebep olan DNA bozukluğu bulunmuştur. Bu durumda kalıtsallık hakkında daha fazla bilgi verilebilir. Bazen de sizin sağlığınızın ileride nasıl olacağı ve bir tedavinin mümkün olup olmadığı konusunda bir tahmin de yürütülebilir.

2. Sebep bulunamamıştır

Sizin özelliklerinize sebep olan DNA bozukluğu bulunamamıştır. Bunun iki nedeni olabilir:

1. DNA bozukluğu yok.
2. DNA bozukluğu var, ancak bu, mevcut bilgi ve araştırmalarla daha tespit edilememektedir. Doktor sizinle ileri tetkik olanaklarının olup olmadığını görüşür.

3. Belirsiz sonuç

Bir DNA değişimi bulundu ancak bunun ne anlama geldiği belirsizdir. Hiç bir şey ifade etmemesi de mümkün olabilir. Bazen de başka aile fertleri üzerinde araştırma yapılması yardımcı olabilir. Aile fertlerinden bu konuda işbirliği yapmasını isteyip istemediğinize siz karar verirsiniz.

4. Ek bulgular

Sizin özelliklerinize sebep olmayan, ancak başka bir kalıtsal hastalıkta rol oynayan bir DNA bozukluğu bulunmuştur. Buna ek bulgu denilir. Ek bulgunun tespit edilme ihtimali küçüktür. Gen paketinde bu ihtimal en düşük ihtimaldir. Doktor size bazı ek bulgu örnekleri verecektir. Bazı ek bulguları duymak/duymamak istediğinizde bunu doktorunuzla görüşünüz.

Bu araştırma ne yapamaz?

Bu araştırma ile kalıtsal hastalıkların hepsi ortaya çıkartılamaz. DNA araştırması sizin hastalığınızın/özelliklerinizin nedenini araştırır. Bazen başka bir şey bulunur, bir ek bulgu, ancak aranan bu değildir.

Aile baęları

Ebeveynlerinizin dr DNA'ları araştırıldığında, bu kişilerin sizin öz ebeveynleriniz olup olmadıkları görülür.

Aile fertleri için sonuçlar

Sonuç bazen aile fertleriniz için şimdi veya gelecekte önemli olabilir. Belki bu hastalık onlarda da vardır. Veya (gelecekteki) çocukları bu hastalığa yakalanabilirler.

Sonucu ne zaman/nasıl alırım?

Doktorunuz sizinle sonucu nasıl ve ne zaman alacağınızı görüşür.

Masrafların karşılanması

Bunun masrafları sağlık sigortası tarafından karşılanır. Kendi sağlık sigortanızdan bunu her zaman sorgulayabilirsiniz. O yılın kendi katkı payınız henüz ödenmemiş ise kendi katkı payınızı ödersiniz. 18 yaşından küçük çocukların kendi katkı payları yoktur. Ebeveynlerinizin DNA'larını sizin DNA'nız ile karşılaştırmak için onlarda da DNA araştırması yapılıyor mu? O halde bu sizin sağlık sigortanızın kapsamına girer.

DNA araştırması sigortalarımı etkiler mi?

Saęlık sigortasının yanında başka sigortalar da vardır. Örneęin, maluliyet sigortası veya hayat sigortası. Sigortalar ve kalıtsallık hakkında daha fazla bilgiyi www.erfelijkheid.nl adlı web sitesinde bulabilirsiniz. Konuyu her zaman da sigortacınıza veya danışmanınıza sorabilirsiniz.

Sonuçtan sonra nasıl devam edilir?

- Hemertliler kantaęı:
Hasta örgütü (bkn. www.zichtopzeldzaam.nl) veya facebook grubu vasıtasıyla aynı hastalığı olan insanları arayabilirsiniz. Hemertliler kantaęı bazen doktorunuz aracılığıyla ayarlanabilir.
- Sosyal hizmetler
Bir sosyal hizmet görevlisi sonuç ile başa çıkmanıza yardımcı olabilir. Doktorunuz sizi yönlendirebilir.
- DNA araştırması hakkında daha fazla bilgi
Bkn. www.erfelijkheid.nl
- Gelecekte araştırma
Gelecekte DNA araştırma olanakları artacaktır. Bazen birkaç yıl sonra bile yine bir sebep bulunabilir. Veya bu arada DNA deęişimi daha netleşmiş olabilir.
 - DNA'ya genellikle bir daha bakılmaz. Birkaç yıl sonra yeni olanaklar olup olmadığını görüşmek üzere yeniden irtibata geçebilirsiniz.
 - Bazen doktor, yeni olanak veya sonuçların ortaya çıkması durumunda ileriki bir tarihte sizinle irtibata geçer. Bunu istemediğinizde konuyu bildirebilirsiniz (izin formuna bakınız).

DNA'nın akibeti ne olur?

- DNA Genetik bölümünde depolanır. Yasal kurallara uygun olarak saklanır. Veriler örneęin sigortacılara aktarılmaz.
- DNA bozukluğu bilgisi başka doktorlar veya araştırmacılarla paylaşarak DNA bozukluğunun sonuçları hakkında daha fazla bilgi edinilir. Bu, özellikle nadir görülen hastalıklarda çok önemli olabilir. Bu nedenle, DNA keşifleri başka ulusal(uluslararası) laboratuvarlarla da paylaşılabilir. Bu paylaşım isimsiz olarak yapılır, DNA'nın kime ait olduęu görülmez.

- Siz daha fazla bilimsel araştırma için DNA kullanımına izin verebilirsiniz (izin formuna bakınız).

Sorularınız mı var?

Bu bilgileri okuduktan sonra soracaklarınız mı var veya izniniz değiştirmek mi istiyorsunuz? Bu durumda [naam ziekenhuis] adlı hastanenin Klinik Genetik bölümü doktorunuzla [tel / emailadres] vasıtasıyla irtibata geçiniz. Bölüm hakkında daha fazla bilgi için [website ziekenhuis] bakınız.