

## GENETİK RİSK DEĞERLENDİRME PAKETLERİ

### Ön Bilgilendirme

Uluslararası İnsan Genom Projesi 1990 yılında başlayıp 2003 yılında tamamlanmış, böylece insan DNA'sındaki genlerin bir haritasının çıkarılması amacına ulaşılmıştır. Projenin başladığı ve yürütüldüğü dönemdeki teknolojiyle çalışmaları yapmak çok daha zorken aradan geçen yıllarda teknoloji daha da gelişmiş, elektronik ve yapay zekanın tıp camiası ile çalışmaları artmaya başlamıştır. Genetik çalışmalar daha kolay ve mali olarak karşılanabilir hale gelmiştir.

Tıbbın bize bugün sunduklarıyla, insanlarda yaklaşık 20 bin 500 gen ve yaklaşık 100 bin protein olduğu bilinmektedir. Şu an bu genlerin yaklaşık 6-8 bin tanesinin hastalıklarla ilişkisi bilinmektedir. Diğer genlerin ve DNA'da gen dışı bölgelerin ne işe yaradığını anlayabilmek için ise çalışmalar devam etmekte, sürekli olarak Türkiye de dâhil dünyanın her yerinden çıkan yayınlar takip edilmekte, tanımlanan yeni genler de araştırmalara katılmaktadır.

Genetik biliminin bu hızlı ilerleyişi, ileride kanser dâhil birçok hastalığın tedavisinin genetik yöntemlerle yapılacağını öngörmemizi sağlamaktadır. Şimdiden bir genetik hastalık şüphesi geliştiğinde hastada ilgili gen üzerinde çalışılmakta, moleküler yöntemlerle tanı konulduktan sonra kişiye özel şekilde (personalized medicine) tedavisi planlanmaktadır. Hatta ailede başka kimlerin risk altında olduğu da değerlendirilerek hastalığın soylar arası geçişi ve tekrarının önlenmesine yönelik öneriler hastayla paylaşılabilir.

Bugün tüm dünyada konuşulursa genetik biliminin “önleyici/koruyucu tedaviler” yönünden bize sağlayabilecekleridir. Bir hastalığı henüz ortaya çıkmadan bilebilmek, acil durumlarda zamanla yarışırken genetik yatkınlıklarımızı hekimlerin bilgisine derhal sunabilmek artık mümkündür. Eşler evlilik öncesinde bir genetik test yaptırarak gebelikte bebek ve anne yönünden olası riskli durumları tespit edilebilecek ve bundan korunma yolları henüz risk gerçekleşmeden geliştirilebilecektir. Son yıllarda ailelerin mücadelesiyle toplumda da bilinirliği artan ve eşlerin genetik yatkınlığı sonucu bebekte oluşabilen SMA hastalığı ve bu hastalığın tanısı için geliştirilen evlilik öncesi testler genetik biliminin koruyucu tedaviler yönünden sağladığı katkının bir örneğidir. SMA gibi toplumdan topluma taşıyıcılık oranları değişen ancak Türkiye gibi akraba evliliğinin yaygın olduğu ülkelerde sıklıkla görülebilen başka binlerce genetik nadir hastalık türü bulunmaktadır. Genetik biliminin bize bu hastalıkların erken tanısında sağladığı imkan insan yaşamının korunması ve geliştirilmesinde çığır açıcı niteliktedir.

Elbette mevcut tıbbi bilgilerimizle, genetik testler sonucunda olası tüm hastalıkları tespit edebilmemiz ya da sonrasında bunların tedavi edilebilmesi mümkün olamamaktadır. Asistans şirketimiz INTERGEN Genetik ve Nadir Hastalıklar Tanı Araştırma ve Uygulama Merkezi aracılığı ile size sunacağımız hizmet, NHS( National Health Service) ve ACMG (American College of Medical Genetics) verilerinin de dahil olduğu geniş bir literatür çalışması sonucunda oluşturulan gen panelleriyle testler yapmak, bu panellerde tespit edilebilen patojenik veya yüksek olasılıkla patojenik değişiklikleri raporlamaktır. Böylelikle amacımız, yatkınlığınızın olabileceği, ileride bulguları ortaya çıkabilecek veya altsoyunuza geçebilecek tıbbi durumlarınızla ilgili tıp biliminin imkanları dahilinde sizleri bilgilendirmektir.

### Temel Genetik Risk Değerlendirme Paketi

Toplumda sık görülen ve tespit edildiğinde tedbir alınarak kişinin yaşayabileceği olası sorunları azaltan genetik hastalık değerlendirmelerini içeren pakettir. “Genetik risk analiz paketi” sık görülen ailesel kanser yatkınlıkları, sık görülen kalp kası ve kalp damar hastalıkları, bazı kalp ritim bozuklukları, bazı metabolik hastalıklarla ilişkili genleri içermektedir.

Uygulanacak Test	Kim Yaptırabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
Tüm Ekzom Sekanslama	• Tüm Toplum	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sık görülen ailesel kanserler</li><li>• Sık görülen genetik kalp hastalıkları</li><li>• Sık görülen metabolik hastalıklar</li></ul>	101

### Ailesel Kanser Risk Değerlendirme Paketi

Kanser tanısı alan kişilerin %15'i ailesel kanserlerdir. Ailesel kanserlerde tedavi algoritmaları ve kişinin yeni kanserlerden korunması için alınması gereken tedbirler farklıdır. Ailesel kanserlerde ailenin diğer bireyleri de risk altındadır. Bu nedenle hem tedavi yönlendirmek hem de ailedeki diğer kişilerin korunmasını sağlayabilmek için ailesel kanser tanısı büyük önem taşımaktadır. Tüm kanser tanısı almış kişilerin ister aktif olarak kanser tedavileri devam etsin ister geçmişte kanser yaşamış olsun mutlaka bu testleri yaptırmaları gerekir. Bunun haricinde ailesinde kanserli bireyler olan kişiler kendi kanser risklerini azaltmak üzere bu testleri yaptırmalıdır.

Uygulanacak Test	Kim Yaptırabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
Tüm Ekzom Sekanslama	• Tüm Toplum	<ul style="list-style-type: none"><li>• Genişletilmiş ailesel kanser riski</li><li>• Kanser tedavisini etkileyen ailesel kanserler</li></ul>	257

## Gebelik Öncesi Genetik Risk Değerlendirme

Gebeliklerde bazı genetik hastalıklar nedeniyle annenin ve bebeğin oluşabilecek risklerinin değerlendirilmesi gerekir. Bu risklerin değerlendirilmesi halinde gerekli tedbirler alınabilir. Özellikle bu testlerin gebelik öncesi yapılması halinde gebelikten önce hastalığın oluşmasını engelleyecek tedbirler alınabilir. Bu risklerin birçoğu yapılacak muayene ve alınacak bilgilerle tespit edilebilir hastalıklar değildir. Hayati riske neden olabilen hastalıklardır. Doğacak bebeğin bedensel veya zihinsel engellerine neden olabilecek ya da organlarında önemli sorunlara neden olabilecek hastalıklardır. Paket içeriğinde ek olarak toplumda sık görülen ve gebeliklerde yüksek riske neden olan başka yollarla tespit edilmesi mümkün olmayan ancak yapılacak ekzom analizi ile tespiti mümkün olmayan hastalıklar da bu çalışmaya eklenmektedir.

Uygulanacak Test	Kim Yaptırabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
<ul style="list-style-type: none"><li>Tüm Ekzom Sekanslama</li><li>DMD</li><li>SMA</li><li>21 Hidroksilaz</li><li>Alfa Talasemi</li><li>Frajil-X</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Gebelik planlayanlar</li><li>Özellikle akraba evliliği yapanlar</li><li>Her iki eşten kan alınmaktadır</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Annenin gebelik risklerinin değerlendirilmesi</li><li>Gebelikte bebeğin hastalık risk değerlendirilmesi</li></ul>	4480

## Yenidoğan Genetik Risk Değerlendirme Paketi

Yenidoğan bebeklerde bazıları doğar doğmaz bulgu vermeyen ancak hayati riske neden olan veya hayat boyu yaşam kalitesini olumsuz etkileyebilecek ve birçok organı ilgilendirebilecek hastalıklar gözlenebilir. Bu hastalıkların birçoğu tanısı oldukça zor hastalıklar olup ancak bir genetik analiz ile tanısı konulabilir. Tanısı konulduğu zaman bunların önemli bir kısmında tıbbi tedavi yapmak mümkündür. Hastaların hayat kalitesi üzerinde olumlu etkileri vardır ve tanı konulmadığı takdirde ailenin ve bebeğin hayatının önemli bir kısmını hastanede geçirmesine neden olabilen hastalıklardır.

Uygulanacak Test	Kim Yaptırabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı	
Tüm Ekzom Sekanslama	<ul style="list-style-type: none"><li>Tüm yenidoğan bebekler</li><li>Tüm 2 yaş altı bebekler</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Kanama eğilimi</li><li>Kan hastalıkları</li><li>Kemik kırılabilirliği</li><li>Gelişme geriliği</li><li>Kalp hastalıkları</li><li>Karaciğer dalak büyüklüğü</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Hipotoni</li><li>Cilt hastalıkları</li><li>Metabolik hastalıklar</li><li>İmmun sistem hastalıkları</li><li>İskelet hastalıkları</li><li>Epilepsi riski</li></ul>	5079

## Covid-19 Genetik Risk Değerlendirme Paketi

Covid-19 son yıllarda hayatımızı tamamen değiştirmiş ve maalesef çok sayıda sevdiğimizi kaybetmemize yol açmıştır. Kayıplar yanında hastalığı geçirdikten sonra da birçok kişide çok uzun süren sıkıntılar olabilmekte yine bazı kişiler hastalığı çok hafif geçirirken bazı kişilerde hastalık çok ağır seyretmektedir. Bunların hiçbirisi tesadüfi değildir. Hepsinde genetik faktörlerin etkisi bulunmaktadır. Bu panelde özellikle Covid-19'un ağır geçirilmesine neden olabilecek ve ileriki hayatınızda da takip ve tedavisi gerekebilecek bazı hastalıkların tanısı araştırılacaktır. Bazı genetik hastalıklar ileride başka enfeksiyon hastalıklarının şiddetli seyretmesine ya da tıbbi sorunlara sebep olabilir.

Uygulanacak Test	Kim Yaptırabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
Tüm Ekzom Sekanslama	<ul style="list-style-type: none"><li>Tüm Toplum</li><li>Covid-19'u Ağır Atlamış Olanlar</li><li>Ailesinde Covid-19 nedeniyle kayıp yaşayanlar</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>İmmunolojik hastalık genleri</li><li>Pıhtılaşma mekanizması genleri</li><li>Hastalık seyrini etkileyen diğer genler</li></ul>	543

## Obezite ve Diyabet Risk Değerlendirme Paketi

Obezite ve diyabet dünyanın en büyük sağlık sorunlarından birisidir. Hastaların önemli bir kısmında birlikte görülen bu iki sorun bazı hastalarda sadece obezite veya sadece diyabet şeklinde gözlenebilir. Bu sorunlara yol açan hastalıkların önemli bir kısmı genetik hastalıklardır ve takip tedavi algoritmaları farklılık göstermektedir. Doğru tanı almayan hastalarda uzun vadede başka sorunlarla karşılaşma olasılığı fazladır. Bu nedenle bu uzun vadeli hastalıkta kişinin hayatı boyunca doğru tedavileri almasını sağlayabilmek için diyabetin ve obezitenin sebeplerinin araştırılması gereklidir.

Uygulanacak Test	Kim Yaptırabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
Tüm Ekzom Sekanslama	<ul style="list-style-type: none"><li>Tüm toplum</li><li>Obezitesi olanlar</li><li>Diyabeti olanlar</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Obezite genleri</li><li>Diyabet risk genleri</li><li>MODY genleri</li><li>Monogenetik diyabet genleri</li></ul>	196

## Anemi Genetik Risk Değerlendirme Paketi

Anemi yani kansızlık toplumda özellikle kadınlarda oldukça sık görülen bir hastalıktır. Bunun yanında ülkemizde talasemi hastalığının taşıyıcılığı oldukça yaygındır. Anemilerin çok sayıda çeşidi vardır. Eğer aneminin tam sebebi belirlenemezse hayat boyu yanlış ve gereksiz tedaviler uygulanır. Bunun yanında hastalıkta ortaya çıkabilecek safra kesesi sorunları, bazı kanser eğilimleri gibi diğer hastalıklar gözden kaçmış ve tedbir alınamamış olur. Bunun yanında gereksiz tedaviler alan bir grup hasta gözden kaçmaya devam eder. Bu nedenle her kronik hastalıkta olduğu gibi anemilerde de hastalığın tam sebebinin araştırılması ve anlaşılması büyük önem taşımaktadır.

Uygulanacak Test	Kim Yapılabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
Tüm Ekzom Sekanslama	<ul style="list-style-type: none"><li>Tüm toplum</li><li>Özellikle ailede ve kendisinde anemi olan bireyler</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Anemiye neden olan genetik hastalıklar</li></ul>	222

## Acil Servis ve Travma Risk Değerlendirme Paketi

Acil servislere başvuran ve travma yaşayan hastaların önemli bir kısmında acil servis şartlarında tanı konulması mümkün değildir. Acil serviste yapılan müdahalelerin doğru planlı olabilmesi ve hayati riskleri azaltmak için çok önemli genetik hastalıkların önceden tespit edilmiş olması büyük önem taşımaktadır. Ayıryetten bunların kişiye ve yakınlarına, acil durumlarda acil servis uzmanlarına iletilmek üzere verilmiş olması da çok büyük önem taşımaktadır.

Uygulanacak Test	Kim Yapılabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
Tüm Ekzom Sekanslama	<ul style="list-style-type: none"><li>Tüm Toplum</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>Acil servise başvurulduğunda veya travma sonrası tedaviyi etkileyen ve hayati riske neden olan hastalıklar</li></ul>	2357

## VIP Genetik Risk Değerlendirme Paketi

Kişinin ilk aşamada geniş bir analizinin yapılması ve ileride herhangi bir genetik etmenin rol oynadığı hastalıklarında sıklıkla ek bir analize gerek kalmadan veri analiz ile saatler ve günler içinde tanı alması veya tanı-tedavisine katkıda bulunan bir veriye sahip olmasını sağlar.

Bu panelde;

- Kişiyeye özgü tedavisi olan ve bu yöntemle tespit edilebilir hastalıklar
- Bu yöntemle tespit edilebilir ilaç hassasiyetleri ve ilaç doz ayarlama verileri
- Otoimmün hastalık riskine neden olan HLA analizleri
- 1-2 yıl içinde birden fazla gen ile kalıtılan (Poligenik hastalıklar) ile ilgili risk analizleri gibi analizleri yapma olanağı vardır.

Uygulanacak Test	Kim Yaptırabilir?	Yapılabilir Değerlendirmeler	Taranacak Gen Sayısı
<ul style="list-style-type: none"><li>• Tüm genom sekanslama</li><li>• Mitokondrial DNA dizi analizi</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Tüm Toplum</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Tüm paketler</li><li>• Kişinin bulgularına göre klinik değerlendirme</li><li>• İlaç dozlama ve risk analizi (farmakogenetik analiz)</li><li>• HLA bağımlı hastalıkların analizi</li></ul>	10.000 +

## Genetik Test Destekli Ferdi Kaza Hizmeti Detayları:

Genetik risk değerlendirme hizmeti, bir genetik hastalıktan şüphelendiğimizde o hastalık ile ilişkili genin çalışılması ve hastalık tanısının moleküler yöntemlerle konulmasından sonra o kişi için nasıl bir tedavi planlanacağı, ailede başka kimlerin risk altında olduğu, ailede bu hastalığın tekrar etmemesi için hangi yöntemlerin kullanılacağı konusunda hastanın bilgilendirilmesidir. Bu bilgilendirmeler dışındaki ikincil aşamalar poliçe kapsamında değildir.

Paket kapsamında yapılan testlerin hiçbir riski sıfıra indiremez, hastalığın tedavisini kapsamaz. Bu testler riski öğrenerek tıbbın sunduğu oranda riskleri olabildiğince azaltmaya yöneliktir.

Genetik tarama testleri ile hiçbir zaman tüm hastalıkları saptamak mümkün değildir. Genetik tarama testlerinin asistans şirketten kaynaklanmayan, hiçbir zaman tamamen giderilemeyen hata payı, testin yapıldığı tarih itibarıyla teknolojik yeterlilikler gibi nedenlerle tarama testleri sonucunda mevcut bazı hastalıkların saptanamaması mümkündür. Bu nedenle test sonucunda bir hastalığın tespit edilememesi mutlaka ilgili hastalığın var olmadığı anlamına gelmemektedir.

1. Genetik risk değerlendirme hizmeti sunulabilmesi için sigortalının kan örneğinin alınması gerekmektedir. Sigortalı kan örneğini asistans şirketin Mustafa Kemal Mahallesi, 2119. sokak No:5, 06510 Çankaya/Ankara/Türkiye adresinde bulunan genel merkezine gelerek verebileceği gibi asistans şirket tarafından yapılacak yönlendirme üzerine asistans şirketin anlaşmalı olduğu bazı sağlık kuruluşlarına da verebilir. Bu sağlık kuruluşlarının bilgilerine 0850 800 1999 numaralı telefondan ulaşabilir.

2. Sigortalının, kan örneği vermeden önce 0850 800 1999 numaralı telefondan randevu alması gerekmektedir. Sigortalının kan vermek üzere asistans şirkete veya anlaşmalı olunan sağlık kuruluşuna gitmek için yaptığı ulaşım, konaklama vs. tüm masraflar kendisine aittir.

3. Genetik risk değerlendirme hizmeti sunulmasından önce sigortalıdan, bu hizmete ilişkin bir aydınlatılmış onam formu alınması gerekmektedir. Söz konusu form, hem sunulacak hizmetin tıbbi olarak mahiyetini, amacını, olası sonuçlarını, hata payını ve risklerini hem de sigortalının kişisel verilerin korunması ve işlenmesine ilişkin süreçleri içermektedir. Sigortalı asistans şirketten veya anlaşmalı olunan sağlık kuruluşundan randevu alırken aydınlatılmış onam formunun da kendisine iletilmesini, böylelikle asistans şirketin genel merkezine gelmeden incelemesine imkan sağlanmasını talep edebilir.

4. Kan örneği ile aydınlatılmış onay formunun alınmasının ardından asistans şirket, sigortalının kendisine verdiği kan örneği üzerinde, işbu ferdi kaza sigortası poliçesi'nde belirlenen paket uyarınca gerekli genetik testleri yapacaktır. Çıkan sonucu raporlaştırarak doğrudan sigortalının kendisine veya sigortalının belirlediği bir 3.kişiye, sigortalının talep ettiği usule uygun şekilde gönderecektir. Asistans şirket hiçbir koşulda genetik risk değerlendirme hizmeti sonucunda oluşturulan raporu, bu kapsamda edinilen sağlık ve genetik verilerini HDI SİGORTA A.Ş. ile paylaşmamaktadır.

5. İşbu poliçe ile sunulan genetik risk değerlendirme paketi, sigortalıda tespit edilecek bir hastalığın veya hastalığa yatkınlığının tıbbi tanı, teşhis, tedavi ve takibini, buna ilişkin verilebilecek danışmanlığı içermemektedir. Genetik Risk Değerlendirme Hizmeti'nden yararlandıktan sonra sigortalının poliçe dışı bir hekim ya da sağlık kuruluşunda bir tetkik yaptırmasının gerekmesi veya İntergen tarafından önerilmesi halinde buna ilişkin masraflar sigortalıya aittir.

## DİĞER HÜKÜM VE KOŞULLAR

1. İntergen, bu poliçe ile üstlendiği destek hizmetini HDI SİGORTA A.Ş. adına sunmaktadır. HDI SİGORTA A.Ş.'nin, hangi sigortalılara bu poliçe kapsamında hizmet sunulduğu hakkında bilgi sahibi olabilmesi için asistans şirket, kendisine işbu ferdi kaza sigortası poliçesi ile başvuran kişilerin kimlik, iletişim ve poliçe bilgilerini HDI SİGORTA A.Ş.'ye iletmekte, HDI SİGORTA A.Ş.'de asistans şirket tarafından gerekli hizmetin sunulabilmesi için sigortalıların kimlik, iletişim, poliçe ve prim ödeme bilgilerini asistans şirkete iletmektedir. Ancak asistans şirket hiçbir koşulda sigortalıların genetik tarama testi sonuçlarını, sağlık ve genetik verilerini HDI SİGORTA A.Ş.'ye iletmemektedir.
2. Bazı durumlarda, genetik risk değerlendirme hizmeti alacak kişiden birden çok kez kan örneği alınması gerekebilmektedir. Bu halde asistans şirket sigortalıyı duruma ilişkin bilgilendirecek, sonraki kan örneği verme işlemleri de yukarıdaki koşullar dahilinde gerçekleştirilecektir.
3. Sigortalının Genetik Risk Değerlendirme Hizmeti'nden faydalanabilmesi için en fazla 85 yaşında olması gerekmektedir.
4. İntergen, sigortalıya ilişkin kişisel ve özel nitelikte tüm verileri gerekli teknik ve idari önlemleri alarak koruyacak, sır saklama yükümlülüğünü gözeterek gizliliklerini sağlayacak, yalnızca bu poliçede ve Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği'nde belirlenen amaçlarla sınırlı, bağlantılı ve ölçülü olmak üzere işleyecek, hukuka ve dürüstlük kurallarına uygun davranacak, hukuki saklama sürelerinin gerektirdiği ölçüde saklayacaktır.
5. Sigortalının, genetik risk değerlendirme hizmetinden faydalanmak üzere kan örneği vermemiş olması koşuluyla ve en geç poliçe başlangıç tarihinden itibaren ilk 1 ay içerisinde poliçeden cayma hakkı mevcuttur. Sigortalının genetik risk değerlendirme hizmetinden faydalanmak üzere kan örneği vermesinden veya 1 aylık sürenin geçmesinden sonra, sigortalının herhangi bir cayma ve/veya fesih hakkı bulunmayacaktır.