



Ebeveyn bilgilendirmesi
Yenidoğan taraması

Sevgili Ebeveynler,

yakında çocuğunuzu doğuracaksınız ya da yeni doğurdunuz. Çocuğunuz için her şeyin en iyisini diliyoruz. Çoğu çocuk sağlıklı doğar ve öyle kalır. Bununla birlikte, yenidoğanlarda dış belirtilerle henüz tanınamayan doğuştan gelen nadir hastalıklar vardır. Tedavi edilmediği takdirde, bu tür hastalıklar çocukta ciddi rahatsızlıklara yol açabilir. Bunu önlemek için, Almanya'daki tüm yeni doğanlara yaşamlarının ilk birkaç gününde önemli erken teşhis tetkikleri (yenidoğan taraması) önerilmektedir. Tetkik masrafları yasal sağlık sigortası tarafından karşılanır. Yenidoğan taramasına katılım gönüllülük esasına dayanır. Bu tetkiklerin çocuğunuz üzerinde yapılabilmesi için onay formunu imzalayarak onay vermeniz gerekmektedir. Onayınız, aşağıda listelenen taranması hedeflenen hastalıklar için yenidoğan taramasını ve yenidoğan taramasının gerçekleştirilmesi amacıyla kişisel verilerin işlenmesini kapsar.

Metabolizma, hormon, kan, bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistemlerin doğuştan gelen bozuklukları bakımından yenidoğan taraması

Nadir görülen doğuştan gelen metabolik hastalıklar, hormonal bozukluklar veya kan veya bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistem bozuklukları, tedavi edilmediği takdirde organ hasarına, fiziksel veya zihinsel engelliliğe, ciddi enfeksiyonlara ve hatta ölüme yol açabilir. Bu hastalıklara erken tanı konulduğunda çoğu durumda ilaç tedavisi, diyet uygulaması veya diğer özel önlemler hastalığın sonuçlarını önleyebilir veya hafifletebilir. Test en iyi şekilde doğumdan sonraki ikinci veya üçüncü günde bir filtre kağıdına damlatılan birkaç damla kandan yapılır ve bir tarama laboratuvarına gönderilir. Tetkike ait ayrıntılı süreç ve münferit hastalıklar sayfa 3'ten itibaren açıklanmaktadır.

prosedürü hakkında daha fazla bilgiyi sayfa 6'dan itibaren bulabilirsiniz.

Göze çarpan bulgulara rastlanması durumunda gerekli kontrollerin yapıldığından emin olmak için, daha fazla açıklamaya muhtaç bulgular netleşene kadar verilerin daha fazla bakım sağlayan uzman kurum tarafından tarama laboratuvarımıza aktarılmasına izin vermenizi rica ediyoruz.

Hamburg-Eppendorf Üniversite Hastanesi
Yenidoğan taraması
N22 Binası
Martinistraße 52, 20246 Hamburg
Telefon: 040 7410 - 53737
Faks: 040 7410 - 57318

Kistik fibrozis bakımından yenidoğan taraması

Doğuştan metabolik, hormon, kan, bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistem bozuklukları için yenidoğan taramasıyla aynı zamanda, aynı kan örneğinden çocuğunuz için kistik fibrozis taraması da yapılacaktır. Kistik fibrozisli çocuklarda akciğerlerde ve diğer organlarda yapışkan mukus üretilir. Bu da daimi olarak iltihaplanmalarına neden olur. Sonuç olarak, çocuklar genellikle düşük kilolu olmakta ve zayıf büyümektedir. Ağır vakalarda akciğer fonksiyonunu önemli ölçüde yitirebilir. Bu tetkikin amacı, kistik fibrozisin erken evrede teşhis edilerek tedaviye mümkün olan en kısa sürede başlanabilmesi ve böylece etkilenen çocukların yaşam kalitesinin ve yaşam beklentisinin iyileştirilmesidir. Alman Genetik Teşhis Yasası'nın yasal gereklilikleri uyarınca, kistik fibrozis bakımından yeni doğan taraması yapılmadan önce mutlaka bir doktora danışılmalıdır. Bu hastalık ve kesin tetkik

Metabolizma, hormon, kan, bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistemlerin doğuştan gelen bozuklukları bakımından yenidoğan taraması

Yenidoğanlarda dış belirtilerle henüz tanınamayan doğuştan gelen nadir metabolik hastalıklar, hormonal bozukluklar ve kan sistemi, bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistem hastalıkları vardır. Bunlar yaklaşık her 1000 yenidoğandan birinde görülür. Tedavi edilmezlerse organ hasarına, fiziksel veya zihinsel engelliliğe, ciddi enfeksiyonlara ve hatta ölüme yol açabilirler. Bu hastalıkların tanısının ortaya konulması için Almanya'da 50 yılı aşkın bir süredir tüm yeni doğanlara yenidoğan taraması olarak bilinen bir kan testi önerilmektedir. Son yıllarda bu testler sürekli geliştirilerek diğer tedavi edilebilir hastalıklar da yenidoğan taramasına dahil edilmiştir.

Yenidoğan taraması neden yapılır?

Metabolizma, hormon, kan, bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistemin doğuştan gelen hastalıklarının tanısının zamanında konulması amaçlanmaktadır. Doğumdan sonra mümkün olan en kısa sürede erken tedavi genellikle doğuştan gelen bir hastalığın sonuçlarını önleyebilir veya hafifletebilir.

Tetkik ne zaman ve nasıl yapılır?

Doğumdan sonraki ikinci ila üçüncü günde (doğumdan sonraki 37. ila 72. saat), en geç çocuğun ikinci önleyici muayenesinde, yani U2'de birkaç damla kan (damardan veya topuktan) bir filtre kağıdına damlatılır ve kuruduktan hemen sonra tarama laboratuvarına gönderilir. Burada numuneler özel, çok hassas inceleme yöntemleri kullanılarak derhal tetkik edilir. Tetkik masrafları sağlık sigortası tarafından karşılanmaktadır. Çocuğunuzun bu önemli tetkiki her zaman yaptırabilmesini sağlamak için ayrıca bir kalite güvence önlemi olarak bir arıza durumu konsepti de hazırladık. Çok düşük ihtimalle kendi laboratuvarımızın arıza nedeniyle çocuğunuzun kan örneklerini işleyememesi durumunda, iş birliği ortaklarımız (diğer tarama laboratuvarları) testi devralabilir. Yenidoğan taraması hakkında başka sorularınız varsa doktorunuzla iletişime geçebilirsiniz.

Hangi hastalıklar için tetkik yapılmaktadır?

Kan örneğinin hangi hastalıklar için tetkik edilebileceği Federal Doktorlar ve Sağlık Sigortaları Ortak Komitesinin (G-BA) bağlayıcı yönetmeliğinde belirtilmiştir. Bu hastalıklar; 13 metabolik hastalık, 2 hormon bozukluğu, ağır kombine immün yetmezlikler, orak hücre hastalığı (SCD) ve spinal müsküler atrofi (SMA). Bu hastalıkların sonuçları ve belirtileri aşağıda ayrıntılı olarak açıklanmaktadır.

Toplamda, yaklaşık 1000 yenidoğandan birinde bu hastalıklardan birine rastlanmaktadır. Tetkik edilen hastalıkların çoğu kalıtsaldır (genetik). Etkilenen ailelerin çoğu daha önce hiç böyle bir hastalık geçirmemiştir. Etkilenen çocuklar doğumda yine de tamamen sağlıklı görünebildiğinden, yenidoğan taraması zihinsel ve fiziksel gelişim bozukluklarını önleyebilir. Yalnızca bu tetkikten yola çıkarak ailesel risklere dair bir sonuç çıkarılamaz.

Test sonucunu kim öğrenir?

Göze çarpan test sonuçlarında derhal sizinle doğrudan iletişime geçilecektir. Test kartı için lütfen doğumdan sonraki ilk birkaç gün içinde size ulaşılacak telefon numaranızı ve adresinizi girin. Etkilenen yenidoğanlar için erken teşhis ve erken tedavi ancak ilgili tüm taraflar - ebeveynler, klinik veya çocuk doktoru ve tarama laboratuvarı - zaman kaybetmeden birlikte çalışabildiğinde mümkündür. Göze çarpmayan test sonuçları yalnızca kişisel talebiniz üzerine size iletilecektir. Yenidoğan taramasının sonuçları tıbbi sır saklama yükümlülüğüne tabidir ve izniniz olmadan üçüncü şahıslara aktarılamaz.

Test sonucu ne anlama geliyor?

Bir tarama testinin sonucu henüz tıbbi bir teşhis değildir. Test sonucuyla, tetkik edilen hastalıklar büyük ölçüde önlenabilir veya bir hastalıktan şüpheleniliyorsa, örneğin testin tekrarlanması gibi daha ileri bir tetkik yapılması gerekebilir. Ancak, örneğin kan örneğinin alındığı zamanın uygun olmaması veya karttaki kanın yetersiz olması durumunda da testin tekrarlanması gerekebilir. Bu durumlarda, kabul etmeniz koşuluyla, testler aynı laboratuvar tarafından yapılmalıdır.

Göze çarpan tarama sonuçları çıkarsa ne yapmalısınız?

Bir doktor tarafından, çocuğunuzla birlikte hangi uzman klinikte ayrıntılı muayene yaptırabileceğiniz size bildirilecektir. Bu, tarama bulgularını kontrol etmek ve muhtemelen tedavi önlemlerini başlatmak için gereklidir. Bu klinikte muayenenin türü ve tedavi seçenekleri hakkında kapsamlı bilgi alacaksınız.

Bu hastalıklar nasıl tedavi edilir?

Sözü edilen tüm metabolik hastalıklar, immün yetmezlikler, orak hücre hastalığı, endokrin ve nöromüsküler hastalıklar doğuştandır ve bu nedenle çoğu durumda tedavi edilemez. Tüm hastalıklarda da erken tedavi hastalığın sonucunu tamamen önleyemez. Bununla birlikte, bu doğuştan gelen hastalıkların etkileri uygun erken tedavi ile önlenebilir veya en azından en aza indirilebilir. Acil tedavi, vakaların büyük çoğunluğunda etkilenen çocuğa normal gelişim imkanı sunar.

Söz konusu hastalığa bağlı olarak tedavi özel bir diyetten, belirli ilaçların alınmasından veya ebeveynlere önleyici tedbirler konusunda danışmanlık ve rehberlikten oluşabilir. Şüphe veya hastalık durumunda danışmanlık ve destek için uzmanlar mevcuttur.

Genetik Tanı Yasası'nın 2010 yılında yürürlüğe girmesinden bu yana Robert Koch Enstitüsü Genetik Tanı Komisyonu (GEKO) tarafından genetik kaynaklı hastalıklar için yeni tarama analizlerini değerlendirilmektedir. GEKO, tirozinemi tip I ve ağır kombine immün yetmezlikler (SCID), orak hücre hastalığı ve spinal müsküler atrofi (SMA) için tarama analizlerinin yapılmasını onaylamıştır.

Hedef hastalıklar

Adrenogenital sendrom

Böbreküstü bezi kabuğundaki bir bozukluğa bağlı hormon bozukluğu: Kız çocuklarında erkekleşme, tuz kaybı krizlerinde ölümcül seyir mümkündür. Hormon verilerek tedavi, iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/15.000 yenidoğan).

Akçaağaç şurubu hastalığı

Amino asitlerin parçalanmasında sorun: Zihinsel engellilik, koma, ölümcül seyir mümkündür. Özel bir diyetle tedavi, genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/180.000 yenidoğan).

Biyotinidaz eksikliği

Biotin vitamini metabolizmasında bozukluk: Cilt değişiklikleri, metabolik krizler, zihinsel engellilik, ölümcül seyir mümkündür. Biotin uygulaması ile tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/28.000 yenidoğan).

Karnitin metabolizması kusurları

Yağ asitleri metabolizmasında bozukluk: Metabolik krizler, koma, ölümcül seyir mümkündür. Özel bir diyetle tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/600.000 yenidoğan).

Galaktozemi

Bir laktoz bileşeninin (galaktoz) metabolizmasında bozukluk: Göz merceğinin bulanıklaşması, fiziksel ve zihinsel engellilik, karaciğer yetmezliği, ölümcül seyir mümkündür. Özel bir diyetle tedavi, genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/77.000 yenidoğan).

Glutarik asidüri tip I

Amino asitlerin parçalanmasında sorun: Kalıcı hareket bozukluğu ile ani metabolik kriz. Özel bir diyetle tedavi, genellikle iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/140.000 yenidoğan).

Hipotiroidizm

Tiroid bezinin doğuştan işlev yetersizliği: Zihinsel ve fiziksel gelişimde ciddi bozukluk. Hormon uygulaması ile tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/3 000 yeni doğan).

İzovalerik asidemi

Amino asitlerin parçalanmasında sorun: Zihinsel engellilik, koma, ölümcül seyir mümkündür. Özel bir diyetle tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/90.000 yenidoğan).

LCHAD, VLCAD eksikliği

Uzun zincirli yağ asitlerinin metabolizmasında bozukluk: Metabolik krizler, koma, kas ve kalp kası zayıflığı, ölümcül seyir mümkündür. Özel bir diyetle tedavi, açlık dönemlerinden kaçınma, genellikle iyi prognoz (insidans: yaklaşık 1/80.000 yenidoğan).

MCAD eksikliği

Yağ asitlerinden enerji üretiminde bozukluk: Hipoglisemi, koma, ölümcül seyir mümkündür. Açlık dönemlerinden kaçınarak tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/10.000 yenidoğan).

Fenilketonüri

Fenilalanin amino asidinin metabolizmasında bozukluk: Tedavi edilmediği takdirde zihinsel engellilik. Özel bir diyet ile başarılı tedavi, çok iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/10.000 yenidoğan).

Tirozinemi tip I

Amino asit tirozinin parçalanmasındaki bozukluk, yaşamın ilk günlerinden itibaren tedavi edilmezse sarılık ve kanama eğilimi, böbrek fonksiyonlarında bozulma ve nörolojik krizlerle birlikte ciddi karaciğer fonksiyon bozukluğuna yol açabilir. Bir ilaç (nitisinon) ve düşük proteinli diyet ile tedavi, iyi prognoz (sıklık: yaklaşık 1/135.000 yenidoğan).

Ağır kombine immün yetmezlikler (SCID)

Bağışıklık sisteminin tamamen çökmesi: bebeklik döneminde bile enfeksiyona karşı yüksek duyarlılık ve enfeksiyon komplikasyonları. Sıkı hijyenik önlemlerle tedavi. Kemik iliği veya kök hücre transplantasyonu ile tedavi, enzim replasman tedavisi. Emzirmekten, canlı aşılardan veya tedavi edilmemiş kan ürünlerinin transfüzyonundan kaçınma. Tedavi edilmediği takdirde, etkilenen çocukların çoğu 1 ila 2 yıl içinde ölür (sıklık: yaklaşık 1/32 500 yenidoğan).

Orak hücre hastalığı (SCD)

Kırmızı kan hücrelerinin (orak hücreler) deformasyonu anemiye, kanın viskozitesinin artmasına ve organlara daha az oksijen gitmesine neden olur. Uzun süreli organ hasarı. Akut komplikasyonlar arasında beyin enfarktüsü, böbrek yetmezliği, dalak enfarktüsü, kan zehirlenmesi ve anemi yer almaktadır. Tedavi yaklaşımı, davranışsal önlemler konusunda eğitim ve rehberlik, enfeksiyon profilaksisi (örn. aşılar), hidroksikarbamid uygulaması, gerekirse transfüzyon ve gerekirse ek bir tedavi yaklaşımı olarak kök hücre naklini içerir. Tedavi edilmediği takdirde 3 yaşından itibaren semptomlar ortaya çıkabilir (sıklık: yaklaşık 1/3 950 yenidoğan).

Spinal müsküler atrofi (SMA)

Belirli bir proteinin (hayatta kalma motor nöron (SMN) proteini) eksikliği, motor gelişimde azalma ve akciğer fonksiyonlarında bozulma ile artan kas zayıflamasına yol açar. Tedavisi ilaçla ve semptomatik terapiyle (fizyoterapi, rehabilitasyon, ortopedi, psikoloji) ile gerçekleştirilir. İnfantil SMA'lı çocuklarda (en yaygın ve en şiddetli form) hastalığın ilk belirtileri 6 ayına kadar ortaya çıkar. Tedavi edilmezse bu çocuklar 1 ila 2 yıl içinde ölürlükler (sıklık: yaklaşık 1/6.000 ila 1/11.000 yenidoğan).

Kistik fibrozis bakımından yenidoğan taraması

Doğuştan metabolik hastalıklar, endokrin, kan, bağışıklık ve nöromüsküler sistem bozuklukları bakımından yenidoğan taramasıyla aynı zamanda çocuğunuz için kistik fibrozis taraması da yapılacaktır. Bu tetkikin amacı, kistik fibrozisin erken evrede teşhis edilerek tedaviye mümkün olan en kısa sürede başlanabilmesi ve böylece kistik fibrozisli çocukların yaşam kalitesinin ve yaşam beklentisinin iyileştirilmesidir. Kistik fibrozis için yenidoğan taraması Genetik Tanı Yasası'nın özel düzenlemelerine tabidir. Aşağıdaki bilgiler, doktorunuzla yapacağınız görüşmeye hazırlanmanıza yardımcı olmayı amaçlamaktadır.

Kistik fibrozis nedir?

Kistik fibrozis, yaklaşık 3.300 çocuktan 1 çocuğu etkileyen kalıtsal bir hastalıktır. *CFTR* geni olarak adlandırılan bir gen manipülasyonu, glandüler hücrelerde tuz değişiminin bozulmasına yol açar. Bu, solunum yollarında ve diğer organlarda kalıcı olarak iltihaplanan yapışkan mukus oluşumunun nedenidir. Semptomların şiddeti farklı genetik mutasyonlara bağlı olarak değişebilir. Pankreasın işlevi genellikle kısıtlıdır. Bunun sonucunda etkilenen çocuklar genellikle düşük kilolu olur ve zayıf büyür. Ağır vakalarda, tekrarlayan şiddetli akciğer iltihapları sonucunda akciğer fonksiyonu önemli ölçüde bozulabilir.

Kistik fibrozis nasıl tedavi edilebilir?

Kistik fibrozis semptomları çeşitli tedavi yaklaşımlarıyla iyileştirilebilir veya hafifletilebilir, bunun sonucunda kistik fibrozis hastalarının yaşam beklentisi sürekli olarak artması sağlanabilir. Kistik fibrozis tedavisi inhalasyon ve fizyoterapi, ihtiyaca göre belirlenmiş diyet ve ilaç tedavisinden oluşur. Ayrıca, erken değişikliklerin zamanında tedavi edilebilmesi için uzmanlaşmış kistik fibrozis kliniklerinde düzenli kontrol muayenelerinin yapılması da mantıklıdır.

Kistik fibrozis taraması neden mantıklıdır?

Kistik fibrozis için yenidoğan taraması erken tanıya olanak sağlar. Tedaviye erken başlamak, etkilenen çocukların fiziksel gelişimini iyileştirebilir. Bu aynı zamanda daha uzun ve sağlıklı bir yaşam şansını da artırır.

Kistik fibrozis için yenidoğan taraması nasıl yapılır?

Kistik fibrozis taraması için genellikle ek bir kan örneği gerekmez. Kistik fibrozis taraması, doğuştan gelen metabolik hastalıklar, hormon, kan, bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistem hastalıklarına yönelik olarak yenidoğan taraması için çocuğunuzdan alınan kan örneğiyle aynı zamanda ve aynı kan örneğinden gerçekleştirilir. Bunun için birkaç damla kan bir filtre kağıdı kartına damlatılır ve bir tarama laboratuvarına gönderilir.

Burada ilk olarak immünoaktif tripsin (IRT) enzimi belirlenir. Değer yüksekse, aynı kan örneği üzerinde pankreatik ilişkili protein (PAP) için ikinci bir test yapılır. İkinci test sonucu da yüksekse, kistik fibrozis meydana gelen en sık görülen genetik değişiklikleri aramak için aynı örnek üzerinde bir DNA testi (genetik test) yapılır. Bir veya iki genetik değişiklik bulunursa, tarama sonucunun kontrol edilmesi gerekir. İlk test (IRT) zaten çok dikkat çekici ise, sadece tarama sonucunun kontrol edilmesi gerekir ve diğer testler artık yapılmaz. Test adımlarının kombinasyonu, sonuçların doğruluğunu ve güvenilirliğini en üst düzeye çıkarır. Bununla birlikte, bir çocuğun kistik fibrozis hastası olduğu ve bu erken tanıda fark edilmediği çok nadiren görülebilir.

Alman Genetik Teşhis Yasası'nın yasal gereklilikleri uyarınca, kistik fibrozis bakımından yeni doğan taraması yapılmadan önce mutlaka bir doktora danışılmalıdır. Doğum bir ebe tarafından gerçekleştirilirse, çocuğunuzda kistik fibrozis taraması 4 haftalık olana kadar bir doktor tarafından (örneğin U2'de) yapılabilir. Bu amaçla daha sonra bir kan örneği daha alınması gerekir. Kistik fibrozis taramasının aksine, doğuştan metabolik hastalıklar, hormon, kan, bağışıklık sistemi ve nöromüsküler sistem hastalıkları için yenidoğan taraması ideal olarak gebeliğin 37 ila 72. haftaları arasında yapılmalıdır. Kistik fibrozis taramasının aksine, test edilen hastalıkların çoğu için tedaviye hemen başlanması belirleyicidir.

Çocuğunuzun bu önemli tetkiki her zaman yaptırabilmesini sağlamak için ayrıca bir kalite güvence önlemi olarak bir arıza durumu konsepti de hazırladık. Çok düşük ihtimalle kendi laboratuvarımızın arıza nedeniyle çocuğunuzun kan örneklerini işleyememesi durumunda, iş birliği ortaklarımız (diğer tarama laboratuvarları) testi devralabilir.

Tarama sonucu hakkında nasıl bilgilendirilirsiniz ve sonrasında ne olur?

Laboratuvar, bulgunun normal olup olmadığını veya kontrol edilmesi gerekip gerekmediğini 14 gün içinde size bildirecektir. Normal bir sonuç hakkında yalnızca açıkça talep etmeniz halinde bilgilendirilirsiniz. Kontrol edilmesi gereken bir sonuç çıkarsa, bir doktor tarafından, çocuğunuzla birlikte hangi uzman klinikte ayrıntılı muayene yaptırabileceğiniz size bildirilecektir. Bu, tarama bulgularını kontrol etmek ve muhtemelen tedavi önlemlerini başlatmak için gereklidir. Bu klinikte muayenenin türü ve tedavi seçenekleri hakkında kapsamlı bilgi alacaksınız. Kontrol edilmesi gereken bir sonuç henüz çocuğunuzun kistik fibrozis hastası olduğu anlamına gelmez. Kontrol edilmesi gereken bir sonucu olan her beş çocuktan yalnızca biri gerçekten kistik fibrozis hastasıdır. Bununla birlikte, taşıyıcı olarak bilinen durumun ortaya çıkma olasılığı daha yüksektir. Taşıyıcılar sağlıklıdır, ancak bu özelliği yakınlarına aktarabilirler. Her durumda, bu sonucun önemi hakkında ayrıntılı bilgi alabilmeniz için size genetik danışmanlık sunulacaktır.

Kistik fibrozis alanında uzmanlaşmış klinikte, önce genellikle ter testi olmak üzere doğrulayıcı bir muayene yapılır ve diğer tüm hususlar sizinle görüşülür. Bu ter testi zararsız ve ağrısızdır ve çocuğunuzu zorlamaz. Sonuçlar en geç testten sonraki gün size bildirilecektir. Daha ileri tetkikler gerekli olabilir.

Çocuğunuz için karar sizin

Kistik fibrozis taramasına katılım gönüllülük esasına dayanmaktadır. Tetkik masrafları yasal sağlık sigortası tarafından karşılanır. Tetkik sonuçları tıbbi sır saklama yükümlülüğüne tabidir ve izniniz olmadan üçüncü şahıslara aktarılamaz. Kistik fibrozis taraması için verdiğiniz onayı istediğiniz zaman iptal etme hakkına sahipsiniz. Kistik fibrozis taraması lehinde

veya aleyhinde bir karar, temele dayanan bilgiler esas alınarak verilmelidir. Doktorlarla sorularınıza dair görüşme fırsatınız her zaman vardır. Onayınız, kistik fibrozis için yenidoğan taramasını ve bu amaç için gerekli kişisel verilerin işlenmesini kapsamaktadır.

Kistik fibrozis için bu genetik tarama testi Robert Koch Enstitüsü Genetik Tanı Komisyonu tarafından önerilmektedir.

Kişisel verilerinizin işlenmesi hakkında bilgiler



Kişisel verilerinizin işlenmesine ilişkin bilgilere uke.de/data-protection/patients adresinden veya yanda yer alan QR kodundan erişebilirsiniz. Talep etmeniz halinde veri koruma bilgilerini basılı olarak da sağlayabiliriz.

İptal hakkı

Yenidoğan taramasına katılım gönüllülük esasına dayanır. Onayınızı gelecekte geçerli olmak üzere istediğiniz zaman iptal edebilirsiniz.

Kalan kan örneği

Onay vermeniz halinde, kalan kan örneği kalite güvencesi amacıyla ve sonuçların daha sonraki bir tarihte doğrulanması amacıyla laboratuvar tarafından alındıktan sonra 12 ay süreyle saklanacaktır. Aksi takdirde, çocuğunuzun kan örneği, tüm tetkikler yasal gerekliliklere uygun olarak tamamlandıktan sonra 3 ay boyunca saklanacak ve ardından imha edilecektir.



Yenidoğan taraması için onay beyanı

Çocuğunuzun doğuştan metabolik hastalıklar, hormon, kan, bağışıklık ve nöromüsküler sistem bozuklukları ve kistik fibrozis bakımından yenidoğan taramasına tabi tutulmasını istiyorsanız, lütfen bu sayfayı imzalayın.

Çocuğun adı: _____

Doğum tarihi: _____ (veya yapışkanlı etiket)

- ☐ Çocuğumda doğuştan metabolik hastalıklar/hormonal bozukluklar/bağışıklık sistemi bozuklukları/kan sistemi bozuklukları/nöromüsküler sistem bozuklukları ve kistik fibrozis bakımından yenidoğan taraması yapılmasına ve bu amaçla sağlanan bilgi ve verilerin UKE ve UKE'nin iş birliği ortakları tarafından arıza durumu konseptinin bir parçası olarak işlenmesine izin veriyorum. Göze çarpan bir bulgu olması durumunda, laboratuvar doktorunun bulguları bana/bize iletmesini kabul ediyorum. Göze çarpan bulguların ortaya çıkması durumunda, bulguların tarafımdan/bizim tarafımızdan seçilecek ve netleştirme incelemesinin yapılabileceği uzman bir kuruma iletilmesini ve benimle/bizimle iletişime geçilmesi amacıyla iletişim bilgilerimin bu kuruma iletilmesini de kabul ediyorum.

Bir bulgunun daha fazla netleştirilmesi için (örneğin bir kan örneğinin çok erken alınması, şüphelenilen bir hastalığın varlığına dair kuşku durumunda) ve bunun için gerekli olan ikinci bir tarama kartı alınmazsa, laboratuvar doktorunun hatırlatma amacıyla benimle / bizimle iletişime geçmesini kabul ediyorum. İleri tedavi sağlayan uzman klinik, netleştirme teşhisi için randevu almadığım veya randevuya gitmediğim takdirde, benimle/bizimle iletişime geçebilmeleri için tarama laboratuvarını bilgilendirebilir.

- ☐ İleri bakım hizmeti veren uzman kurum, kalite güvencesi amacıyla netleştirme teşhisinin sonucunu tarama laboratuvarına iletebilir (netleştirme teşhisine dair veri iletimi). *(Reddedilmesi durumunda, bu durum tarama kartına not edilmelidir).*
- ☐ Kalan kan örneğinin kalite güvencesi amacıyla ve sonuçların daha sonra doğrulanabilmesi amacıyla laboratuvar tarafından alındıktan sonra 12 ay süreyle saklanması **kabul ediyorum**. Numune reddedildiğinde tüm tetkikler tamamlandıktan 3 ay sonra örnek imha edilecektir. (Bu durum tarama kartında da belirtilmelidir).
- ☐ Anonimleştirilmiş numunenin tıbbi teşhislerin daha da geliştirilmesi, kalite güvencesi veya benzer bilimsel amaçlar için kullanılmasını **kabul ediyorum**. *(Reddedilmesi durumunda, bu durum tarama kartına not edilmelidir).*
- ☐ Çocuğum için yeni doğan taramasını reddediyorum. Çocuğum için olası olumsuz sonuçlara dair bilgilendirildim (engelliliğe ve ölüme yol açabilecek tespit edilmemiş hastalık).

Tarih, blok harflerle isim, velayet yetkisine sahip en az bir kişinin imzası

Tarih, blok harflerle isim, GenDG Madde 8 uyarınca bilgilendirme yapan doktorun imzası

Çocuğunuza sadece ayrı tetkikler yapılmasını istiyorsanız, lütfen arka sayfadaki beyanı doldurun ve imzalayın.

Bu onay beyanı numuneyi gönderen kişide kalır.

Yenidoğan taramasına onay verildiği veya tarama programının münferit bölümlerinin reddedildiği, yenidoğan taraması için filtre kağıdında öngörülen alanlara not edilmelidir.



Yenidoğan taraması için farklılaştırılmış onay beyanı

Eğer teklif edilen tüm tetkiklere onay veriyorsanız, lütfen arka sayfadaki onay beyanını imzalayın.
Yalnızca tarama programına tam olarak onay vermek istemiyorsanız, lütfen bu sayfayı doldurun.

Çocuğun adı: _____

Doğum tarihi: _____ (veya yapışkanlı etiket)

Doğuştan gelen metabolik hastalıklar/hormonal bozukluklar/bağışıklık sistemi bozuklukları/kan sistemi bozuklukları/nöromusküler sistem bozuklukları için yenidoğan taraması ve kistik fibrozis için yenidoğan taraması hakkında bilgilendirildim. Yeni doğan taramasının bazı bölümlerini reddetmem durumunda çocuğum için olası olumsuz sonuçlara dair bilgi edindim.

Farklılaştırılmış rıza beyanı

(Lütfen yeni doğan taramasının kabul ettiğiniz bölümünü işaretleyiniz)

- ☐ Doğuştan gelen metabolik hastalıklar/hormonal bozukluklar/bağışıklık sistemi bozuklukları/kan sistemi bozuklukları/nöromusküler sistem bozuklukları için yenidoğan taraması (sayfa 3-5)
- ☐ Kistik fibrozis bakımından yeni doğan taraması (sayfa 6-7)

Çocuğumun yeni doğan taramasının yapılmasına ve bu amaçla sağlanan bilgi ve verilerin UAE ve UAE'nin iş birliği ortakları tarafından arıza durumu konsepti kapsamında işlenmesine izin veriyorum. Göze çarpan bir bulgu olması durumunda, laboratuvar doktorunun bulguları iletilmesini kabul ediyorum. Göze çarpan bir bulgu olması durumunda, bulguların tarafımdan/bizim tarafımızdan seçilecek ve netleştirme incelemesinin yapılabileceği uzman bir kliniğe iletilmesini ve benimle/bizimle iletişime geçilmesi amacıyla iletişim bilgilerimin/bilgilerimizin bu kuruma iletilmesini de kabul ediyorum.

Bir bulgunun daha fazla netleştirilmesi için (örneğin bir kan örneğinin çok erken alınması, şüphelenilen bir hastalığın varlığına dair kuşku durumunda) ve bunun için gerekli olan ikinci bir tarama kartı alınmazsa, laboratuvar doktorunun hatırlatma amacıyla benimle / bizimle iletişime geçmesini kabul ediyorum. İleri tedavi sağlayan uzman klinik, netleştirme teşhisi için randevu almadığım veya randevuya gitmediğim takdirde, benimle/bizimle iletişime geçebilmeleri için tarama laboratuvarını bilgilendirebilir.

- ☐ İleri bakım hizmeti veren uzman kurum, kalite güvencesi amacıyla netleştirme teşhisinin sonucunu tarama laboratuvarına iletebilir (netleştirme teşhisine dair veri iletimi). (Reddedilmesi durumunda, bu durum tarama kartına not edilmelidir).
- ☐ Kalan kan örneğinin kalite güvencesi amacıyla ve sonuçların daha sonra doğrulanabilmesi amacıyla laboratuvar tarafından alındıktan sonra 12 ay süreyle saklanması **kabul ediyorum**. Numune reddedildiğinde tüm tetkikler tamamlandıktan 3 ay sonra örnek imha edilecektir. (Bu durum tarama kartında da belirtilmelidir).
- ☐ Anonimleştirilmiş numunenin tıbbi teşhislerin daha da geliştirilmesi, kalite güvencesi veya benzer bilimsel amaçlar için kullanılmasını **kabul ediyorum**. (Reddedilmesi durumunda, bu durum tarama kartına not edilmelidir).

Tarih, blok harflerle isim, velayet yetkisine sahip en az bir kişinin imzası

Tarih, blok harflerle isim, GenDG Madde 8 Fıkra 1 uyarınca bilgilendirme yapan doktorun imzası

Bu onay beyanı numuneyi gönderen kişide kalır. Yenidoğan taramasına onay verildiği veya tarama programının münferit bölümlerinin reddedildiği, yenidoğan taraması için filtre kağıdında öngörülen alanlara not edilmelidir.

