

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

Document d'information en vue d'un
examen des caractéristiques
génétiques d'une tumeur

Bir tümörün genetik özelliklerinin
incelenmesine dair bilgilendirme
belgesi



Doktorunuz, sevk eden tıbbi ekibine danışarak, tümörünüzün genetik özelliklerinin incelenmesini istemiştir.

Bu bilgi formunun amacı, bu genetik testin doğasının yanı sıra sizin ve bazı durumlarda aileniz için olası sonuçlarını açıklamaktır. Size aşağıdaki soruların yanıtını verecektir:

- 1 Bir tümörün genetik özelliklerini neden belirleriz? 1
- 2 Bir tümörün genetik özelliklerinin incelenmesi neyi içerir? 1
- 3 DNA, gen, genom, ekzom nedir? 2
- 4 Bir tümörün genetik özellikleri nelerdir? 3
- 5 Genom veya ekzom dizileme nedir? 4
- 6 Genetik testin olası sonuçları nelerdir? 5
- 7 Aileme haber vermeli miyim ve nasıl? 6
- 8 Biyolojik numuneler ve bu testten elde edilen veriler başka nerelerde ve ne için kullanılabilir? 7

Bu belge, karar vermenize yardımcı olacak tüm soruları sormak için öncelikli muhatabınız olmaya devam eden doktorunuz veya genetik danışmanınız tarafından sağlanan açıklamaları tamamlar. Bu testten faydalanmak isterseniz, doktor size bir onay formu imzalatacaktır.

1 Bir tümörün genetik özelliklerini neden belirleriz?

Kanserlerin gelişimi ve ilerlemesinin altında yatan mekanizmalar çok çeşitlidir ve hastadan hastaya değişir. İster tümör hücreleri düzeyinde ister çevrelerindeki hücre ve organlarla etkileşimlerinde olsun, her tümörün kendine has özellikleri vardır.

Her organa özel bir kanser bulunmamaktadır ancak her biri belirli anomaliler ile karakterize edilen çok sayıda kanser alt tipi vardır. Özellikle tümör hücrelerinin DNA'sı (tümör genleri) düzeyinde olmak üzere bu anomalilere ve bunların kanser gelişme mekanizmaları üzerindeki sonuçlarına dair daha kapsamlı bilgi, tümör hücrelerinin spesifik yıkımını sağlayan yeni tedavilerin hayata geçirilmesini mümkün kılmıştır.

Genom araştırmalarından elde edilen bu son bulguları temel alan hassas tıp, hastalara eğer varsa tümörlerinin genetik özelliklerine uyarlanmış bir tedavi (hedefe yönelik tedavi veya uyarlanmış tedavi) sunmayı amaçlar. Halihazırda uygulanmakta olan tedavilerin yerini almaz, ancak çok az olduklarında veya yeterince etkili olmadıklarında onları tamamlar.

2 Bir tümörün genetik özelliklerinin incelenmesi neyi içerir?

Tümör hücrelerinde bulunan ve tümörünüzün bir parçasından üretilen DNA'nın (deoksiribonükleik asit) ve RNA'nın (ribonükleik asit) dizilemesini (yani kodunun çözülmesini) içerir.

Tanı sırasında ve takibiniz boyunca kan, hücre, sıvı veya doku örnekleri alınmıştır. Bu örnekler uzun yıllar saklanır ve tümörünüzün genetik profilini oluşturmak için kullanılabilir.

Ancak bu arada yeni bir biyopsi alınması gerekebilir.

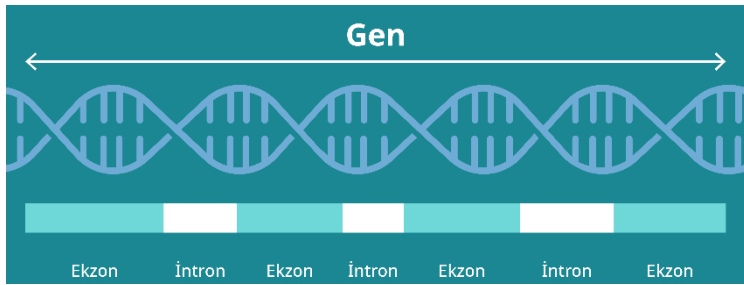
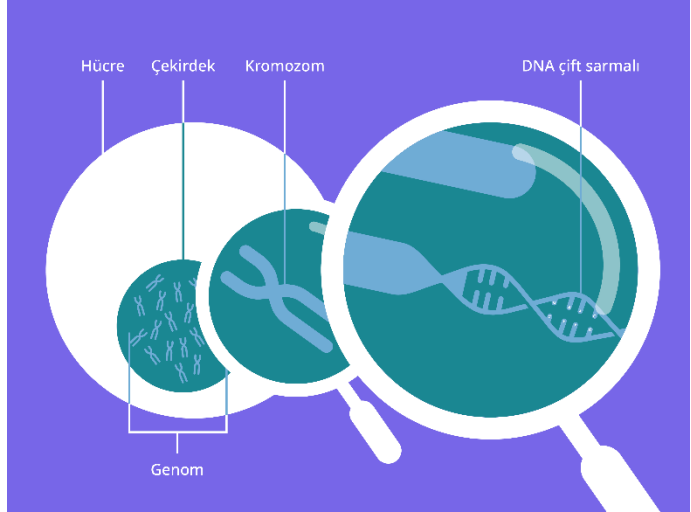
Doktor daha sonra sizinle bunu konuşacak ve onayınızı isteyecektir.

3 DNA, gen, genom, ekzom nedir?

İnsan vücudu milyarlarca hücreden oluşur. Bir bireyin genetik materyalinin tamamı onun genomunu oluşturur. İnsan vücudundaki çoğu hücrenin çekirdeğinde bulunan genom, tamamen bireye özeldir. Dünyadaki hiç kimse sizinkiyle birebir aynı genoma sahip değildir (tek yumurta ikiziniz yoksa).

Genom, kromozomlarımızı oluşturan DNA bütünüdür. DNA, A T G C (Adenin için A, sitozin için C, timin için T ve guanin için G) olmak üzere dört harf içeren bir alfabe kullanılarak yazılır. DNA dizilimi veya genetik dizilim, vücudun gelişimi ve işlevi için gerekli tüm bilgileri içeren "ayrıntılı planı" oluşturur.

Bir kişinin 3 milyardan fazla harften oluşan genomu, 400 sözlüğü dolduracak büyüklüktedir.



Bir gen bu genomun bir parçasıdır. Hücrede işleyişi için gerekli bir bileşenin - yani bir proteinin - üretilmesiyle sonuçlanan özel genetik bilgidir.

Proteinleri kodlayan yaklaşık 20.000 gen vardır. Her proteinin farklı bir işlevi vardır. Örneğin hemoglobin, kanda oksijenin taşınmasına yarayan proteindir. Bir takım başka proteinler ise göz rengini tanımlamada rol oynar.

Genler, özellikle genin kodladığı proteinin gerçek "yapı planı" olan ekzonlardan oluşur. Genomdaki ekzonların bütününe ekzom denir. Genomun %1'inden daha azını oluşturmalarına rağmen, nadir görülen hastalıklar gibi bazı hastalıklardan sorumlu olduğu bilinen varyasyonların çoğu ekzomda yer alır. Genomun geri kalanı kodlama yapmayan olarak adlandırılır. Belirli bir gen için RNA, hücrelerimizde DNA'nın ekzonlarından üretilir ve bu genin dizisinden kodlanan proteinin üretimi için bir tür parmak izi oluşturur.

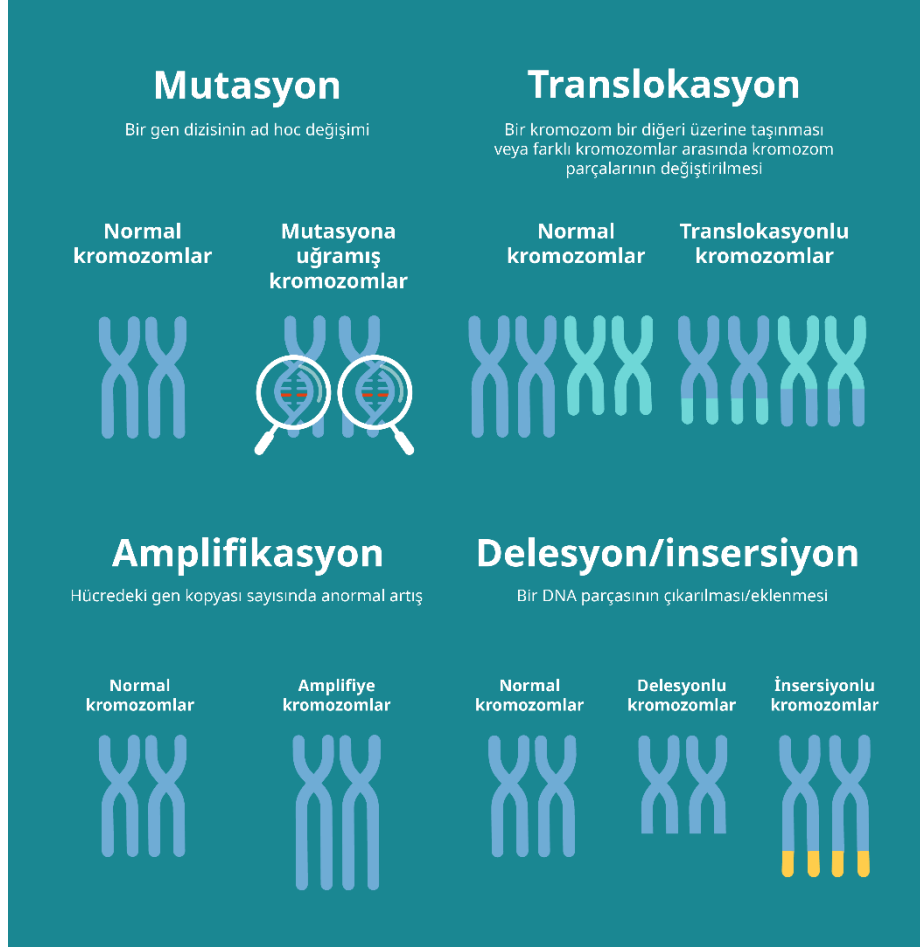
İki kişinin genomu ortalama olarak %99 oranında aynıdır. Bu nedenle aralarında varyasyonlar olarak adlandırılan %1 oranında farklar vardır. Bu varyasyonlar ve kişinin yaşadığı çevre ile etkileşimi, her insanın benzersizlik özelliğinin temelinde yatan nedendir. DNA'daki tek bir harfin değişiminden bir kromozomun eklenmesine veya çıkartılmasına değişkenlik göstermek suretiyle sık veya nadir olabilirler.

Konuyla ilgili **tamamıyla eksiksiz bilgiyi** Biyotıp Kurumu tarafından tasarlanan www.genetique-medicale.fr sitesinde bulacaksınız.

4 Bir tümörün genetik özellikleri nelerdir?

Bir tümör, belirli hücrelerin çoğalması ve kontrolsüz artmasının bir sonucu olarak gelişir. Bu işlev bozuklukları, DNA'larındaki bir hata birikiminin sonucudur. Bu hatalar, anomaliler veya moleküler değişiklikler, hücrelerde ve çevrelerinde tümörün gelişmesine, büyümesine ve/veya yayılmasına yol açan rahatsızlıklara yol açabilir.

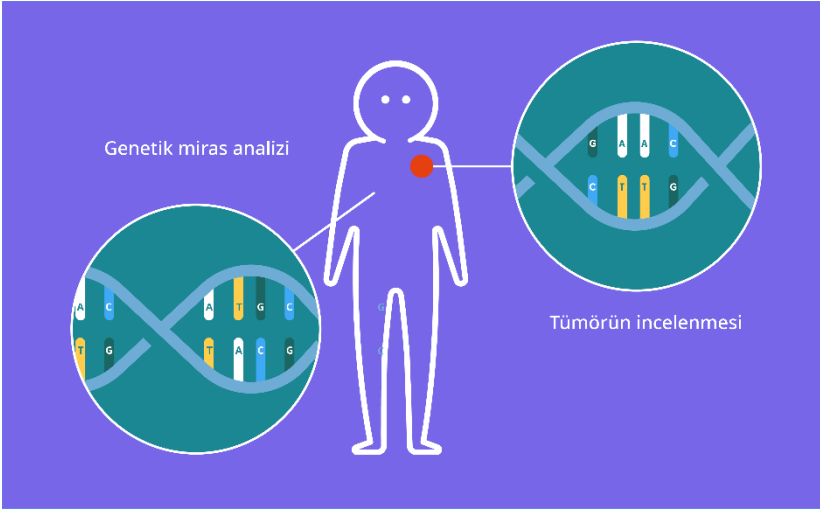
Bu anomaliler şu şekillerde görünebilir:



Bu anomalilerin çoğu, hastalık gelişimi sırasında tümör hücrelerinde ortaya çıkar ve vücuttaki diğer “normal” hücrelerde bulunmazlar. Dolayısıyla kalıtsal değildirler. Bununla birlikte, bazıları hastanın genetik mirasının bir parçasıdır ve bir sonraki nesle aktarılabilir.

Ulusal Kansere Enstitüsü'nün www.e-cancer.fr sitesinde konuyla ilgili daha fazla bilgi bulabilirsiniz.

5 Genom veya ekzom dizileme nedir?



Size sunulan genetik test, tümörünüzün DNA ve RNA'sının yanı sıra genetik mirasınızın DNA'sını okumaktan oluşur: buna dizileme denir. Tüm ekzonları (tam ekzom) veya DNA'yı (tam genom) kapsayabilir.

Dizilemenin sonucu, DNA molekülünü oluşturan dört harfin - A T G ve C - art arda dizilmesi şeklindedir (bkz. Bölüm 2).



Bir ekzomun veya tam bir genomun okunması artık mümkün olsa da, yorumlanması hala zordur ve mevcut bilgilerle sınırlıdır. Bu yeni teknolojiler ile üretilen fazlaca veri, biyobilişim uzmanlarının, genetik biyologların ve klinik uzmanlarının uzmanlıklarıyla birleştirilen güçlü bilişim araçları kullanılarak analiz edilir. Tümörlerde bulunan çok sayıda moleküler anomali göz önüne alındığında, hangilerinin hastalığın gelişimi üzerinde gerçekten etkisi olduğunu belirlemek kolay değildir. Ek olarak, bir tümör içinde tanımlanabilen moleküler anomalilerin her biri için henüz bir tedavi mevcut değildir.

6 Genetik testin olası sonuçları nelerdir?

Tümörünüzün dizilenmesine ek olarak, tümörünüzün genetik özelliklerini daha iyi anlamak ve kanserinizi için en uygun tedaviyi belirlemek için genetik mirasınızdan dizileme (kan örneğinden) yapılması da gereklidir. Genetik mirasınızın dizilimi (yapısal genetik özelliklerden bahsediyoruz), genel popülasyonun ortalama riskine kıyasla kanser geliştirme riskini artıran faktörlerin varlığını tespit etmeyi mümkün kılabilir. Bu anomaliler, tümör oluşmadan önce de vardır. Kalıtılmış olabilirler ve sonraki nesle geçebilirler. Bu nedenle ailenizin diğer bireyleri de etkilenmiş olabilir (bkz. Madde 8).

Ulusal Kanser Enstitüsü'nün www.e-cancer.fr sitesinde konuyla ilgili daha fazla bilgi bulabilirsiniz.

Böylece genetik testler, tümörünüzdeki ve muhtemelen genetik mirasınızdaki moleküler anomalilerin tespitini sağlayabilir. Genetik testin sonuçlarının tümünü veya sadece bir kısmını bilmeyi seçebilirsiniz.

Doktorunuzun size önereceği tedavi, tanımlanan anormalliklere bağlı olacaktır:

Tümördeki anomaliler

Tümörünüzün dizilemesi sırasında tanımlanan moleküler anormalliklere bağlı olarak, iki tür tedavi düşünülebilir:

- Tanımlanan moleküler anomaliler, doktorunuzun hedefe yönelik bir ilaç (veya tedavi) reçete etmesine veya yeni bir ilacın değerlendirildiği bir klinik araştırmaya katılmanızı önermesine izin verir;
- Tanımlanan moleküler anomaliler, hedefe yönelik bir ilacın reçete edilmesine izin vermez ve bu durumda, doktorunuz size en uygun tedavi stratejisine devam etmenizi önerecektir.

Genetik mirastaki anomaliler

Kanserinizi oluşumunu açıklayabilecek kalıtsal genetik varyasyonlar tespit edildiyse ve sonuçları öğrenmeyi kabul ettiyseniz:

- Doktorunuz sizi onkogenetik danışmaya sevk edecektir. Siz ve ilgili aile bireyleriniz için kişiye özel tasarlanmış bir takip uygulanacaktır.
- Bazı durumlarda, tanımlanan bu moleküler anormallikler, doktorunuzun hedefe yönelik bir ilaç (veya tedavi) reçetelemesine veya yeni bir ilacın değerlendirildiği bir klinik araştırmaya katılmanızı önermesine izin verebilir.

7 Aileme haber vermeli miyim ve nasıl?

Bir genetik kusur taşıyıcısı olduğunuzu fark edersek, ailenizin diğer üyelerinde de bu kusur mevcut olabilir.

Ebeveynlerden kalıtım yoluyla edinilen genetik miras, kısmen aynı ailenin farklı üyelerinde de (erkek kardeş, kız kardeş, kuzen, kuzen, amca, teyze ...) ortaya çıkar.

Eğer bu genetik anomalinin ciddi sonuçlara yol açma riski varsa ve önleyici veya tedavi edici önlemler mevcutsa açıkça yasalar aile üyelerinizi bilgilendirmenizi gerektirir.

Daha sonra bir genetikçi ile görüşerek onlara genetik test yapma ihtimali konusunda tavsiyede bulunabileceklerdir. Gerekirse, bu kişilerin tıbbi bakımları testin sonuçlarına göre ayarlanacaktır.

Ailede kimlerin bir ailesel genetik anomaliyi taşıma riski altında olup olmadığını belirlemek bu testi isteyen doktorun veya genetik danışmanın görevidir. Bu risk, genetik anomali ve akrabalık derecesi dikkate alınarak değerlendirilir.

Aileyi kim bilgilendirir? Hangi aile üyelerini bilgilendirmek gerekir?

Genetik danışmanlık veya tedaviler de dahil olmak üzere önleyici tedbirlerin bulunduğu, ciddi bir duruma (danışmaya geldiğiniz hastalıkla ilgili olsun ya da olmasın) neden olabilecek kalıtsal bir genetik anomali tanısı almanız halinde, ailenizin ilgili bireylerini bu hususta doğrudan bilgilendirebilirsiniz. Bunu yapmak istemiyorsanız, doktorunuzdan kendilerini sizin adınıza bilgilendirmesini isteyebilirsiniz.

Bu seçim, onay formu imzalanırken yapılır.

Onları kendiniz bizzat bilgilendirmeyi seçerseniz, doktorunuz veya genetik danışmanınız, örneğin hastalığı ve nasıl kalıtıldığını açıklayan bir belge ile size yardımcı olabilir. İhtiyaç hissederseniz, bir

psikolog da bu süreçte size eşlik edebilir. Son olarak, hasta derneklerinin iletişim bilgileri, onların deneyimlerini öğrenmek ve onlardan yararlanmak adına size fayda sağlayabilir. Doktorunuz size yol gösterebilecektir.

Doktorunuzdan bu bilgilendirmeyi gerçekleştirmesini isterseniz, aile bireylerinize kimliğinizi veya hastalığın tanısını içermeyen, ancak genetik danışmanlık için randevu almalarını öneren bir mektup gönderecektir.

Bazı ailelere yardımcı olmaya imkan veren bu çözüm her zaman en uygun çözüm olmayıp, aile içi iletişim teşvik edilmelidir.

Bilgilerin sizin veya doktorunuz tarafından iletilmesini reddederseniz, hukuki açıdan sorumlu tutulabilirsiniz.

Bu bilginin verilmemesi durumunda, uygun bakımı almak için gerekli düzenlemeleri yapamayan ilgili aile bireyleri, uğradıkları zarar için sizden tazminat talep edebilirler.

Ayrıca şunlar da beklenmektedir:

- Kendi testinizin sonuçlarını bilmemeyi isteyebilir ve bilgilerin ailenin diğer bireylerine iletilmesi görevini doktorunuza devredebilirsiniz (bu seçim, onay formunu imzalarken yapılabilir).
- Bu bilgilerin anonim olarak iletilmesini talep edebilirsiniz.
- Gamet (sperm veya yumurta) bağıışı yapmış iseniz, doktorunuz, sizini izniniz aldıktan sonra bu bilgileri, bu bağıştan doğacak çocuklar için gerekli önlemleri almak için gamet bağıışı yaptığınız tüp bebek merkezinin sorumlu kişisine (gametlerinizi bir veya daha fazla infertil çiftte ulaştıran) iletacaktır.

8 Biyolojik numuneler ve bu testten elde edilen veriler başka nerelerde ve ne için kullanılabilir?

Biyolojik numuneler

Dizileme tekniklerindeki gelişmeler sayesinde, testi gerçekleştirmek için giderek daha az biyolojik materyale (hücre sayısı) ihtiyaç duyulmaktadır. Bu nedenle alınan numunenin bir kısmının (kan veya diğer) hala mevcut olması ve yeniden kullanılabilir olması mümkündür.

Onay formu aracılığıyla biyolojik materyalinizin saklanması kabul edebilir veya reddedebilirsiniz.

Kabul ederseniz, yasa bu örneğin aşağıdaki koşullarda yeniden kullanılmasına izin verir:

- Aynı tedavi süreci kapsamında (başka bir tekniğin kullanılması, sonuçların doğrulanması): Yeni bir olur talep edilmeyecektir.
- Araştırma projeleri kapsamında. Bu araştırma, danışmanlık hizmeti almak üzere geldiğiniz patoloji, genetik kökenli başka bir patoloji veya başka bir araştırma ile doğrudan ilgili olabilir. Araştırmacı sizi araştırma projesi hakkında bilgilendirmekle ve bu araştırma için numunelerinizin kullanılmasını reddetmediğinizi doğrulamakla yükümlüdür.

Veriler

Aynı şekilde, genetik test sonucu elde edilen veriler (ekzomunuzun veya genomunuzun dizilimi) özel bir mevzuata tabi olan hassas verilerdir:

- Diziliminizin analizinin hastalığınız hakkında bilgi sağlamaması durumunda, veriler saklanacak

olup hastalıkta rol oynuyor olabilecek genler hakkında daha fazla bilgi elde edildikçe yeniden analiz edilebilecektir.

Sizden yeni bir onay istenmeyecektir.

- Biyolojik numunelerin yanı sıra, dizilemeden elde edilen veriler, özellikle genetik konusunda araştırmaların gelişmesine katkıda bulunabilir.

Bunu kabul etmeniz halinde, verileriniz, verilerin alıcısı/alıcıları ve Inserm arasındaki bir anlaşma/sözleşmede öngörülen ve gizliliğinizi sağlayacak şekilde uyarlanan uygun güvenceler kapsamında daha önceden izin verilmiş ve denetlenen araştırmalar dahilinde ulusal veya uluslararası özel veya kamuya ait diğer araştırma ekiplerine iletilebilir.

İstediğiniz zaman ve özgürce, doktorunuzla temasa geçerek tıbbi tedaviniz için herhangi bir sonuç doğurmadan bu sonraki araştırma amaçlı kullanıma karşı çıkabilirsiniz.

Bu projelere özel gerekli tüm bilgileri Plan France Médecine Génomique 2025'in web sitesinde bulacaksınız (<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>). Verilerinizin aktarımına ilişkin belgelerin bir kopyasını alma hakkına sahipsiniz ve herhangi bir yeni işlemin amacı hakkında web sitesi üzerinden zamanlıca bilgilendirileceksiniz (<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>).



Haklarınıza dair hatırlatma

- **Seçme özgürlüğü**
- **Bilgi edinme hakkı:** Sözlü veya yazılı olarak iletilen bilgileri anlamakta güçlük çekiyorsanız ve sorularınız varsa, bunları sormaktan çekinmeyin. Sağlık ekipleri onları yanıtlamak için oradalar.
- **Kişisel verilere erişim hakkı:** Sizinle ilgili verilere erişme ve bunları düzeltme hakkına sahipsiniz.
- **Verilerinizin aktarılmasına itiraz etme hakkı:** Araştırma programları çerçevesinde kullanılması ve işlenmesi muhtemel olan, mesleki sır kapsamındaki genetik ve etnik kökenlere dair veriler de dahil olmak üzere verilerinizin aktarılmasına itiraz etme hakkınız vardır. Bu haklar, kimliğinizi tek bilen sizi yönlendiren doktorunuz/genetik uzmanınız aracılığıyla kullanılır.
- **Verilerin silinmesi talep etme hakkı:** Sınırlı sayıdaki durumlar dışında, sizinle ilgili kişisel verilerin silinmesini talep etme hakkına sahipsiniz. Ancak, itiraz hakkınızı kullanmadan veya onayınızı geri çekmeden önce toplanan faydalı verilerin, yasal bir yükümlülüğü yerine getirmek ve araştırmanın amaçlarına ulaşılmasını tehlikeye atmamak için gizli olarak kullanılmaya devam edebileceğini unutmayın.
- **Veri işleme kısıtlaması talep etme hakkı:** Bazı verilerinizin kullanımının geçici olarak dondurulmasını talep etme hakkınız vardır. Bu hakkın amacı, analizleri gerçekleştirmek için gerekli süre boyunca doğrulama gerektiren bilgilerin işlenmesini geçici olarak askıya alarak bu bilgilerin yayılmasını önlemektir.
- **Verilerde takma ad kullanılmasını ve veri gizliliğini talep etme hakkı:** Kimliğiniz korunur. Adınız asla ifşa edilmeyecektir. Tıbbi gizlilik kuralı tüm verileriniz için geçerlidir.
- **Sağlığınızla ilgili bilgilerin size iletilmesi hakkı:** Onayınız doğrultusunda, sağlığınızla ilgili her türlü bilgi size bildirilecektir.
- **Herhangi bir zamanda fikrinizi değiştirme hakkı:** Herhangi bir sebep sunmanıza gerek kalmadan, biyolojik numunelerinizin araştırma amaçlı kullanımı konusunda, sevk eden doktorunuz/genetik uzmanınızla iletişime geçerek herhangi bir zamanda fikrinizi değiştirme hakkına sahipsiniz.



Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé

8 rue de la Croix Jarry – 75013 Paris

www.aviesan.fr