

## Hasta ebeveynlerine yönelik bilgilendirme sayfası

### Geniş kapsamlı DNA araştırması

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

#### Bu araştırma neden yapılır?

Çocuğunuzun hastalığı/özellikleri belki de bir DNA bozukluğundan ileri gelmektedir. DNA araştırmasının amacı bu DNA bozukluğunu ortaya çıkartmaktır.

#### Araştırma için neler gereklidir?

Araştırma için çocuğunuzdan kan alınır. Bu işlem için çocuğunuzun aç olması 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:** Çocuğunuzda bulunan özelliklere sebep olduğu 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

Çocuğunuzun özelliklerine (muhtemelen) sebep olan DNA bozukluğu bulunmuştur. Bu durumda kalıtsallık hakkında daha fazla bilgi verilebilir. Bazen de çocuğunuzun sağlığının ileride nasıl olacağı ve bir tedavinin mümkün olup olmadığı konusunda bir tahmin de yürütülebilir.

##### 2. Sebep bulunamamıştır

Çocuğunuzun özelliklerine 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

Çocuğunuzun özelliklerine 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 çocuğunuzun hastalığının/özelliklerinin nedenini araştırır. Bazen başka bir şey bulunur, bir ek bulgu, ancak aranan bu değildir.

## **Aile baęları**

Ebeveynin DNA'sı da araştırıldığında, bu kişilerin çocuęun öz ebeveynleri olup olmadıkları görölür.

## **Aile fertleri için sonuçlar**

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

## **Sonucu ne zaman/nasıl alırım?**

Doktor sizinle sonucu nasıl ve ne zaman alacağınızı görüőür.

## **Masrafların karşılanması**

Bunun masrafları saęlık sigortası tarafından karşılanır. Kendi saęlık 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. Çocuęunuzun DNA'sını sizin DNA'nız ile karşılaştırmak için sizde de DNA araştırması yapılıyor mu? O halde bu işlem çocuęunuzun saęlık sigortası 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](http://www.erfelijkheid.nl) adlı web sitesinde bulabilirsiniz. Konuyu her zaman da sigortacınıza veya danışmanınıza sorabilirsiniz.

## **Sonuçtan sonra nasıl devam edilir?**

- **Hemdertliler kontaęı:**

Hasta örgütü (bkn. [www.zichtopzeldzaam.nl](http://www.zichtopzeldzaam.nl)) veya facebook grubu vasıtasıyla aynı hastalığı olan insanları arayabilirsiniz. Hemdertliler kontaęı bazen doktor aracılığıyla ayarlanabilir.

  - Platform ZON ([www.ziekteonbekend.nl](http://www.ziekteonbekend.nl)), teşhisi olmayan veya çok ender rastlanan teşhisi olan kronik hasta çocukların ebeveynleri içindir.
  - ZeldSamen ([www.zeldsamen.nl](http://www.zeldsamen.nl)), nadir rastlanan genetik sendromlar için iletişim aęları.
  - (Sch)ouders ([www.schouders.nl](http://www.schouders.nl)), fiziksel ve/veya zihinsel engelli, kronik hasta ve/veya gelişim bozukluğu olan çocukların ebeveynleri için ve onlar tarafından yürütölen bir platformdur.
- **Sosyal hizmetler**

Bir sosyal hizmet görevlisi sonuç ile başa çıkmanıza yardımcı olabilir. Doktor sizi yönlendirebilir.
- **DNA araştırması hakkında daha fazla bilgi**

Bkn. [www.erfelijkheid.nl](http://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 görüőmek 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 bozukluęu bilgisi başka doktorlar veya arařtırmacılarla paylařılarak DNA bozukluęunun sonuçları hakkında daha fazla bilgi edinilir. Bu, özellikle nadir görölen hastalıklarda çok önemli olabilir. Bu nedenle, DNA keřifleri başka ulusal(uluslararası) laboratuvarlarla da paylařılabilir. Bu paylařım isimsiz olarak yapılır, DNA'nın kime ait olduęu görölmez.
- Siz (çocuęunuzla birlikte) daha fazla bilimsel arařtırma için DNA kullanımına izin verebilirsiniz (izin formuna bakınız).

**Sorularınız mı var?**

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