 **BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM FORMU**

**Panorama™ Noninvaziv Prenatal Test**

**Testin Amacı:** Panorama™ Noninvaziv Prenatal Test (NIPT), belirli bazı kromozomların sayısındaki artış veya azalış ya da özgün bazı mikrodelesyonlar gibi kromozom anomalileri açısından fetüsü değerlendirmek için yapılan bir tarama testidir. İncelenen kromozom anomalileri aşağıdaki tabloda listelenmiştir. Panorama Test, hem anneye hem fetüse ait DNA’yı (yani genetik materyali) içeren anne kanında yapılır. Fetal DNA, plasentadan gelmektedir ve söz konusu bu fetal DNA gebeliklerin %98’inde fetüsün kendi hücrelerindeki DNA’nın aynısıdır. Panorama Test, 9. gebelik haftasından itibaren uygulanabilir. Doktorunuz, bu test ile taranan kromozom anomalileri konusunda size daha fazla bilgi verebilir.

**Panorama ile incelenen tam kromozom anomalileri ve mikrodelesyonlar:**

|  |  |
| --- | --- |
| Trizomi 21 | Fazladan bir 21. kromozom daha bulunmasıdır ve Down Sendromu olarak da adlandırılır. Yaklaşık olarak, canlı doğan her 830 bebekten 1’inde görülür.1 Down Sendromlu bireylerin ortalama IQ’su 50’dir ve bir dereceye kadar zihinsel yetersizlikleri olabildiği görülür. Down Sendromlu bazı çocukların kalplerinde veya diğer organlarında ameliyat ya da tedavi gerektiren bozukluklar görülebilir. Bazılarında ise, görme veya duyma kaybı gibi farklı tıbbi durumlar söz konusu olabilir. |
| Trizomi 18 | Fazladan bir 18. kromozom daha bulunmasıdır ve Edwards Sendromu olarak da adlandırılır. Her 7500 canlı doğumdan 1’inde karşılaşılan Trizomi 18, ileri derecede zihinsel engele neden olur.1 Bebeklerin çoğunun beyin, kalp ve diğer organlarında çoklu doğumsal bozukluklar vardır. Gebelik sırasında gelişme geriliğine sık rastlanır ve birçok gebelik düşükle veya ölü doğumla sonlanır. Canlı doğan bebeklerin çoğu da 1 yaşından önce kaybedilir. Yaşamaya devam edebilen bebeklerin şiddetli zihinsel engelleri ve büyüme/gelişme problemleri vardır. |
| Trizomi 13 | Fazladan bir 13. kromozom daha bulunmasıdır ve Patau Sendromu olarak da adlandırılır. Trizomi 13, her 22700 canlı doğumda 1 görülür ve ileri derecede zihinsel engele yol açar.1 Trizomi 13’lü bebeklerin çoğunun beyinlerinde ve diğer organlarında çoklu doğumsal bozukluklar vardır. Birçok gebelik düşükle veya ölü doğumla sonlanır. Canlı doğan bebeklerin çoğu 1 yaşına gelmeden hayatını kaybeder. |
| Monozomi X | X kromozomlarından birinin eksik olmasıdır ve Turner Sendromu olarak da adlandırılır. Bu durum sadece kız bebekleri etkiler ve canlı doğan her 5000 bebekten 1’inde görülür.1,2 Monozomi X’li kız bebekler ortalamadan daha kısadırlar. Bazı kız bebeklerde kalp veya böbrek sorunları, duyma bozuklukları, bazılarında ise öğrenme problemleri olabilir. Erken çocukluk dönemlerinde büyüme hormonu tedavisine ihtiyaç duyabilirler, ergenliğe vardıklarında ise cinsiyet hormonu tedavisi gerekir. Yetişkinlerde kısırlık sık görülür. |
| Triploidi | Bütün kromozomların fazladan birer kopyalarının daha bulunmasıdır. Genellikle hem fetüste hem de plasentada anormallikler vardır. Birinci trimesterdeki gebelerde görülme sıklığı 1000’de 1’dir.1 Triploidili bebekler çoğunlukla düşükle veya ölü doğumla kaybedilir. Canlı doğabilen az sayıdaki bebek ise genellikle 1 yaşına varmadan hayatını kaybeder. Triploidili bir fetüs taşıyan anneler ise gebeliklerinde; preeklampsi, şiddetli bulantı, aşırı kanama ve plasental hastalık gibi pek çok sorunla karşılaşabilirler. |
| 22q11.2 Delesyonu Sendromu | 22. kromozomun küçük bir parçasının eksik olması nedeniyle oluşur. Canlı doğan her 2000 bebekten 1’inde görülür.1 22q11.2 Delesyonu Sendromu olan çocuklarda sıklıkla azdan orta dereceye kadar zihinsel engel ve konuşmada gecikme görülür. Çoğunda kalp ve bağışıklık sistemi sorunları ve diğer çeşitli sağlık problemleri vardır. 22q11.2 Delesyonu Sendromu olan kişilerin bazılarında otizm spektrum bozukluğu görülebilir ve bazılarında da şizofreni gibi psikiyatrik hastalıklar gelişebilir. |
| 1p36 Delesyonu Sendromu | 1. kromozomun küçük bir parçasının eksik olması nedeniyle oluşur ve Monozomi 1p36 olarak da adlandırılır. Her 5000 yenidoğandan 1’in bu sendrom görülebilir3. Monozomi 1p36’lı çocuklarda orta-ileri derece arasında değişen zihinsel engel söz konusu olabilir. Birçok çocukta, ameliyat ya da tıbbi tedavi gerektiren kalp sorunları vardır. Bazı çocukların, zayıf kas tonusu problemlerine yardımcı olmak için özel fizik tedaviye ve iş uğraş tedavisine ihtiyaçları olabilir. Monozomi 1p36’li çocukların yaklaşık yarısında nöbetler ve/veya davranış problemleri görülebilir. Bazılarının ise duyma ve/veya görme kaybı olur. |
| Cri du chat Sendromu (5p-) | 5. kromozomun küçük bir parçasının eksik olması nedeniyle oluşur ve 5p Eksi (5p-) Sendromu olarak da adlandırılır. Yaklaşık olarak, canlı doğan her 20000 bebekten 1’inde bu sendrom vardır.4 Bebekler genellikle küçük olarak doğarlar; beyin ve baş boyutları ufaktır. Sıklıkla solunum ve beslenme sorunları vardır ve ilave bir tıbbi bakıma ihtiyaçları olur. Cri du chat Sendromu olan çocukların ileri derecede zihinsel engelleri vardır. |
| Angelman Sendromu  (15q11.2Delesyonu Maternal) | 15. kromozomun küçük bir parçasının eksik olması veya 15. kromozomun her iki kopyasının da yalnızca tek bir ebeveynden alınmış olması nedeniyle oluşur; ender görülen başka sebepleri de vardır. Yaklaşık olarak, canlı doğan her 12000 bebekten 1’inde bu sendroma rastlanır3. Genellikle bebeklerde beslenme problemi ve zayıf kas tonusu vardır. Çocukların ileri derecede zihinsel engeli ve motor problemleri olur. Çoğunun beyin ve baş boyutları küçüktür; bazılarında nöbetler görülür. Çocukların çoğunluğu konuşmayı öğrenemez. |
| Prader-Willi Sendromu  (15q11.2Delesyonu Paternal) | 15. kromozomun küçük bir parçasının eksik olması veya 15. kromozomun her iki kopyasının da yalnızca tek bir ebeveynden alınmış olması nedeniyle oluşur; ender görülen başka sebepleri de vardır. Yaklaşık olarak, canlı doğan her 10000 bebekten 1’inde bu sendrom bulunur3. Bebeklerin kas tonusu zayıftır ve beslenme problemleri olur. Bu sendromu olan çocukların zihinsel gerilikleri, davranış problemleri ve gecikmiş motor ve dil gelişimleri vardır. Ayrıca, aşırı bir iştaha sahiptirler, obezite ve diyabet gelişebilir. |

( **1** *Nussbaum et al 2007 Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7th Ed) Oxford Saunders, Phila, PA;* **2** *Arthur Robinson & Mary GLinden, 1993, Clinical Genetics Handbook, (2nd Ed) Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications;* **3** *Gene Reviews: http://genereviews.org/;* **4** *Genetics Home Reference: http://ghr.nlm.nih.gov)*

**Yöntem:** Anneden 2 tüp kan alınır. İstenildiği takdirde, babadan da yanak içi sürüntü örneği alınabilir. Babanın da örnek vermesi, annede testi tekrarlama gerekliliğini azaltmaya ve sınır değerdeki bir sonucu netleştirmeye yardımcı olabilir. Tüm örnekler sadece yukarıdaki listede belirtilen kromozom anomalileri açısından taranmaktadır.

**Test Sonuçlarının Yorumu:**

* “**Düşük risk**” sonucu, fetüsünüzün yukarıda listelenmiş kromozom anomalilerine sahip olma ihtimalinin az olduğunu gösterir. Fakat, kromozomların normal veya bebeğin sağlıklı olacağını garanti edemez.
* “**Yüksek risk**” sonucu, fetüsünüzde yukarıda listelenmiş kromozom anomalilerinden birine sahip olma ihtimalinin artmış olduğunu gösterir. Fakat, fetüste bu anomalinin olduğunu kesin teyit etmez. Böyle bir sonucun devamında, koryonik vilüs örneklemesi (CVS) veya amniyosentez gibi invaziv bir prenatal tanı testi yapılması tavsiye edilmektedir. Doktorunuz size sonuçları açıklayacak ve gerekli yönlendirmeyi yapacaktır.
* **PANORAMA TARAMA TESTİ, BİR TANI TESTİ DEĞİLDİR**. Yukarıda belirtilmiş olan kromozom anomalilerinden hiçbirinin varlığını veya yokluğunu kesin teyit etmez. Sadece, sürmekte olan hamileliğiniz için geçerli olan risklerini belirtir.
* **HAMİLELİĞİNİZ HAKKΙNDAKİ KARAR YALNIZCA BU TARAMA TESTİ SONUÇLARINA GÖRE ALINMAMALIDIR.**
* Hamilelik devam ederken ve doğum gerçekleştikten sonra, uygun bir tanı testi ile takibe devam edilmeli ve böylece herhangi bir kromozom anomalisinin söz konusu olup olmadığı kesinleştirilmelidir.
* Panorama Test için gönderilen örneklerden bir sonuç elde edilememesi ihtimali de vardır. Böyle bir durumda, testi tekrarlamak için anneden yeniden örnek istenilebilir. Çok ender durumlarda, tekrar gönderilen örnekten de bir sonuç alınamaması da söz konusu olabilir.

**Testin Kısıtlamaları ve Riskleri**:

* **Bu test, fetüsün yukarıda listelenmiş kromozom anomalilerinden herhangi birine sahip olduğu hamileliklerin çoğunu tespit edebildiği halde, bu durumdaki hamileliklerin %100’ünü saptayabildiği iddia olunamaz.** Bu testin sonucu, test edilen kromozomlarda başka anomaliler bulunması ihtimalini ortadan kaldırmaz. Analize dahil olmayan diğer kromozomlardaki anomaliler, başka mikrodelesyonlar, genetik hastalıklar, doğumsal kusurlar veya fetüsteki başka sorunlar bu testin kapsamı dışındadır.
* Test sonucunun hatalı olması veya hiç sonuç alınamaması gibi durumlar, nadir rastlanan şu nedenlerin biri veya birkaçı dolayısıyla söz konusu olabilir: sevkiyat gecikmesi, örnek karışması, uygulama hatası, biyolojik etkenler (örneğin kontamine veya degrade olması; anne kanında çok az fetüs DNA’sı bulunması; annede, fetüste veya plasentada mozaisizm [normal ve anormal kromozomlu hücrelerin karışık halde bulunması durumu]; annede veya fetüste başka genetik varyantlar; tanımlanmamış ikiz hamilelik), bizim kontrolümüz dışındaki başka etmenler, ve öngörülemeyen daha farklı sorunların ortaya çıkması. Tüm hamileliklerin yaklaşık %1-2’sinde sınırlı plasental mozaisizm vardır. Bu, fetüsün kromozomları normalken plasentada kromozom anomalisi olan hücrelerin bulunması (ya da tam tersi) durumudur. Böyle bir durumda, taranan DNA’daki kromozomlarla fetüsteki kromozomların birbirini tutmaması ihtimali ortaya çıkar ve bu da testlerde hatalı sonuçlara sebebiyet verebilir.
* Bu test, çoğul gebelere (yani ikiz, üçüz vs), yumurta donörü kullanmış veya taşıyıcı anne olan gebelere ve de önceden kemik iliği transplantasyonu yapılmış gebelere uygulanamaz.
* Eğer siz ve eşiniz arasında akrabalık varsa (örneğin kuzen iseniz) ya da sizin (yani bebeğin annesi) ebeveynleriniz arasında akrabalık varsa (örneğin birinci dereceden kuzen iseler), uygulanan Natera teknolojisi gebeliğiniz ile ilgili bir sonuç elde edemeyebilir. Yakın kan bağı bulunan çiftler için farklı test yöntemleri daha iyi bir seçenek olabilir.
* Eğer siz (yani bebeğin annesi) bu paneldeki mikrodelesyonlardan herhangi biri için taşıyıcı iseniz, bu test fetüs ile ilgili bir sonuç elde edemeyecektir.

**Alternatifler**:

* Eğer fetal kromozomlar hakkında kesin bilgi edinmek istiyorsanız, bunun için koryonik vilüs örneklemesi (CVS) veya amniyosentez gibi invaziv tanı testleri mevcuttur.

**Genetik Danışma:**

* Eğer noninvaziv tarama testinizin sonuçlarını doktorunuzla konuştuktan sonra da aklınızda kalan sorular varsa, bir genetik danışmana başvurabilirsiniz.

**HASTA BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAM BEYANI:** Panorama Noninvaziv Prenatal Test (NIPT) hakkındaki yukarıda bulunan bilgileri okudum ya da bu bilgiler bana okundu. Doktoruma bu test ile ilgili, sonuçların güvenilirliği, riskleri ve alternatifleri ile ilgili soruları bilgilendirilmiş onamımdan önce sorma fırsatım oldu. Natera’dan, yukarıda listelenen kromozom anomalileri için benim örneğimi test etmelerini talep ediyorum ve kendilerine bu testi yapmaları için yetki veriyorum. Laboratuvar dosyamda kalacak olan işbu bilgilendirilmiş onam beyanını da imzalamam gerektiğini kabul ediyorum.

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Gebenin Adı Soyadı İmzası Tarih**

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Babanın Adı Soyadı İmzası Tarih**

***(yalnızca örnek verdiği durumlarda gereklidir)***

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

**Laboratuvar Sorumlusunun Adı Soyadı İmzası Tarih**