

Ebeveynler ve Bakım Verenler ile Gerçekleştirilen R14 Değerlendirme Anketi için Video dökümü

Ciddi düzeyde hasta olan bebekler veya çocuklar için hızlı ekzom dizileme testleri.

Hızlı ekzom dizileme testi nedir ve kimlere yöneliktir?

Hızlı ekzom dizileme, İngiltere’de NHS tarafından sunulan yeni bir testtir. Bu test, bir bebek veya çocuk ciddi seviyede hasta olduğunda ve nadir bir genetik rahatsızlığa işaret edebilecek belirtiler yaşadığında sunulmaktadır. Hızlı ekzom dizileme, çocuğun sağlık durumu için bir genetik neden aramaya yöneliktir. Bir test sunulan kişiler genellikle yenidoğan veya çocuk yoğun bakım ünitesinde bakım görenler olmaktadır. Göreceklere bakım ve tedavi açısından hızlı bir tanı koyulması oldukça önemli olabilir.



Genom ve ekzom nedir?

Genom, vücudun ‘talimat kılavuzudur’ ve DNA’dan oluşur. İnsan vücudunun oluşturulması, çalışması ve onarılması için gerekli bilgileri içerir. Genomumuz, dizileme adı verilen bir süreç ile ‘okunabilecek’ bir dizi kimyasal ‘harf’ içeren DNA’dan oluşur. Genlerimiz, talimat kılavuzundaki ‘kelimeler’ gibi düşünebileceğimiz belirli DNA seçkileridir. Her birimizde yaklaşık 20.000 gen vardır ve bunlardan her biri bir protein oluşturmak üzere özel bir talimat içerir. Proteinler, vücutta birçok farklı görevi yerine getiren büyük, karmaşık moleküllerdir. Bir gen içinde DNA’nın ekson olarak bilinen kod bölgeleri ve intron olarak bilinen kod dışı bölgeler bulunur. Ekzom, genomun eksonları içeren bölümüdür; genetik rahatsızlıkları açıklayan değişiklikler en sık olarak burada görülür. Ekzom, genomun küçük bir kısmı, yalnızca %2’sidir.



Hızlı ekzom dizileme testi nedir?

Hızlı ekzom dizileme testi, DNA’nın kodlama bölgelerindeki bir çocuğun rahatsızlığının nedeni olabilecek gen değişikliklerinin tespit edilmesi için gerçekleştirilen bir kan testidir. Genellikle, ‘üçlü’ ekzom testi adı verdiğimiz işlemi gerçekleştirmek üzere, etkilenen çocuk ve ebeveynlerin her ikisinden de örnek talep etmekteyiz. Bu, sağlık ekibinin hepimizde bulunan ve aile genelinde aktarılan zararsız değişiklikler ile genetik bir rahatsızlığa neden olabilecek değişiklikler arasındaki farkı tespit edebilmesini sağlar. Her iki biyolojik ebeveyn de genetik test için uygun olmadığında, test yalnızca bir ebeveyn ile gerçekleştirilebilir. Mümkün olduğunca hızlı bir şekilde tamamlandığı ve yorumlandığı için bu işlem hızlı test olarak adlandırılmaktadır.



Hızlı ekzom dizileme sonrasında ebeveynlere hangi sonuçlar verilebilir?

Test sonuçları üç hafta içinde çıkacaktır. Bir doktor, sonuçlar hakkında ebeveynler ve bakım verenler ile görüşecek ve sonuçların çocukları için ne anlama gelebileceğini anlamalarına yardımcı olacaktır.

Sonuçlar, genetik bir tanı niteliğinde olabilir:



Bir genetik rahatsızlık tanısı konulmuşsa, bu durum ebeveynler ve bakım verenlere çocuklarını neyin beklediği ile ilgili önemli bilgiler sağlayabilir. Bu, çocuğun bakımı hakkında verilecek kararlar konusunda da yardımcı olabilir. Bir çocuğa çok nadir olan ve doktorların hala hakkında bilgi edinmekte olduğu bir genetik rahatsızlık tanısı konulması mümkündür.

Herhangi bir bulgu elde edilemeyebilir:



Herkese bir tanı konulmayacaktır: bazı ebeveynler ve bakım verenlere testte çocuklarının rahatsızlığı ile ilgili genetik bir nedenin tespit edilmediği söylenecektir. Bu sonuç, genetik tanı olasılığını ortadan kaldırmaz; bunun nedeni ekzom dizilemesinin tüm genetik değişiklikleri tespit edememesi ve bazı genetik rahatsızlıkların nedeninin henüz tespit edilememiş olmasıdır.

Belirsiz bulgular elde edilebilir:



Bazı testlerde belirsiz bulgular edilecektir; böyle durumlarda bulunan gen değişikliğinin çocuğun hastalığında bir rol oynayıp oynamadığı net değildir.

Beklenmedik bulgular elde edilebilir:



Çok nadir olarak, testte çocuğun tıbbi rahatsızlığı ile ilgili olmayabilecek bir gen değişikliği de tespit edilebilir. Bu bulgu, yalnızca çocuk, ebeveyn ya da ebeveynler veya başka aile bireyleri için sağlık açısından önemli sonuçlar doğurabilecek olması durumunda ebeveynlerle paylaşılacaktır.

Araştırma çalışmamız, NHS'de hızlı ekzom dizilemenin nasıl sunulduğunu incelemektedir.

Çalışmanın finansmanı, Ulusal Sağlık Araştırmaları Enstitüsü tarafından sağlanmakta ve çalışma, Great Ormond Street Hastanesi'ndeki diğer hastaneler, Genetic Alliance UK ve Breaking Down Barriers ile birlikte çalışan araştırmacılar öncülüğünde yürütülmektedir.



Bu araştırma neden önemli?

İngiltere'de NHS kapsamında ulusal çaplı olarak ciddi düzeyde hasta bebekler ve çocuklara hızlı ekzom dizileme ilk defa sunulmaktadır. Bu testin hastalara yardımcı olan ve ebeveynler ile bakım verenleri destekleyen bir biçimde sunulduğundan emin olmamız için araştırma yapılması gerekmektedir. Çalışmada ayrıca İngiltere genelinde bu testin sunulmasının pratikte yol açtığı zorluklar incelenecektir

Araştırma neleri içeriyor?

1. Araştırma ekibi, ebeveynler ve bakım verenlere bir anket yapacaktır. Bu, ekibin ebeveynler ve bakım verenler için en önemli olan konuları araştırmaya odaklanmasına yardımcı olacaktır.
2. Ciddi düzeyde hasta oldukları dönemde çocuklarında hızlı ekzom dizilemesi işlemi gerçekleştirilen ebeveynler ve bakım verenlere bir anket yapılacak ve test hakkındaki düşünceleri sorulacaktır. Araştırmacılar, ebeveynler ve bakım verenlere aldıkları destek ve sunulan bilgiler hakkında ne düşündüklerini soracaktır.
3. Araştırmacılar, hızlı ekzom dizilemenin İngiltere genelinde nasıl uygulandığı ve daha fazla eğitim ihtiyacının bulunup bulunmadığını tespit etmek için sağlık çalışanlarına (doktorlar ve ebeler gibi) anket uygulayacaktır.
4. Araştırmacılar, İngiltere'nin dört bir yanındaki ailelerin teste erişimi olup olmadığını görmek için 12 aylık bir süreçte yapılan testleri inceleyecektir. Araştırmacılar, testin çocukların gördüğü bakımda değişikliği beraberinde getirip getirmediğini ve başka bir etki yaratıp yaratmadığını inceleyecektir.
5. Araştırma ekibi, bulguların hepsini bir araya getirecek ve testin ileride nasıl sunulması gerektiği ile ilgili önerilerde bulunacaktır.

Ebeveynler ve bakım verenler araştırma çalışmasına nasıl müdahil oluyor?

Araştırmacılar, ebeveynler ve bakım verenlerin çalışmaya her yönden müdahil olmasını istemektedir. Bunu yapmak için:

- Anketler ve sorular yoluyla ebeveynler ve bakım verenlerden bilgi toplarlar
- Çalışma süresince ulusal hasta kuruluşlarının temsilcilerinin yanı sıra ebeveynler ve bakım verenlerin de çalışma için tavsiyelerde bulunmasını sağlarlar ve
- Önem seviyesinin en yüksek olduğunu düşündükleri sorunları ele alabilmek için araştırma ile ilgili önerilerin geliştirilme sürecine ebeveynler ve bakım verenleri dahil ederler.

Çalışma hakkında daha fazla bilgi edinmek ve görüşlerinizi paylaşmak için daha fazla fırsat elde etmek üzere lütfen Genetic Alliance UK web sayfasını ziyaret edin veya araştırma ekibi ile temasa geçin.

Anket tanıtımı

Genetik, nadir ve/veya tanı koyulmamış bir rahatsızlığı bulunan bir çocuğun ebeveyni ya da bakım vereni misiniz?

NHS'de ciddi düzeyde hasta çocuklara hızlı ekzom dizileme testlerinin nasıl sunulduğu ile ilgili araştırmamızı şekillendirmemize yardımcı olur musunuz?

Lütfen anketimizi tamamlayın <https://redcap.slms.ucl.ac.uk/surveys/?s=EDCL3JXLH7CL3X3R>

Buradan daha fazla bilgi edinebilirsiniz: <https://geneticalliance.org.uk/>

Anketi bir çevirmen yardımıyla telefonla tamamlamak isterseniz lütfen araştırma ekibiyle iletişime geçin.

