

## GENLER *ENPP1* VE *ABCC6* İÇİN GENETİK TESTİ YÜRÜTMEK ÜZERE OLUR FORMU

Hastanın Adı: \_\_\_\_\_ Hastanın Doğum Tarihi: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
G G A A A Y Y Y Y

- Giriş:** Doktorunuzun *ENPP1* ve/veya *ABCC6* genlerindeki mutasyon veya değişken olarak da adlandırılan değişiklikler için sizi test etmek istemesinden dolayı bir araştırma çalışmasına katılmak üzere davet edilmektesiniz. *ENPP1* genindeki değişiklikler, Bebeklik Dönemi Yaygın Arteriyel Kalsifikasyonu Tip 1 veya bebeklikte GACI ve/veya bebeklik dönemi sonrası Otozomal Resesif Hipofosfatemik Rikets Tip 2 (ARHR2) olarak adlandırılan Ektonükleotit Pirofosfataz/Fosfodiesteraz 1 (*ENPP1*) Eksikliğine neden olabilir. *ABCC6* genindeki değişiklikler, bebeklerde GACI Tip 2 olarak adlandırılan bir rahatsızlık olan ATP bağlayıcı kaset subfamilya C üyesi 6 (*ABCC6*) Eksikliğine neden olabilir. Genetik testi yaptırmayı isteyip istemediğinize karar verebilirsiniz: başka bir ifadeyle, bu tamamen gönüllülük esasına dayanmaktadır.

Bu genetik test; sizin, çocuğunuzun veya fötusunuzun durumunu açıklayabilecek değişiklikler açısından *ENPP1* ve/veya *ABCC6* genlerindeki genetik bilgilerinizi inceleyecektir. Ayrıca bu testte bu genlerin birindeki bir değişikliğin taşıyıcısı olup olmadığınızı da bakılabilir. Taşıyıcılarda genellikle rahatsızlık olmaz.

Hepimiz pek çok hücreden oluşmaktayız. Deoksiribonükleik asit veya DNA olarak adlandırılan neredeyse bu hücrelerin hepsi, vücutlarımızın nasıl çalıştığı hakkında bilgiler olan genetik bilgiler içerir. Hepimizin genetik bilgilerinde değişiklikler veya değişkenler bulunmaktadır ve bazen bu değişiklikler vücutlarımızın düzgün şekilde çalışmamasına neden olabilir. Şu anda, hastalığa neden olabilen genetik değişikliklerin bazıları bilinmemektedir ancak hastalığa neden olabilen genetik değişikliklerin tamamı hakkında her şey bilinmemektedir.

Bu belge duruma bağlı olarak sizin, çocuğunuz veya fötusunuz için anlam taşıyabilir.

- Bir genetik testin amacı:** Bu genetik testsizin, fötusunuzun veya aile üyenizin yaşadığı genetik rahatsızlığın (hastalık veya sendrom) DNA'nızdaki değişikliklerden dolayı olup olmadığını belirlemek amacı taşıyan laboratuvar yöntemleri kullanılarak genetik bilgileriniz ya da DNA'nız incelenmek üzere gerçekleştirilmektedir. Bu test için Sağlık Uzmanınız GACI veya ARHR2 için önerilen testin *ENPP1* ve/veya *ABCC6* geni/genlerinin genetik testi olduğunu açıklamıştır.

GACI çok fazla kalsifikasyon (kalsiyum birikmesi) ve kalptekiler de dahil olmak üzere vücuttaki arterlerin daralması olarak betimlenir. Yüksek kan basıncı ve kalp yetmezliği, GACI'li fötuslarda ve bebeklerde yaygındır. Ayrıca eklemler ve böbrekler gibi diğer vücut alanlarında da kalsifikasyon oluşabilir. GACI sıklıkla doğumdan önce veya doğumdan sonraki ilk altı ay içerisinde ölümcüldür. Ölüm sebebi genellikle kalp krizi ya da inme olmaktadır. Yaşamının ilk altı ayı GACI hastaları için kritik dönem olarak düşünülmektedir: GACI'li bebeklerin yaklaşık olarak yarısı bu dönemden sağ çıkamamaktadır. Ancak, 6 aydan sonra sağ kalan hastalarda ölüm oranı büyük oranda azalmaktadır.

## GENLER ENPP1 VE ABCC6 İÇİN GENETİK TESTİ YÜRÜTMEK ÜZERE OLUR FORMU

GACI'deki kritik dönemden sağ çıkan ve ENPP1 geninde değişiklikler olan bireylerde ARHR2 gelişmeye devam edebilir. Bu durumda, kemikler beklenen şekilde büyümmez ve bireylerde eğri bacaklar ve kısa boyluluk da dahil olmak üzere kemik büyümesi ile ilgili başka sorunlar görülebilir. Ayrıca kemiklerde ve eklemlerde ağrı da olabilir. Ancak ARHR2'li herkeste yukarıda açıklandığı şekilde bebeklik dönemindeki GACI'nin belirtileri olmaz.

GACI'deki kritik dönemden sağ çıkan ve ABCC6 geninde değişiklikler olan bireylerde Psödoksantoma elastikum (PXE) gelişmeye devam edebilir. PXE, bağ dokusunun (diğer dokuları bağlayan dokunun) bir parçası olan esnek liflerde kalsiyum ve diğer minerallerin artışı (mineralizasyon) olarak betimlenmektedir. Ancak, PXE'li hastalar, bu genetik testin odağında değildir.

GACI ve ARHR2 seyrek görülen genetik rahatsızlıklardır ve bu nedenle, bu rahatsızlığı yaşayan kişilerin tam sayısı bilinmemektedir. Ancak, genel nüfusta GACI oluşum riskinin yaklaşık olarak 400.000 kişide 1 olduğu tahmin edilmektedir. Bu, her 400.000 kişinin 1 tanesinde GACI olacağı anlamına gelmektedir. Genel nüfusta ARHR2 meydana geliş oranı bilinmemektedir. Araştırmacılar bu rahatsızlığı yaşayan kişilerin sayısını ve ne sıklıkta oluştuğunu anlamaya çalışmaktadır.

Bu araştırmanın sponsoru Inozyme Pharma'dır. Inozyme, Ektonükleotit Pirofosfataz/Fosfodiesteraz 1 (ENPP1) Eksikliği ve ATP bağlayıcı kaset subfamilya C üyesi 6 (ABCC6) Eksikliği için potansiyel bir tedavi geliştiren bir biyoteknoloji şirkettir. Genetik testi yürütmek üzere bir genetik laboratuvar olan PreventionGenetics, LLC ile anlaşmıştır. PreventionGenetics, test süreci veya test sonuçları konusunda hastalara fikir belirtmez. PreventionGenetics, sonuçlar konusunda sorumlu sağlık uzmanına fikir belirtebilir.

Bu araştırmanın amacı, hastaları ENPP1 ya da ABCC6 Eksikliği yaşayan sağlık uzmanlarını belirlemek ve hastalarına yardımcı olabilecek bu sağlık uzmanlarına bilgiler sunmaktır.

3. **Araştırma Prosedürleri:** Katılmayı kabul etmeniz halinde, Inozyme, testi yürüten laboratuvarın genetik testin sonuçlarını alacaktır. Laboratuvar; Inozyme şirketinin adınız, irtibat bilgileriniz veya doğum tarihiniz gibi sizi tanımlayabilen bilgileri almadığından emin olmak için gerekenleri yapacaktır. Tanımlayıcılar, bilgilerden kaldırıldığında ve benzersiz bir kod ile değiştirildiğinde, Amerika Birleşik Devletleri'nde bilgilere "Tanımlanamayan Veriler" adı verilmektedir. Avrupa Birliği'nde, bu bilgiler sonuçlarınızla bağlantı kurmanın halen bir yolu olmasından dolayı "Anonimleştirilmiş Veriler" olarak ifade edilmektedir. Avrupa Birliği'nde Anonimleştirilmiş Veriler, diğer kişisel veriler ile aynı şekilde yasal olarak korunmaktadır. Ek olarak, araştırmanın kapsamında, sağlık uzmanı bilgileriniz Inozyme ile paylaşılacaktır.

Testinizin pozitif olması halinde Inozyme, doktorunuzu sizin için mevcut olan doğal yapı çalışmaları, kayıtlar ve klinik araştırmalar hakkında bilgilendirecektir. Daha sonra doktorunuz size bilgileri sağlayıp sağlamamaya karar verecektir. Ek olarak, katılmanız halinde Inozyme testi, örnek sevkiyatını ve genetik analizi gerçekleştirme masrafını da üstlenecektir. Inozyme, bu test hakkında konuşmak amacıyla sağlık uzmanınıza veya diğer sağlık uzmanlarına yaptığınız ziyaretler için ödeme

Bilgilendirilmiş Olur Formu

Sürüm 14 Mayıs 2018

Sayfa 2/7

Hastanın Adı: \_\_\_\_\_ Hastanın Doğum Tarihi: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
G G A A A Y Y Y Y

LÜTFEN BU BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORMUNUN TÜM SAYFALARINI NUMUNE İLE BİRLİKTE  
LABORATUVARA GÖNDERİN

## GENLER ENPP1 VE ABCC6 İÇİN GENETİK TESTİ YÜRÜTMEK ÜZERE OLUR FORMU

yapmayacaktır. Ek olarak, Inozyne bir test numunesi almak üzere kullanılan prosedürler için de ödeme yapmayacaktır. Bu test ile ilişkili masraflar hakkında sorularınız olması halinde hekiminiz ile konuşmanız gerekmektedir.

Inozyne, doktorunuza potansiyel araştırma çalışmaları hakkında bilgiler sunmaya devam ettiği müddetçe katılımınız sürecektir.

4. Bu araştırmanın riskleri, gizlilik ihlalidir.
5. Bu çalışmanın faydaları, sizi ilgilendiren araştırma çalışmaları hakkında bilgiler edinebilmenizdir.
6. **Test Sonuçlarına Erişim:** Aşağıdaki bireyler ve kurumlar genetik test sonucunuza erişim hakkına sahiptir:
  - i. Siz veya yasal vasiniz;
  - ii. Sizin veya yasal vasiniz tarafından özellikle yetkilendirilmiş;
  - iii. Testi yürüten sağlık uzmanınız veya sonuçları almaya, bakımınızı, tedavinizi veya danışmanlığınızı sağlamaya yetkileri varsa ve bakımınızı, tedavinizi veya danışmanlığınızı gerçekleştirmek ya da geliştirmek için bilgilendirilmeleri gerekiyorsa, Yetkili Kurum ya da sağlık uzmanının çalışanı;
  - iv. Kalite güvence amaçları doğrultusunda hastane veya sağlık uzmanı;
  - v. Yetkili olabileceklerinden dolayı devlet, eyalet veya ülke sağlık kurumları; ve
  - vi. Testi gerçekleştiren laboratuvar olan PreventionGenetics, LLC.
  - vii. Inozyne, sonuçlarınız ile ilgili laboratuvardan aylık olarak bir e-posta alacaktır.
7. **Gizlilik:** Sonuçlarınızı gizli tutmak için tüm makul çabalar gerçekleştirilecektir. PreventionGenetics ve Inozyne, Amerika Birleşik Devletleri'ndeki devlet Sağlık Sigortası Taşınabilirlik ve Sorumluluk Yasası (Health Information Portability and Accountability Act, HIPAA) ve Avrupa Birliği'ndeki Genel Veri Koruma Düzenlemesi (General Data Protection Regulation, GDPR) ile uyumlu olmak için önlemler almıştır.
8. **Olurunuzu geri çekme:** Bu araştırmadaki katılımınız gönüllülük esasına dayanmaktadır. Inozyne şirketinin genetik sonuçlarınızı almasına dair olurunuzu geri çekme hakkınız mevcuttur. Olurunuzu geri çekmek istemeniz halinde sağlık uzmanınızı bilgilendirin. Ancak, genetik sonuçlar Inozyne şirketi ile paylaşıldıktan sonra sonuçlarınız ve adınıza bir bağlantı olmaz ve olurunuzu geri çekme talebiniz yerine getirilemez. Katılmak istememeniz veya olurunuzu geri çekmek istemeniz halinde hiçbir ceza veya fayda kaybı olmayacaktır. Özellikle, bu programa katılmama veya geri çekilme kararınız genetik testi yaptırabilmenizi etkilemeyecektir. Ancak, bu Olur Formunu imzalamamaya karar vermeniz halinde genetik testi ücretsiz olarak yaptırmayacaksınız. Katılmamak veya geri çekilmek genel olarak genetik testi yaptırabilmenizi etkilemeyecek ancak bu programda ücretsiz olmayacaktır.
9. **Sorular:** Sorularınız, endişeleriniz veya şikayetleriniz olması halinde ya da bu araştırmanın sizi yaraladığını veya hastalandırdığını düşünmeniz halinde genetik testi yürüten sağlık uzmanınız ile konuşun. Bu araştırma, Kurumsal İnceleme Kurulu ("KİK") tarafından denetlenmektedir. KİK,

Bilgilendirilmiş Olur Formu

Sürüm 14 Mayıs 2018

Sayfa 3/7

Hastanın Adı: \_\_\_\_\_ Hastanın Doğum Tarihi: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

G G A A A Y Y Y Y

LÜTFEN BU BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORMUNUN TÜM SAYFALARINI NUMUNE İLE BİRLİKTE  
LABORATUVARA GÖNDERİN

## GENLER ENPP1 VE ABCC6 İÇİN GENETİK TESTİ YÜRÜTMEK ÜZERE OLUR FORMU

araştırma çalışmalarının bağımsız bir incelemesini gerçekleştiren kişilerden oluşan bir gruptur. Aşağıdaki durumlar olması halinde, (800) 232-9570 numaralı telefondan veya info@neirb.com adresinden onlarla iletişim kurabilirsiniz:

- Araştırma ekibi tarafından cevaplanmayan sorularınız, endişeleriniz veya şikayetleriniz olması halinde.
- Araştırma ekibinden cevap almamanız halinde.
- Araştırma ekibine ulaşamamanız halinde.
- Araştırma hakkında başka biri ile daha konuşmak istemeniz halinde.
- Bir Araştırma gönüllüsü olarak sahip olduğunuz haklar hakkında sorularınızın olması halinde.

10. **Olur:** Yukarıda açıklanan teste katılmak üzere bu vesileyle olur veriyorum. Bu oluru imzalayarak, şunları kabul ediyorum:

- Bu araştırmanın önceki yazılı açıklamasını aldım, okudum ve anladım ayrıca sağlık uzmanım tarafından bana sözlü olarak açıklandı.
- Sebep belirtmeden tıbbi bakımım üzerinde herhangi bir etki olmadan herhangi bir zamanda olurumu geri çekebileceğimi anladım. Olurumu geri çekmeye karar vermem halinde, testi yürüten sağlık uzmanımı bilgilendirmem gerektiğini anladım.
- Laboratuvarın sadece sonuçlarım (adım veya beni tanımlayabilen diğer bilgiler değil) ve sağlık uzmanımın adı ile irtibat bilgilerimi Inozyme şirketine sağlayacağını anladım, böylelikle sorumlu sağlık uzmanına doğal yapı çalışmaları, kayıtlar ve klinik araştırmalar da dahil ancak bunlarla sınırlı olmamak üzere beni ilgilendirebilecek bilgileri aktarabilecek. Ancak, sağlık uzmanımın bilgileri bana sağlama zorunluluğu olmadığını ve benim seçeneklerden herhangi birine katılma zorunluluğum olmadığını anladım.

### Sadece Avrupa Birliği'ndeki (AB) bireyler için

- 1) Bu araştırmanın Sponsoru olan Inozyme Pharma Inc., 700 Technology Square, Cambridge, MA 02139, Amerika Birleşik Devletleri, bu araştırma amaçları doğrultusunda topladıkları müddetçe kişisel verilerimin “denetçisi” olmaktadır. Kişisel verilerimin denetçisi olarak, Sponsor yasal olarak verilerime ne olacağı konusunda sorumludur.
- 2) Kişisel verilerimi gizli tutmak ve verilerimin Sponsora tamamen açıklanmasını engellemek için önlemler alınacaktır. Bu amaçla, kişisel verilerim kodlanacak veya “anonimleştirilecek” ve benim hakkımda hiçbir tanımlanabilir bilgi Sponsora açıklanmayacaktır.
- 3) Anonimleştirilmiş Verilerim:
  - Olur Formunda açıklandığı gibi sadece çalışmayı yürütme amaçları doğrultusunda kullanılacak. **Bunun için, Sponsor verilerimi kullanmak ile ilgili açık oluruma güvenmektedir;**

Bilgilendirilmiş Olur Formu

Sürüm 14 Mayıs 2018

Sayfa 4/7

Hastanın Adı: \_\_\_\_\_ Hastanın Doğum Tarihi: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
G G A A A Y Y Y Y

LÜTFEN BU BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORMUNUN TÜM SAYFALARINI NUMUNE İLE BİRLİKTE  
LABORATUVARA GÖNDERİN

## GENLER ENPP1 VE ABCC6 İÇİN GENETİK TESTİ YÜRÜTMEK ÜZERE OLUR FORMU

- Bu Olur Formunun 6. bölümünde açıklanan veri alıcıları ile paylaşılacaktır. Bu veri alıcılarından bazıları ikamet ettiğim ülkedeki yasalar ile karşılaştırıldığında geçerli yasaların farklı düzeyde gizlilik ve veri koruması sağlayabileceği Amerika Birleşik Devletleri gibi ikamet ettiğim ülkenin dışındaki ülkelerde olabilir. **Bu verilerin aktarılmasına bu vesileyle olur veriyorum;** ve
  - Verilerimin gelecekte benimle tekrar bağlantısını sağlayabilmek için genetik test programının bırakılması veya ENPP1 ya da ABCC6 eksiklerini hedefleyen tüm gelişim programlarının bırakılmasından, hangisi daha sonraysa, sonraki en fazla 2 yıl boyunca saklanacak.
- 4) Belirli veri koruma haklarını uygulayabilirim. Özellikle:
- Verilerimi toplama, kullanma ve açıklamaya dair olurumu geri çekme hakkım bulunmaktadır. Bu durumda, araştırma amaçları doğrultusunda hakkımda yeni bilgiler toplanmayacaktır. Ancak, daha öncesinde toplanan veriler araştırmanın bütünlüğünü sağlamak amacıyla kullanılmaya devam edecektir;
  - Yasada öngörülen sınırlamalara tabi olarak kişisel verilerim için erişim, düzeltme ve silinmesi hakkım mevcuttur. Olurumu geri çekmek veya haklarımı uygulamak istemem halinde, gerekirse talebimi Sponsora iletecek olan hekimim/Sağlık Uzmanım ile irtibat kurabilirim; ve
  - Kişisel verilerimin toplanması ve kullanımı konusunda endişelerim olması halinde, ülkedeki gizlilik ve veri korumasından sorumlu kuruma şikayette bulunma hakkım mevcuttur. AB Üye Devlet düzeyindeki bu yetkililerin bir listesi burada mevcuttur: [http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/structure/data-protection-authorities/index\\_en.htm](http://ec.europa.eu/justice/data-protection/article-29/structure/data-protection-authorities/index_en.htm)

**BU KUTUYU İŞARETLEYEREK, YUKARIDAKİ BİLGİLERİ ANLAMIŞ BULUNMAKTAYIM VE VERİLERİMİN AMERİKA BİRLEŞİK DEVLETLERİ'NE AKTARIMI DA DAHİL OLMAK ÜZERE BU OLUR FORMUNDA AÇIKLANDIĞI GİBİ VERİLERİMİN TOPLANMASI VE PAYLAŞIMINA OLUR VERMİŞ OLURUM.**

### 11. İmzalar

#### HASTA/ANNE-BABA/YASAL VASİ

\_\_\_\_\_  
Hastanın veya Anne-Babanın ya da Yasal Vasinin İmzası

\_\_\_\_\_  
Tarih

\_\_\_\_\_  
Hastanın veya Anne-Babanın ya da Yasal Vasinin Basılı Adı

Yasal Vasi varsa, hasta ile yakınlığı belirtin: \_\_\_\_\_

Bilgilendirilmiş Olur Formu

Sürüm 14 Mayıs 2018

Sayfa 5/7

Hastanın Adı: \_\_\_\_\_ Hastanın Doğum Tarihi: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
G G A A A Y Y Y Y

LÜTFEN BU BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORMUNUN TÜM SAYFALARINI NUMUNE İLE BİRLİKTE  
LABORATUVARA GÖNDERİN

## GENLER ENPP1 VE ABCC6 İÇİN GENETİK TESTİ YÜRÜTMEK ÜZERE OLUR FORMU

### HEKİM/SAĞLIK UZMANI İMZASI

Bu formu imzalayarak, ben \_\_\_\_\_ (sorumlu sağlık uzmanı adı) şunları kabul etmekteyim:

1. Senaryo için uygun olan bireysel, taşıyıcı tarama veya prenatal test için genetik testin amacını açıkladım. Ayrıca genetik testlerin risklerini, faydalarını ve sınırlamaları ile sonuçların da hastaya veya anne-babaya ya da yasal vasiye açıkladım. Onlara soru sorma fırsatını verdim ve tüm sorularını cevapladım. Onlara bu belgenin bir kopyasını sağladım.
2. Hem PreventionGenetics hem de Inozyme şirketinin irtibat bilgilerimi (adım ve adres verilerim de dahil olmak üzere) toplayıp kullanabileceğine olur veriyorum, böylelikle, Inozyme şirketi hastamla paylaşmayı seçebileceğim GAC1 ve ARHR2 ile ilgili doğal yapı çalışmaları, kayıtlar ve klinik araştırmalar da dahil ancak bunlarla sınırlı olmamak üzere Inozyme programları hakkında bana bilgi sağlayabilir. Inozyme şirketine tanımlanabilir hasta bilgileri sağlamayacağım ve hiçbir şekilde bana Inozyme tarafından sağlanan bilgileri hastalar ile paylaşmayacağım.

**AB'de bir Hekim/Sağlık Uzmanıysam:** PreventionGenetics ve Inozyme şirketinin geçerli yasaların ikamet ettiğim ülkemle karşılaştırıldığında farklı düzeyde gizlilik ve veri koruması sağlayabileceği Amerika Birleşik Devletleri'nde bulunduğunu anladım. **Bu verilerin aktarılmasına bu vesileyle olur veriyorum.** PreventionGenetics ve Inozyme ile irtibat kurarak olurumu geri çekebilirim.

3. Talep edilen testin uygunluğu ile ilgili sorumluluğu alıyorum. Uygunluk kriterlerinin aşağıdaki uygun senaryolar açısından karşılandığını doğruluyorum:

Bilgilendirilmiş Olur Formu

Sürüm 14 Mayıs 2018

Sayfa 6/7

Hastanın Adı: \_\_\_\_\_ Hastanın Doğum Tarihi: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
G G A A A Y Y Y Y

LÜTFEN BU BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORMUNUN TÜM SAYFALARINI NUMUNE İLE BİRLİKTE  
LABORATUVARA GÖNDERİN

## GENLER *ENPP1* VE *ABCC6* İÇİN GENETİK TESTİ YÜRÜTMEK ÜZERE OLUR FORMU

- a. GACI veya ARHR2 için tüm uygun uygunluk kriterlerini karşılayan bir kişiden alınan bir numune şu şekilde olmaktadır:

GACI olduğu şüphelenilen bireyler için:	ARHR2 olduğu şüphelenilen bireyler için:
<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Bir plazma veya idrar PPI sonucu mevcutsa sonuç normalin %50'sinden daha azdır.</li><li><input type="checkbox"/> Kişinin yaşamının ilk 6 ayında ciddi veya hayatı tehdit edici belirtileri (aşağıdaki bu listenin son satırında belirtildiği gibi) vardır ve Eğer 6 aylıktan büyükse, yaşamın ilk 6 ayı içinde ciddi ya da yaşamı tehdit eden belirtilerinde en yüksek noktadır.</li><li><input type="checkbox"/> Birey, ikizden ikize kan karışması ve orak hücreli aneminin neden olarak dışlandığı, yaşamın ilk 6 ayında arteriyel kalsifikasyon var veya vardı.</li><li><input type="checkbox"/> Birey, yaşamın ilk 6 ayında hipertansiyon, solunum zorluğu, kalp yetmezliği, miyokard enfarktüsü (ME) ya da büyüme aksaklığı (failure to thrive, FTT) yaşamakta ya da yaşamıştır.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Bir plazma veya idrar PPI sonucu mevcutsa sonuç normalin %50'sinden daha azdır.</li><li><input type="checkbox"/> Bireyin şu anda veya geçmişte raşitizm tanısı mevcut.</li><li><input type="checkbox"/> Raşitizmin <i>ENPP1</i> mutasyonları dışındaki diğer nedenleri, Vitamin D eksikliği ve <i>FGF23</i>, <i>PXE</i> ve <i>DMP1</i> genleri de dahil olmak üzere raşitizme neden olduğu bilinen diğer genlerdeki genetik mutasyonlar da dahil ancak bunlarla sınırlı olmamak üzere hariç tutulmuştur.</li></ul>

- b. Taşıyıcı taraması için, aşağıdakilerden bir tanesinin doğru olması gerekmektedir:

- Bireyin, genetik testin gerçekleştirilmediği GACI veya ARHR2 klinik tanısı olan bir önceki çocuğu veya hamileliği mevcut.

### VEYA

- Mevcut gebelikte GACI şüphesi.

- c. Prenatal test için, GACI şüphesini gösteren bilgileri görüşmek üzere Inozyme Tıbbi Yetkili Başkanı veya görevli memurunu arayın. Daha sonra Inozyme bu ücretsiz program altında genetik testin uygun olup olmadığını ve onaylanıp onaylanmadığını belirleyecek.

\_\_\_\_\_  
Sorumlu Hekimin/Sağlık Uzmanının İmzası

\_\_\_\_\_  
Tarih

\_\_\_\_\_  
Hekimin/Sağlık Uzmanının Basılı Adı

Bilgilendirilmiş Olur Formu

Sürüm 14 Mayıs 2018

Sayfa 7/7

Hastanın Adı: \_\_\_\_\_ Hastanın Doğum Tarihi: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

G G A A A Y Y Y Y

LÜTFEN BU BİLGİLENDİRİLMİŞ OLUR FORMUNUN TÜM SAYFALARINI NUMUNE İLE BİRLİKTE  
LABORATUVARA GÖNDERİN