

Document d'information en vue d'un  
examen génétique à visée  
diagnostique

Tanı amaçlı genetik teste dair  
bilgilendirme belgesi



Bir konsültasyon sırasında ve ailenizin, sizin ve atalarınızın tıbbi geçmişine dayalı olarak, doktorunuz genomunuzun veya ekzomunuzun dizilenmesini istemiştir.

Bu bilgi formunun amacı, bu genetik testin doğasının yanı sıra sizin ve bazı durumlarda aileniz için olası sonuçlarını aşağıdaki sorulara cevap vererek açıklamaktır:

|   |                                                                                                        |   |
|---|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|
| 1 | Genetik özelliklerin incelenmesi neyi içerir?.....                                                     | 1 |
| 2 | DNA, gen, genom, ekzom nedir?.....                                                                     | 2 |
| 3 | Genetik hastalık nedir? .....                                                                          | 3 |
| 4 | Genetik bir hastalık nasıl oluşur?.....                                                                | 4 |
| 5 | Genom veya ekzom dizileme nedir?.....                                                                  | 6 |
| 6 | Bir genetik testin ne tür olası sonuçları olabilir?.....                                               | 7 |
| 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.

Konuyla ilgili tamamıyla eksiksiz bilgi için Biyotıp Kurumu tarafından tasarlanan [www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr) sitesine de bakabilirsiniz.

# 1 Genetik özelliklerin incelenmesi neyi içerir?

*Genetik test, tıbbi biyolojik bir testtir. Amacı, bir genetik hastalığın tanısını koymak veya belirli bir bağlamda, risk altındaki bir kişinin bu hastalığı çocuklarına aktarıp aktarmayacağını öğrenmektir.*

Bu bilgilendirme formunun konusu olan ve size sunulan genetik test, hücrelerinizde bulunan DNA'nın (deoksiribonükleik asit) dizilenmesini (yani kodunun çözülmesini) içerir.

Çoğu zaman analiz, alınan bir kan örneği üzerinde yapılır. Bazı özel durumlar, tükürük, deri hücreleri veya kas hücreleri gibi başka bir numune türü gerektirir.

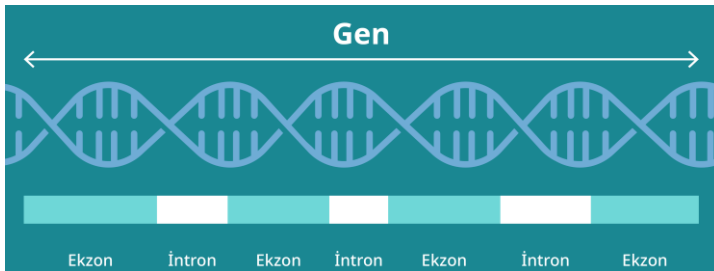
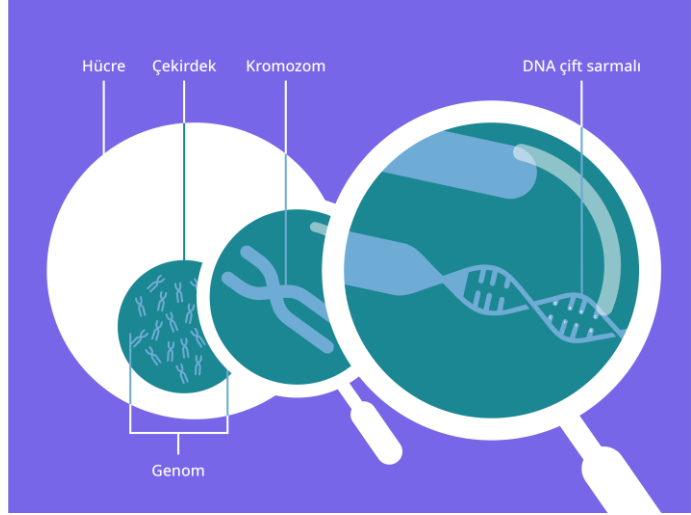
## 2 DNA, gen, genom, ekzom nedir?

Belgenin sonuna eklenmiş bir bilgi grafiği, aşağıda açıklanan unsurları göstermektedir.

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 genome 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 hemogloblin, kanda oksijenin taşınmasına yarayan proteindir. Bir takım başka proteinler ise göz rengini tanımlamada rol oynar.

Genlerin kendileri, özellikle genin kodladığı proteinin gerçek "yapı planı" olan ekzonlardan oluşur. Genomdaki ekzonların bütününe ekzom denir. Genomun %1'inden daha azını oluşturmalarına rağmen, nadir görülen hastalıklardan sorumlu olduğu bilinen varyasyonların çoğu ekzomda yer alır. Genomun geri kalanı kodlama yapmayan olarak adlandırılır.

### 3 Genetik hastalık nedir?

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 benzersizliğinin temelinde yatan nedendir. DNA'daki tek bir harfin değişiminden bir kromozomun eklenmesine veya çıkartılmasına değişkenlik göstermek suretiyle sık veya nadir olabilirler.

*Belirli genetik varyasyonlar (örneğin bir gendeki mutasyon veya kromozomal anomali) protein üretimini bozabilir. Bu genetik varyasyonlar patojenik olarak nitelenir.*

Bu durumda, proteinin "yapı planı" bir şekilde kusurludur ve bu durum proteinin ya hiç üretilmemesine, aşırı üretilmesine ya da anormal üretime neden olur. Bu nedenle protein artık

görevini doğru şekilde yerine getiremez ve bu da genetik bir hastalığa neden olabilir.

Patojenik varyasyonların genellikle nadir olarak gözlenmesi, çoğu genetik hastalığın neden nadir olmasını açıklar. Genomdaki çok sayıda gen (20.000), hastalık sayısının yüksekliğini açıklar (şu anda 6.000'den fazla genetik kökenli nadir görülen hastalık vardır).

Genomunuzda genetik varyasyonların bulunması her zaman hastalığa yol açmaz. Bazıları hiç fark edilmeyebilir veya sadece yaşam biçiminize göre kendilerini gösterirler. Böyle bir mutasyonun varlığı, daha yüksek bir hastalık geliştirme riski ile ilişkilidir.

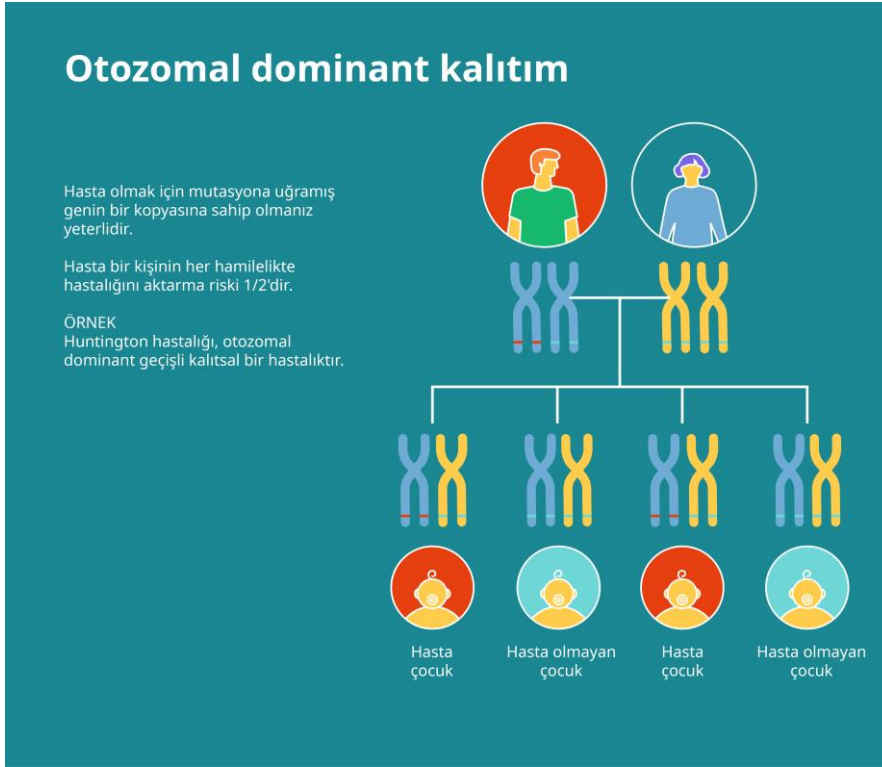
Hastalık farklı yaşlarda ortaya çıkabilir.

## 4 Genetik bir hastalık nasıl oluşur?

Birkaç istisna dışında, genler bir bireyde alel adı verilen 2 farklı kopya halinde bulunur: Yumurtadan gelen bir alel ve spermden gelen bir alel. Patojenik bir genetik varyasyon, bir nesilden diğerine aktarılabilir ve/veya bir ailenin aynı nesilden birden fazla bireyinde mevcut olabilir. Bunlar, kalıtsal hastalıklardır.

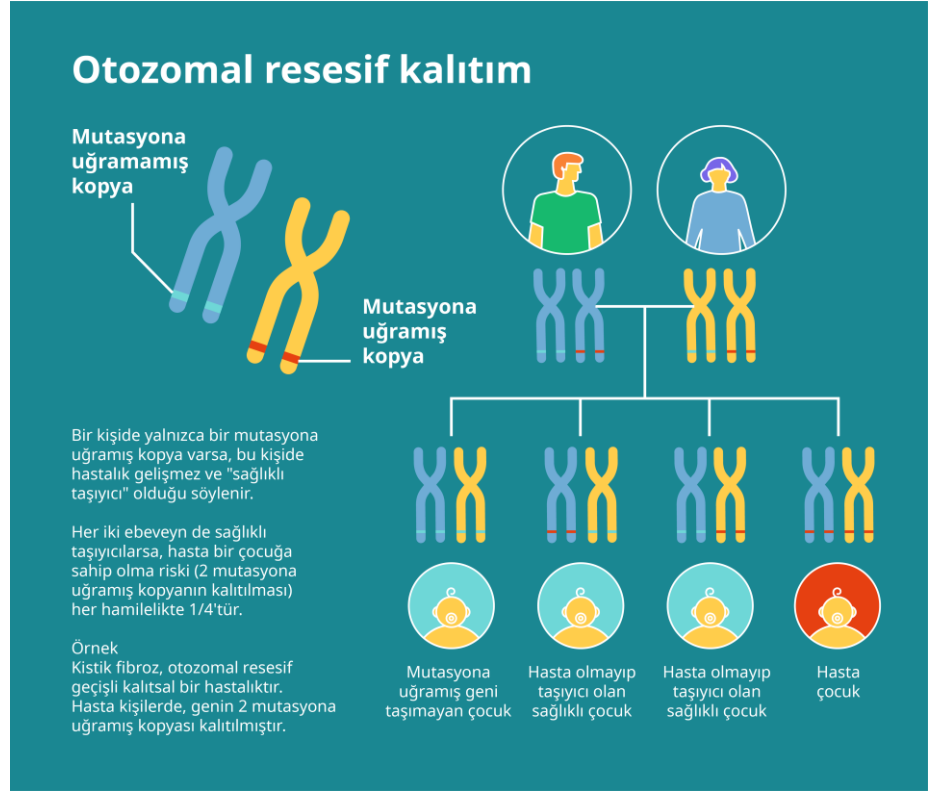
Hastalık, genetik mekanizmaya bağlı olarak farklı şekillerde aktarılır.

İki ana aktarım şekli vardır:



■ Hastalığın nedeni olan ve ebeveynlerin birinden kalıtılan bir kopya (alel) hastalığın gelişmesi için yeterlidir. Bu durumda, baskın (dominant) kalıtım söz konusudur.

- Hastalığın gelişmesi için, hastalığın nedeni olan bir kopya (alel) ebeveynlerin her ikisinden de kalıtılmalıdır. Bu durumda, çekinik (resesif) kalıtım söz konusudur.



Buna neden olacak genetik varyasyon, gametlerin (sperm hücresi [spermatozoid], yumurta hücresi [oosit]) üretimi sırasında tesadüfen veya döllenmeden hemen sonra meydana gelebilir. Bu durumda, bu gametlerden veya bu döllenmeden doğan kişi, genetik anomaliyi tüm hücrelerinde (üreme hücreleri dahil) taşıyabilir ve hastalık kişinin olası gelecek nesillerini etkileyebilir.

Doktorunuz veya genetik danışmanınız size aktarılma şeklini açıklayacaktır.

## 5 Genom veya ekzom dizileme nedir?

Size sunulan genetik test, DNA'nızın okunmasını içerir: Buna dizileme denir. Tüm ekzonları (tam ekzom) veya DNA'yı (tam genom) kapsayabilir. Amaç, hastalığınızı açıklayabilecek genetik varyasyonları tespit etmektir.

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. Her bireyde mevcut olan çok sayıda varyasyon göz önüne alındığında, genetik bir hastalıkla ilgili zorluk, o hastalığa neden olan varyasyonu belirlemektir; bu, samanlıkta iğne aramaya benzer. Bu yorumu kolaylaştırmak için genellikle ebeveynlerin DNA'sını ve daha nadiren diğer aile bireylerinin DNA'larını incelemek gerekir.



## 6 Bir genetik testin ne tür olası sonuçları olabilir?

Bir genetik testten sonra olası üç tür sonuç vardır:

1

Genetik test, hastalığınızı açıklayabilecek patojen olarak nitelenen (genellikle mutasyonlar olarak adlandırılır) bir veya daha fazla genetik varyasyonu saptar.

2

Genetik test, bir veya daha fazla genetik varyasyonu saptar ancak bunların sağlığınız üzerindeki kesin olarak belirlenemez. Bu durumda, analizinizi diğer genetik testlerle tamamlamanız veya hatta ailenizin diğer bireyleriyle devam ettirmeniz faydalı olabilir - bu, onların onayını gerektirir.

3

Genetik test, hastalığınızı açıklayabilecek herhangi bir değişikliği şimdilik saptayamaz

Bu durumda, kabul ederseniz, test sonucunda elde edilen veriler saklanacak ve bilgilerin gelişimine bağlı olarak aynı tanı sürecinin bir parçası olarak yeniden kullanılabilir. Bu durumda genetik uzmanınız sizi bilgilendirecektir.

Her durumda, sonuç size doktorunuz tarafından bildirilecektir. Doktorunuz veya genetik danışmanınız, tıbbi sürecinizin geri kalanında size rehberlik etmek için sonuçları size açıklayacak ve yorumlayacaktır.

## 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, 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, olur 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) bağışı yapmış iseniz, doktorunuz, sizini izniniz aldıkdan sonra bu bilgileri, bu bağıştan doğacak çocuklar için gerekli önlemleri almak için gamet bağışı yaptığınız tüp bebek merkezinin sorumlu kişisine (gametlerinizi bir veya daha fazla infertil çiftle ulaştıran) iletecektir.

## 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.

*Olur 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. Bu durumda, 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 numuneler in yanı sıra, dizilemeden elde edilen veriler, özellikle genetik konusunda araştırmaların protokolleri aracılığıyla bilgilerin 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 kapsamındadaha 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://pfmg2025.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://pfmg2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>).

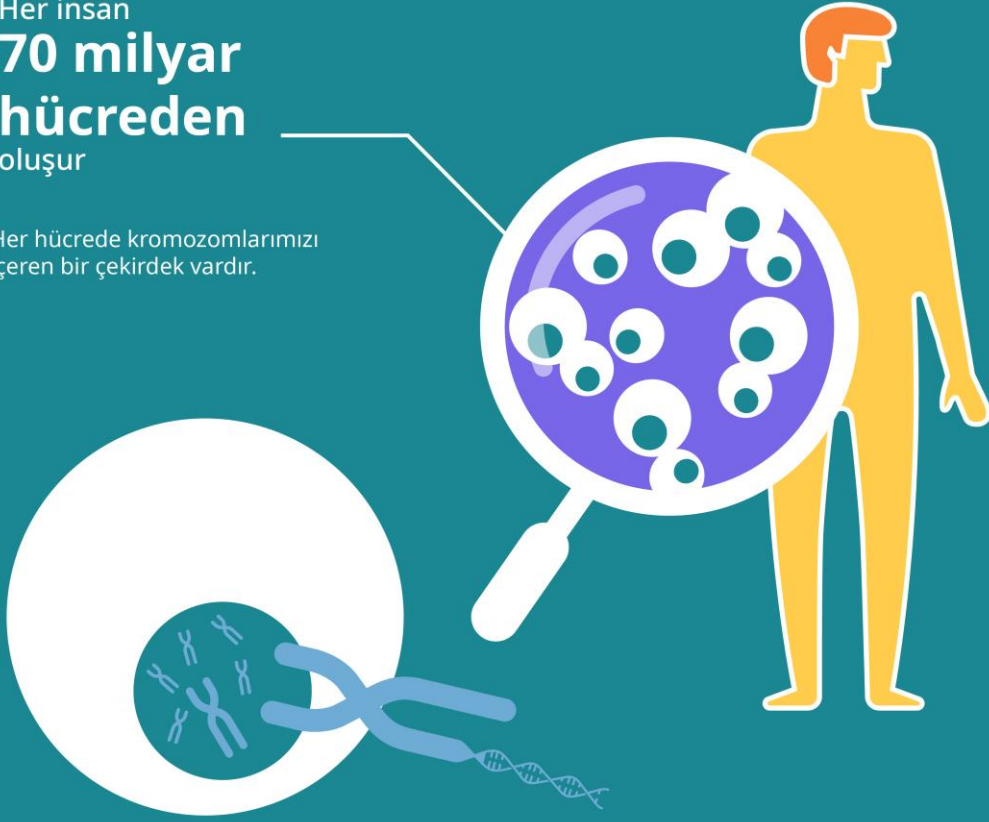


## Haklarınıza dair hatırlatma

- **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.

Her insan  
**70 milyar**  
**hücreden**  
oluşur

Her hücrede kromozomlarımızı  
içeren bir çekirdek vardır.



22 çift otozom kromozom  
1 çift cinsiyet kromozomu



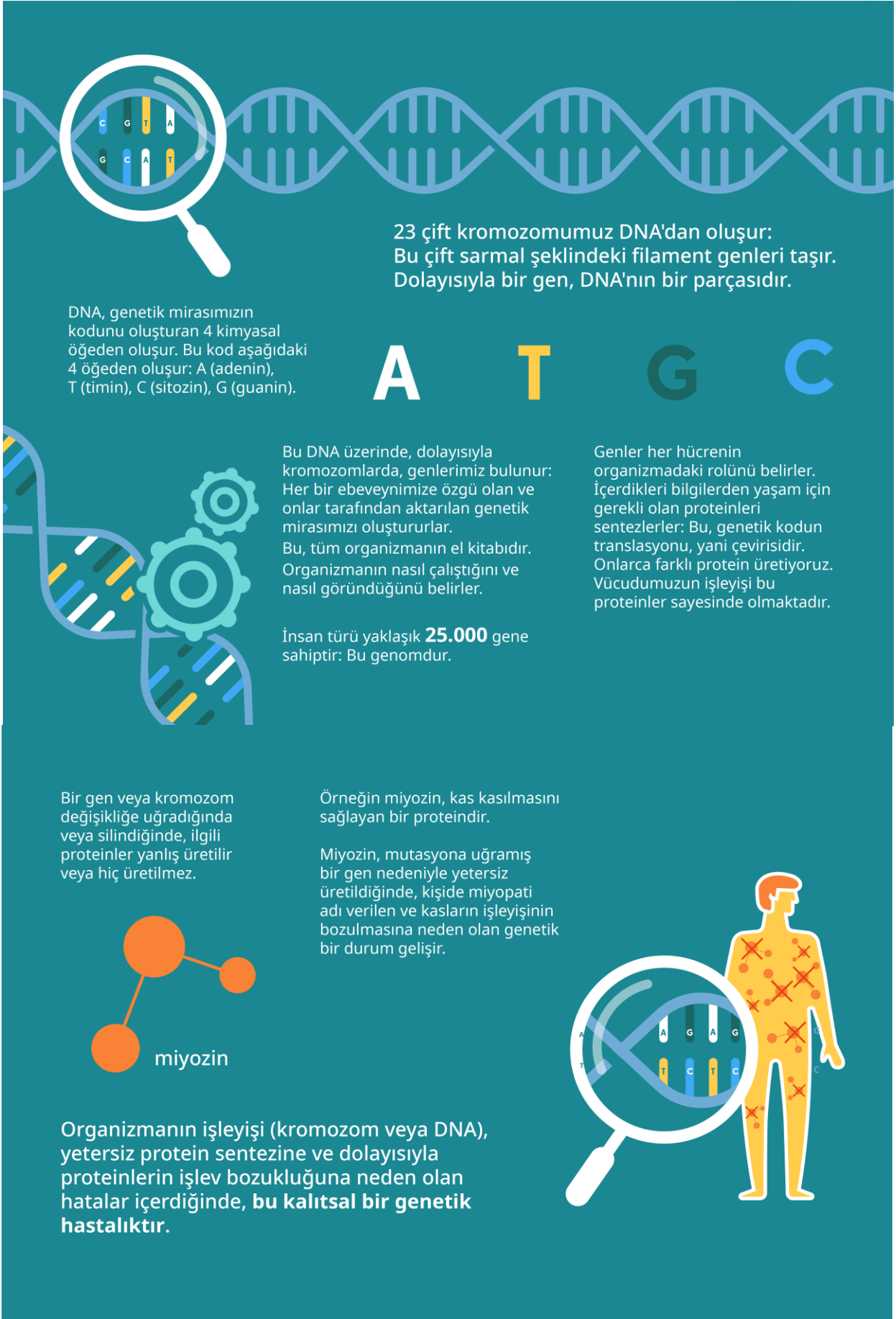
23 çift kromozomumuz vardır: "Otozomlar"  
(erkekler ve kadınlar için ortak) olarak  
adlandırılan 22 çift kromozom ve bir çift  
cinsiyet kromozomu: Kadınlar için X-X,  
erkekler için X-Y.

Her çift, anneden ve babadan gelen bir  
kromozomdan oluşur. Bu nedenle  
otozomal genler iki kopya halindedir.

Babadan  
alınan gen  
kopyası

Anneden  
alınan gen  
kopyası





The infographic is set against a teal background. At the top, a blue DNA double helix runs horizontally. A magnifying glass with a white handle and frame is positioned over a section of the DNA, showing the base pairs: C (blue), G (green), T (yellow), and A (white). Below this, the text explains that 23 pairs of chromosomes are made of DNA and that the double helix structure carries genes. To the right, the four bases are listed: A (white), T (yellow), G (green), and C (blue). Further down, the text states that genes are found on chromosomes and that each parent passes on their own set of chromosomes to their offspring. It also mentions that the entire set of genes in an organism is its genome, and that humans have approximately 25,000 genes. On the left, a diagram shows a DNA double helix with a section highlighted in yellow and orange, and a gear-like structure below it. To the right, a yellow human figure is shown with red 'X' marks on its body, indicating a genetic condition. A magnifying glass is positioned over the figure's torso, showing a DNA double helix with a section highlighted in yellow and orange. The text explains that a change in a gene or chromosome can lead to a genetic condition, and that some genetic conditions are inherited.

23 çift kromozomumuz DNA'dan oluşur:  
Bu çift sarmal şeklindeki filament genleri taşır.  
Dolayısıyla bir gen, DNA'nın bir parçasıdır.

DNA, genetik mirasımızın kodunu oluşturan 4 kimyasal öğeden oluşur. Bu kod aşağıdaki 4 öğeden oluşur: A (adenin), T (timin), C (sitozin), G (guanin).

A T G C

Bu DNA üzerinde, dolayısıyla kromozomlarda, genlerimiz bulunur: Her bir ebeveynimize özgü olan ve onlar tarafından aktarılan genetik mirasımızı oluştururlar. Bu, tüm organizmanın el kitabıdır. Organizmanın nasıl çalıştığını ve nasıl görüldüğünü belirler.

Genler her hücrenin organizmadaki rolünü belirler. İçerdikleri bilgilerden yaşam için gerekli olan proteinleri sentezlerler: Bu, genetik kodun translasyonu, yani çevirisi. Onlarca farklı protein üretiyoruz. Vücudumuzun işleyişi bu proteinler sayesinde olmaktadır.

İnsan türü yaklaşık **25.000** gene sahiptir: Bu genomdur.

Bir gen veya kromozom değişikliğe uğradığında veya silindiğinde, ilgili proteinler yanlış üretilir veya hiç üretilmez.

Örneğin miyozin, kas kasılmasını sağlayan bir proteindir.

Miyozin, mutasyona uğramış bir gen nedeniyle yetersiz üretildiğinde, kişide miyopati adı verilen ve kasların işleyişinin bozulmasına neden olan genetik bir durum gelişir.

miyozin

Organizmanın işleyişi (kromozom veya DNA), yetersiz protein sentezine ve dolayısıyla proteinlerin işlev bozukluğuna neden olan hatalar içerdiğinde, **bu kalıtsal bir genetik hastalıktır.**



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

8 rue de la Croix Jarry – 75013 Paris

[www.aviesan.fr](http://www.aviesan.fr)