



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

HEIDELBERG YENİDOĞAN TARAMA TESTİ



Anne ve Babalara Yönelik Bilgilendirme

Sevgili Anne ve Babalar,

öncelikle yeni doğan bebeğinizden dolayı sizi kutlarız. Çoğu çocuk dünyaya sağlıklı olarak gelir ve öyle de kalırlar. Ancak daha yenidoğanlarda dışarıdan teşhis edilemeyecek, ender görülen kimi doğuştan hastalıklar söz konusu olabilmektedir. Bu hastalıklar tedavi edilmediğinde ciddi sağlık sorunlarına yol açabilmektedir. Bu nedenle bu tür hastalıkları zamanında teşhis edebilmek amacı ile Almanya'da bütün yeni doğanlara ilk günlerinde erken teşhis muayeneleri tavsiye edilmektedir (yenidoğanlar için kapsamlı tarama testleri). Bu tetkikler herhangi bir ücrete tabi değildir ve tarama testine katılım gönüllüdür. Bu tetkiklerin çocuğunuzda yapılabilmesi için bu muvafakat beyanında sizin (çocuk üzerinde velayet hakkına sahip şahıslardan en az bir kişi) imzanız gerekmektedir.

Yenidoğandoğuştanmetabolizmalhastalıklarvehormonbozuklukları tarama testi

Ender görülen metabolizmal hastalıklar ya da hormon bozuklukları tedavi edilmediği takdirde ciddi sağlık sorunlarına hatta ölüme sebebiyet verebilir. Erken teşhis konulduğu takdirde çoğunlukla ilaçlarla ya da diyet uygulaması ile hastalığın etkileri engellenebilir ya da hafifletilebilir. Bu tarama testi bebek iki ya da üç günlük iken alınan birkaç damla kanın özel kuru kan damlası kartının üzerine damlatılması ile yapılır ve bu kart bir tarama merkezine gönderilir. Tetkikin işleyişinin detayları ve bakılan hastalıklar ikinci sayfada yer almaktadır.

Yenidoğan kistik fibrozis tarama testi

Doğuştan metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları tarama testi ile eşzamanlı, alının aynı kan örneğinden kistik fibrozis tarama testi sunulmaktadır. Kistik fibrozis hastalığı olan çocuklarda akciğer ve diğer organlardaki salgı bezlerde yoğun bir sıvı üretilir. Bu durum sık enfeksiyonlara yol açar. Çocukların kilo alması ve büyümeleri geri kalır.

Hastalığın ağır seyrinde ciddi akciğer fonksiyon bozuklukları görülebilir. Bu testin amacı, kistik fibrozis tanısının erken konulması ve böylece olabilecek en erken zamanda tedaviye başlanıp hasta olan çocukların yaşam kalitesi ve ortalama yaşam süresini iyileştirmektir. Yasada (Gendiagnostikgesetz)

belirtilen şartlar gereği yenidoğan kistik fibrozis tarama testi öncesinde bir doktor tarafından bilgilendirme yapılması zorunludur. Bu hastalık ve testin işleyişi hakkında daha detaylı bilgiyi beşinci ve sonraki sayfalarda bulabilirsiniz.

İki test de tamamlandıktan sonra çocuğunuzdan alınan kan örneği Almanya genelinde geçerli yasal yönetmeliğe göre, 3 ay boyunca saklanır ve bu süre sonunda imha edilir. Şüpheli bir test sonucu olması durumunda gerekli kontrol tetkiklerinin yapıldığından emin olmak için, sizden testlerin sonuçları kesinleşene kadar bulunduğunuz sağlık merkezi ile tarama merkezinin veri alış-verişinde bulunmasına izin vermenizi rica ediyoruz.

Universitätsklinikum Heidelberg
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Dietmar Hopp Stoffwechselzentrum
Neugeborenen Screening
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

Tel. 06221 56-8278; 8475

Fax 06221 56-4069

www.neugeborenencreening.uni-hd.de



Yenidoğan doğuştan metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları tarama testi

Yenidoğanlarda dışarıdan teşhis edilemeyecek, ender görülen doğuştan metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları bilinmektedir. Bunlar her 1200 yenidoğanda bir görülmektedir. Tedavi edilmediği takdirde bu hastalıklar organ bozuklukları ile bedensel ve zihinsel engellere neden olabilir. söz konusu olabilmektedir. Bu hastalıkları teşhis edebilmek için 40 yılı aşkın süredir erken teşhis muayenesi kapsamında bir kan testi tavsiye edilmektedir (yenidoğanlar için tarama testleri).

Yenidoğanlar için tarama testi neden uygulanmaktadır?

Ender görülen, doğuştan var olan metabolizma ve organ bozuklukları doğru zamanda teşhis edilmelidir. Doğumdan hemen sonra uygulanacak erkent tedaviyle hastalığın etkileri ya bütünüyle yok edilebilir ya da hafifletilebilir. Kan tahlili ne zaman ve nasıl gerçekleşir?

Tetkik ne zaman ve nasıl yapılmaktadır?

Bebek iki-üç günlükken (yani doğumdan sonraki ilk 36 ve 72 saat arasında), gerektiğinde U2 olarak tanımlanan ikinci muayenesi kapsamında ayak topuğundan veya toplardamardan birkaç damla kan alınarak, özel kurukandamla sıkı kartının üzerine damlatılır ve kuruduktan sonra hemen bir tarama merkezine gönderilir. Bu kan örnekleri orada derhal özel ve çok hassas analiz yöntemleriyle incelenir. Bu analizin masrafları sağlık sigortası veya klinik tarafından karşılanır.

Hangi hastalıklar teşhis edilebilmektedir?

Bebekten alınan kan numunesinin analizinin hangi hastalıkların teşhisi için kullanılabileceği yasal olarak bağlayıcı bir yönergede tespit edilmiştir. Teşhis edilebilmesine izin verilen 12 metabolizmal hastalık ile 2 hormon bozukluğu söz konusudur. Bu hastalıkların etkileri ve belirtileri aşağıda tanımlanmaktadır.

Toplamda yaklaşık 1200 yenidoğandan birinde bu hastalıklardan birine rastlanmaktadır. İlgili ailelerin çoğunda bu tür hastalıklara önceden hiç rastlanmamıştır. Doğuşta tamamen sağlıklı olduğu izlenimi verebilen bebekler de dahil tüm yeni doğanlara tarama testi uygulanması, söz konusu hastalıkların neden olabileceği zihinsel ve bedensel gelişim bozukluklarının engellenebilmesinin mümkün olabilir. Sadece bu tetkik yardımıyla ailevi riskler hakkında herhangi bir varsayma gidilmesi mümkün değildir.

Test sonucu kimlere bildirilir?

Tarama laboratuvarının elde ettiği sonuç, kan numunesini gönderen şahsa (doğum kliniğindeki hekim, ebe) birkaç gün içerisinde yazılı olarak bildirilir. Bu şahışüpheli bulgu olması halinde anne ve babaya haber verir. Acil durumlarda tarama laboratuvarı numuneyi gönderen şahsa ulaşılamaması halinde doğrudan çocuğun anne ve babasıyla da telefonla irtibata geçer. Bundan dolayı lütfen test kartına, doğumdan sonraki günlerde size ulaşabileceğimiz telefon numaranızı ve adresinizi yazınız. Erken teşhis ve tedavi sadece anne ve baba, hastaneden, çocuk doktoru ve tarama merkezinin zaman kaybı olmadan el ele beraber çalışması ile mümkündür.

Test sonucu ne anlama gelir?

Tarama testinde elde edilen sonuç, henüz kesin bir tıbbi teşhis değildir. Bu test sonucu ile ya tetkik edilen istenen hastalıkların var olmadığı tespit edilebilir ya da böyle bir hastalık şüphesi olduğu takdirde ikinci bir tetkik muayenesinin zorunlu olduğu, yani testin tekrarlanması gerektiği saptanabilir. Ancak testin tekrarlanması sadece hastalık şüphesinde değil, örneğin kan numunesinin optimal ya da yeterli alınamamış olmasından dolayı da gerekli olabilir.

Tespit edilen hastalıklar tedavi edilebilir mi?

Sözü geçen bütün metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları doğuştan berivardır ve ömürboyu kalıcıdır. Ancak doğuştan olan bu hastalıkların olumsuz etkilerini, zamanında ve erken uygulanan tedaviyle bütünüyle yok etmek veya en azından hafifletmek mümkündür. Butedavi, hastalığın çeşidi-ne göre özel bir perhiz ve/veya ilaç kullanımını içermektedir. Çocukluk dönemi metabolizmal ve hormon hastalıklarıyla ilgilenen uzmanlar, hastalık şüphesi veya hastalığın teşhisi durumunda danışman ve yardımcılarıyla sizinle çalışacaklardır.

Verilerin toplanması ve işlenmesi

Heidelberg Üniversitesi'nin Çocuk ve Genç Yaştaki Hastalar Kliniği Yenidoğan Tarama Merkezi'ne gönderilen test kartı, çocuğunuzla ilgili veriler içermektedir. Çocuğun adının yanı sıra (bu test sonuçlarının doğru olarak ilişkilendirilmesi için son derece önemlidir) tahlil sonuçlarını doğru değerlendirebilmemiz için çocuğun doğum tarihi ve hangi hamilelik haftasında dünyaya geldiğini bilmemiz gerekmektedir. Test kartında ayrıca sizin adınız, adresiniz ve telefon numaranız da istenmektedir. Bu, ender olarak da görülse, size acil bir durumda ulaşabilmemiz için gereklidir. Çocuğunuza ait kişisel verilerle sizin test kartına yazdığınız veriler, Heidelberg Yenidoğan Tarama Merkezi'ndeki bilgisayarda saklanacaktır. Bu verilerin saklanma süresi 10 yıldır. Bu bağlamda tıbbi bir bulgu söz konusu olup, hekim mesleğinin gereksinimlerine göre bu bulgunun 10 yıl saklanması gerekmektedir. Yenidoğan Tarama Merkezi çalışanlarından sadece konuyla ilgili olup görevleri kapsamında bu verilere ihtiyaç duyanların bahse konu verilere erişebileceklerinden emin olabilirsiniz. Sözü geçen veriler on yıl sonra silinecektir. Size ait verilerle çocuğunuza ait veriler ve kan numuneleri, yukarıda belirtilenden başka amaçlarla kullanılmayacak veya değerlendirilmeyecek olup, yetkisi olmayan üçüncü şahıs ve kuruluşlara da aktarılmayacaktır.

Aşağıda belirtilen sorumlu kişiden çocuğunuzun kayıt altına alınmış verileri ile ilgili bilgi alma hakkına sahipsiniz. Bunun yanı sıra hatalı verilerin düzeltilmesini, verilerin silinmesini ya da işlenmesinde kısıtlamalar konulmasını talep edebilirsiniz.

Yenidoğan tarama testi kapsamında bireysel verilerin toplanmasından sorumlu kişi:

Prof. Dr. med. Prof. h.c. mult. (RCH) Georg F. Hoffmann

Tel.: 06221 56-4002

E-Mail: georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de

Yenidoğanlarda yapılan tarama testleri ile teşhis edilmek istenen hastalıklar

Adrenogenital sendrom (AGS)

Böbrek üstü bezinin hormon üretiminde gösterdiği bir bozukluktur. Kız çocuklarında erkeksi bir görünüme neden olur. Tuz kaybı nedeniyle ölümle sonuçlanabilen bir hastalıktır. Tedavi hormon vermekle uygulanır. Prognozu iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:10 000).

Akçağaç şurup hastalığı

Amino asitlerinin yıkımında görülen bir bozukluktur. Hastayı komaya sürükleyen, ölümle sonuçlanabilen, zihinsel özürllülüğe yol açan bir hastalıktır. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır. Prognozu çoğunlukla iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:200 000).

Biyotinidaz eksikliği

Biyotin vitamininin işlenmesinde görülen bir bozukluktur. Cilt bozukluklarına, metabolik krizlere, zihinsel özürllülüğe yol açabilen ve ölümle sonuçlanabilen bir hastalıktır. Tedavi Biyotin verilmesiyle uygulanır. Prognozu çok iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:80 000).

Karnitin metabolizması bozuklukları

Yağ asitlerinin yıkımında görülen bozukluklardır. Metabolik krizlere ve komaya yol açabilen, ölümle sonuçlanabilen bir hastalıktır. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır. Prognozu çok iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:100 000).

Galaktozemi

Süt şekeri olan galaktozun işlenmesinde görülen bir bozukluktur. Körlük, bedensel ve zihinsel özürllülük, karaciğer yetmezliği, ölüm gibi sonuçlara yol açabilir. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır. Prognozu çoğunlukla iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:40 000).

Glutarik asidüri tip 1

Amino asitlerinin yıkımında görülen bir bozukluktur. Ani metabolik krizler sonucu kalıcı hareket bozuklukları görülür. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır. Prognozu çoğunlukla iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:120 000).

Hipotireoz

Tiroid bezinin kalıtsal fonksiyon bozukluğudur. Zihinsel ve bedensel gelişimde ağır bozukluklar görülür. Tedavi hor-

mon vermekle uygulanır. Prognozu çok iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:4 000).

İzovalerik asidemi

Amino asitlerinin yıkımında görülen bir bozukluktur. Zihinsel özürllülüğe ve komaya yol açabilir; ölümle sonuçlanabilir. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır. Prognozu çok iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:50 000).

LCHAD, VLCAD eksikliği

Uzun zincirli yağ asitlerinin yıkımında bozukluk: Metabolik krizler, koma, kas ve kalp kaslarının zayıflığına yol açabilen ve ölümle sonuçlanabilen bir hastalıktır. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır ve açlık periyotlarının önlenmesine çalışılır. Prognozu çoğunlukla iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:80 000).

MCAD eksikliği

Yağ asitlerinden enerji kazanmada görülen bir bozukluktur. Kan şekerinin düşmesi, koma ve ölümle sonuçlanabilen bir hastalıktır. Tedavi olarak açlık periyotlarının önlenmesiyle yapılır. Prognozu çok iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:10 000).

Fenilketonüri

Fenilalanin amino asidinin işlenişinde olan bir bozukluktur. Tedavi edilmezse zihinsel özürllülüğe yol açar. Tedavi olarak özel bir perhiz uygulanır. Prognozu çok iyidir (sıklığı: yenidoğanlarda 1:10 000).

Tirozinemi tip I

Tirozin amino asidinin yıkımında meydana gelen bir bozukluk olup, tedavi edilmediği takdirde doğumdan sonraki ilk günlerde karaciğer yetmezliği (sarılık ve kanama diyatezi), böbrek fonksiyon bozuklukları ve nörolojik krizlere sebebiyet verebilir. Tedavi ilaç (Nitisinon) ve az proteinli perhiz ile uygulanır. Prognozu iyidir. (sıklığı: yenidoğanlarda 1:135 000).

Not

Zamanında uygulanan tedavi yukarıdaki hastalıkların her birinde hastalığın sonuçlarını bütünü ile önleyemez. Ancak vakit kaybetmeden uygulanacak tedavi, vakaların büyük bir çoğunluğunda hastalıktan muzdarip çocuğun normal bir gelişim göstermesini mümkün kılar.

Verilerin toplanması ya da veri güvenliği ile ilgili gerekliliklerin yerine getirilmesi hakkında kliniğin veri güvenliğinden sorumlu kişisi ile iletişime geçebilirsiniz:

Datenschutzbeauftragter Universitätsklinikum Heidelberg
Im Neuenheimer Feld 672, 69121 Heidelberg
E-Mail: Datenschutz@med.uni-heidelberg.de

Yasaya aykırı bir veri işlemi söz konusu olduğunda, aşağıda belirtilen gözlem merkezine şikayette bulunma hakkına sahipsiniz:

Der Landesbeauftragte für den Datenschutz und die Informationsfreiheit Baden-Württemberg
Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart
Königstraße 10a, 70173 Stuttgart

Tel.: 0711 615541-0, Fax: 0711 615541-15

E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de

Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Arta kalan kan numunesi

Üzerinde arta kalan kan numunesi bulunan test kartları 3 ay boyunca saklanır ve bu süre sonunda imha edilir.

İtiraz hakkı

Yeni doğan tarama testlerine katılım gönüllüdür. Bu bağlamdaki muvafakat beyanınızı her an geri çekebilirsiniz. Böyle bir durumda mevcut test kartları imha edilir, bilgisayarlarındaki kişisel verilere erişim engellenir.

Yenidoğan kistik fibrozis tarama testi

Doğuştan metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları tarama testi ile eş zamanlı olarak kistik fibrozis tarama testi sunulmaktadır. Bu testin amacı, kistik fibrozis tanısının erken konulması ve böylece olabilecek en erken zamanda tedaviye başlanıp hasta olan çocukların yaşam kalitesi ve ortalama yaşam süresini iyileştirmektir. Kistik fibrozis tarama testi genetik tetkik yasasının (Gendiagnostikgesetz) öngördüğü belli kurallara bağlıdır. Sonraki bölümlerde bulacağınız bilgiler, doktorunuz ile yapacağınız açıklayıcı görüşmeye hazırlanmanızı sağlayacaktır.

Kistik fibrozis nedir?

Kistik fibrozis, yaklaşık 3 300 çocuktan birinde görülen, kalıtsal bir hastalıktır. CFTR geninde görülen bir değişiklik, salgı bezlerindeki tuz değişiminde bozukluğa yol açar. Bu solunum yollarıyla diğer organlardaki salgıların fazla koyu yapışkan nitelik kazanmasına ve bu organların devamlı enfekte olmasına yol açar. Hastalığın şiddeti genetik değişikliğe bağlı olarak farklı olabilir. Çoğunlukla pankreas bezinin işleyişi olumsuz etkilenir. Çocukların kilo alması ve büyümeleri geri kalır. Ağır seyirli durumlarda solunum yollarının devamlı enfekte olması sonucu akciğer fonksiyonlarında ciddi bozukluklar görülebilir.

Kistik fibrozis nasıl tedavi edilebilir?

Kistik fibrozis hastalığını tamamen iyileştiren bir tedavi şu anda bulunmamaktadır. Ancak hastalığın belirtileri çeşitli tedavi yöntemleri ile iyileştirilebilir ya da hafifletilebilir. Böylelikle kistik fibrozis hastalarının ortalama yaşam süresi devamlı bir şekilde artmıştır. Tedavi inhalasyon terapileri, fizik tedavi, yüksek kalorili özel bir beslenme ve ilaçlardan oluşmaktadır. Ayrıca kistik fibrozis alanında uzman merkezlerde düzenli kontrol muayenelerinin yapılması, erken ortaya çıkan değişikliklerin doğru zamanda tedavi edilebilmesi için çok önemlidir.

Kistik fibrozis tarama testi neden faydalıdır?

Kistik fibrozis tarama testi erken teşhis konulmasını mümkün kılar. Tedaviye erken başlanması, hastalığı olan çocukların vücutsal gelişimini iyileştirebilir. Böylece daha uzun ve daha sağlıklı bir yaşam sürme olasılığı da artar.

Kistik fibrozis tarama testi nasıl yapılır?

Kistik fibrozis tarama testi için genellikle fazladan kan alınması gerekmemektedir. Bu tarama testi, metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları tarama testi ile eş zamanlı ve alınan aynı örneği ile yapılmaktadır. Test için ayak topuğundan veya toplardamardan birkaç damla kan alınarak, özel kuru kan damlası kartının üzerine damlatılır ve bir tarama merkezine gönderilir.

O merkezde ilk olarak immun reaktif Trypsin enzimi (IRT) ölçülür. Ölçülen değerin yüksek çıkması halinde aynı kan örneğinde pankreatik-associated protein (PAP) ölçümü yapılır. İkinci test sonucunda yüksek çıkması durumunda bir DNA testi ile kistik fibrozis hastalığında en sık görülen genetik değişiklikler tetkik edilir. Bir yada iki genetik değişiklik saptanması halinde tarama test sonucunun kontrol edilmesi gerekir. İlk testin (IRT) bulgusunun şüpheli olması, tarama testinin kontrol edilmesi için yeterli gerekçe oluşturur ve diğer testler uygulanmaz. Farklı test aşamalarının birlikte uygulanması, sonuçların mümkün olan en yüksek netlik ve güvenilirliğe sahip olmasını sağlar. Çok nadir olmakla birlikte yine de bir çocuğun kistik fibrozis hastalığı olması ve bu erken tanı tetkikinde tespit edilememesi söz konusu olabilir.

Genetik tetkik yasasında (Gendiagnostikgesetz) belirtilen şartlara göre yenidoğan kistik fibrozis tarama testi öncesi de bir doktor tarafından bilgilendirme yapılması zorunludur. Doğumun bire bir tarafında yapılması halinde, kistik fibrozis tarama testi çocuğunuz 4 haftalık oluncaya kadar olan sürede bir doktor tarafından yapılabilir; örneğin U2 muayenesinde. Bu koşullarda yeni bir kan örneğinin alınması gerekir. Kistik fibrozis tarama testinden farklı olarak doğuştan metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları tarama testinin ideal koşullarda doğumdan sonraki ilk 72 saat içinde yapılması gerekmektedir; çünkü bahsi geçen birçok hastalıkta kistik fibrozisin aksine vakit kaybetmeden tedaviye başlanması belirleyici bir faktördür.

Çocuğunuzun kan numunesi 3 ay boyunca saklanıp bu süre sonunda imha edilir.

Tarama testinin sonucu hakkında nasıl bilgilendirileceksiniz ve sonrasında ne olacak?

Laboratuvar kan örneğini gönderen şahsa (doktor) 14 gün içinde sonucun kontrol edilmesi gerekip gerekmediğini ya da normal olup olmadığını bildirir. Normal sonuç hakkında sadece özellikle talep etmeniz halinde bilgilendirilirsiniz. Kontrol edilmesi gereken bir sonuç olması durumunda, kan örneğini gönderen kişi sizinle irtibat geçip sizi uzmanlaştırmış bir kistik fibrozis merkezine yönlendirecektir. Kontrol edilmesi gereken bir sonuç olması çocuğunuzun kistik fibrozis hastası olduğu anlamına gelmez. Kontrol edilmesi gereken bir test sonucu olan beş çocuktan sadece biri gerçekten kistik fibrozis hastalığına sahiptir. Ancak kalıtsal taşıyıcı olma olasılığı yüksektir. Kalıtsal taşıyıcılar sağlıklı bireyler olmakla birlikte taşıdıkları genetik değişikliği sonraki kuşaklara aktarabilirler. Her koşulda size test sonucu hakkında detaylı bilgi edinebilmeniz için genetik danışmanlık sunulacaktır.

Kistik fibrozis konusunda uzmanlaştırmış merkezde öncelikle bir onay testi yapılacaktır. Bu normalde teriyle yapılan bir testtir. Sonraki aşamalar sizinle konuşulacaktır. Teriyle yapılan bu test tehlikeli değildir, acıya neden olmaz ve çocuğunuz için bir sıkıntı oluşturmaz. Bu testin sonucu testten hemen sonra size iletilecektir. Muhtemelen başka tetkiklerin yapılması gerekir.

Çocuğunuz için karar veriyorsunuz

Kistik fibrozis tarama testine katılım gönüllüdür. Testin masrafı sağlık sigortası tarafından karşılanır. Testin sonuçları hasta-doktor gizliliği kurallarına tabidir ve izniniz olmadan üçüncü bir kişiye iletilemez. Testi yapan laboratuvar sonuçları doğrudan, şüpheli bir sonuç olması halinde sizinle iletişime geçecek olan yetkili kişiye iletir. Muvafakat beyanınızı her an geri çekme hakkına sahipsiniz. Kistik fibrozis tarama testine katılıp katılmama kararı köklü ve sağlam bilgilere dayanarak verilmelidir. Sorularınızı doktorlarla konuşma olasılığınız hep bulunmaktadır.

Bahsi geçen kistik fibrozis üzerine aşamalı genetik testler, Robert Koch Enstitüsü'ndeki genetik tetkik komisyonu (Gendiagnostik-Kommission) tarafından desteklenmektedir.

Yenidoğan tarama testine muvafakat edildiğine dair beyan

Einwilligungserklärung Neugeborenencreening

Çocuğunuzda yenidoğan doğuştan metabolizmal hastalıklar/hormon bozuklukları ve kistik fibrozis tarama testinin yapılmasını istiyorsanız, lütfen bu sayfayı imzalayınız.

Çocuğun adı: _____

Name des Kindes

Doğum tarihi: _____

(veya etiket)

Geburtsdatum oder Klebeetikett

Yenidoğan tarama testi ile ilgili açıklamaları aldım ve yeterince bilgilendirildim.

Ich habe das Informationsmaterial zum Neugeborenencreening erhalten und bin ausreichend aufgeklärt.



Çocuğumunyenidoğandoğuştanmetabolizmalhastalıklar/hormonbozukluklarıvekistikfibrozistaramatestinetabitutulmasını ve bunun için gerekli bilgilerin iletilmesini kabul ediyorum.



Ich bin mit der Durchführung des Neugeborenencreenings auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen und Mukoviszidose bei meinem Kind und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden.

Yenidoğan tarama testinde şüpheli bir bulgu olması halinde, ilgili merkezin Heidelberg Tarama Merkezi'ne tetkikler tamamlanıncaya kadar veri aktarımında bulunulmasını kabul ediyorum. (Datenübermittlung Tracking)



Für den Fall, dass sich ein abklärungsbedürftiger Befund des Neugeborenencreenings ergibt, bin ich mit der Datenübermittlung durch das weiterbetreuende Zentrum an das Screeningzentrum Heidelberg bis zur Abklärung der Befunde einverstanden (Datenübermittlung Tracking).

İkinci bir muayenenin en geç _____ (tarihine kadar) gerekli olduğu konusunda bilgilendirildim. (İkinci bir muayene sadece çok az sayıda çocukta gerekli olmaktadır).



Ich wurde über die Notwendigkeit einer Zweituntersuchung bis spätestens (Datum) aufgeklärt. (Eine Zweituntersuchung ist nur bei wenigen Kindern notwendig.)

Çocuğumun yenidoğan tarama testine tabi tutulmasını reddediyorum. Çocuğum için ortaya çıkabilecek muhtemel negatif sonuçlar (çocuğun özürlü olmasının ve ölümüne yolaçabilecek mahiyette teşhis edilmemiş bir hastalık) hakkında aydınlatıldım.



Ich lehne das Neugeborenencreening für mein Kind ab. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind hingewiesen (unentdeckte Krankheit, die zu Behinderung und Tod führen kann).

Tarih, ad ve soyadı, çocuk üzerinde velayet hakkına sahip şahıslardan en az birinin imzası
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

Tarih, ad ve soyadı, bilgilendiren doktorun imzası (§ 8 Abs. 1 GenDG yasasına göre)
Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß § 8 Abs. 1 GenDG

Eğer çocuğunuzda belirli tetkiklerin yapılmasına izin vermek istiyorsanız, lütfen arka sayfadaki muvafakat beyanını doldurunuz ve imzalayınız.

Wenn Sie nur einzelne Untersuchungen bei Ihrem Kind durchführen lassen wollen, füllen Sie bitte die Erklärung auf der Rückseite aus und unterschreiben dort.

Bu muvafakat beyanı kan örneğini gönderende kalır.

Yenidoğan tarama testinin kabulü ya da belirli bölümlerinin reddi yenidoğan tarama testinin filtre kağıdındaki öngörülen yerlerde belirtilmelidir.

Diese Einverständniserklärung verbleibt beim Einsender der Probe. Die Zustimmung zum Neugeborenencreening bzw. Ablehnung einzelner Teilbereiche des Screeningprogrammes muss auf der Filterpapierkarte für das Neugeborenencreening in den vorgesehenen Feldern vermerkt werden.



Eğer tarama testindeki bütün tetkikleri kabul ediyorsanız lütfen arka sayfadaki muvafakat beyanını imzalayınız.
Sadece tarama programındaki bütün tetkikleri tamamen onaylamak istemiyorsanız bu sayfayı doldurunuz.

Çocuğun adı: _____

Name des Kindes

Doğum tarihi: _____

(veya etiket)

Geburtsdatum oder Klebeetikett

Yenidoğan doğuştan metabolizmal hastalıklar/hormon bozuklukları ve kistik fibrozis tarama testi hakkında bilgilendirildim. Çocuğum için tarama testinin belli bölümlerinin reddi halinde ortaya çıkabilecek muhtemel negatif sonuçlar hakkında aydınlatıldım.

Ich wurde über das Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten/Hormonstörungen und das Neugeborenencreening auf Mukoviszidose aufgeklärt. Ich wurde auf die möglichen negativen Folgen für mein Kind bei Ablehnung einzelner Teilbereiche des Neugeborenencreenings hingewiesen.

Ayrıştırıcı muvafakat beyanı

(Lütfen onaylandığınız her maddeyi imzalayınız)

Aşağıda belirtilen tetkiklerin yapılmasını ve bunlar için gerekli bilgilerin iletilmesini kabul ediyorum:

Ich bin mit der Durchführung folgender Untersuchungen und der Übermittlung der hierfür vorgesehenen Angaben einverstanden:

☐ Yenidoğan doğuştan metabolizmal hastalıklar ve hormon bozuklukları tarama testi (sayfa 2-3)

Neugeborenencreening auf angeborene Stoffwechselkrankheiten- und Hormonstörungen (Seite 2-3)

Tarih, ad ve soyadı, çocuk üzerinde velayet hakkına sahip şahıslardan en az birinin imzası

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

☐ Yenidoğan kistik fibrozis tarama testi (sayfa 5-6)

Neugeborenencreening auf Mukoviszidose (Seite 5-6)

Tarih, ad ve soyadı, çocuk üzerinde velayet hakkına sahip şahıslardan en az birinin imzası

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

☐ Yenidoğan tarama testinde şüpheli bir bulgu olması halinde, ilgili merkezin Heidelberg Tarama Merkezi'ne tetkikler tamamlanıncaya kadar veri aktarımında bulunulmasını kabul ediyorum. (Datenübermittlung Tracking).

Für den Fall, dass sich ein abklärungsbedürftiger Befund des Neugeborenencreenings ergibt, bin ich mit der Datenübermittlung durch das weiterbetreuende Zentrum an das Screeningzentrum Heidelberg bis zur Abklärung der Befunde einverstanden (Datenübermittlung Tracking).

Tarih, ad ve soyadı, çocuk üzerinde velayet hakkına sahip şahıslardan en az birinin imzası

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift mind. eines/r Personensorgeberechtigten

Tarih, ad ve soyadı, bilgilendiren doktorun imzası (§ 8 Abs. 1 GenDG yasasına göre)

Datum, Name in Druckschrift, Unterschrift des aufklärenden Arztes gemäß § 8 Abs. 1 GenDG

Bu muvafakat beyanı kan örneğini gönderende kalır.

Yenidoğan tarama testinin kabulü ya da belirli bölümlerinin reddi yenidoğan tarama testinin filtre kağıdındaki öngörülen yerlerde belirtilmelidir.

Diese Einverständniserklärung verbleibt beim Einsender der Probe. Die Zustimmung zum Neugeborenencreening bzw. Ablehnung einzelner Teilbereiche des Screeningprogrammes muss auf der Filterpapierkarte für das Neugeborenencreening in den vorgesehenen Feldern vermerkt werden.