

ÖZEL SG GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
KLİNİK GENETİK TEST İSTEM FORMU

PROTOKOL NO / BARKOD:

HASTANIN:		DOKTORUN:	
Adı-Soyadı:		Adı-Soyadı:	
Cinsiyeti: E <input type="checkbox"/> K <input type="checkbox"/> Doğum Tarihi:		Telefon Numarası: E-mail:	
Anne Adı:	Baba Adı:	Kurumu:	
T.C. Kimlik No: E-Mail: Telefon Numarası: Adresi:		Kaşe: ALINAN ÖRNEK VE ÖRNEK ALIM TARİHİ: Alınma Tarihi: Saati: Periferik Kan <input type="checkbox"/> Kemik İliği <input type="checkbox"/> Doku <input type="checkbox"/> Diğer <input type="checkbox"/>	

KLİNİK BİLGİ :

(Gereği halinde yeni kağıt kullanınız veya epikriz çıktısını ve diğer gerekli dokümanları istem kağıdına ekleyiniz)

ÖNEMLİ NOT:

- Genetik testler onama tabidir. Hastanın ve 18 yaşından küçükler için velisinin onamının alınmış olması yasal zorunluluktur.
- Güncel formlara www.sapiens.com.tr/formlar adresinden ulaşabilir veya merkezimizden talep edebilirsiniz.
- Genetik incelemelerin test öncesi ve test sonrası genetik danışma eşliğinde yürütülmesi önerilir. Bu amaçla merkezimizden randevu oluşturabilirsiniz.

MOLEKÜLER GENETİK TESTLERİ

<input type="checkbox"/> WES Tüm Ekzom Dizileme	<input type="checkbox"/> Gilbert hastalığı UGT1A1 5' TA tekrar sayısı
<input type="checkbox"/> WES & Mitokondrial Hastalık Paneli	<input type="checkbox"/> 5-ALFA Redüktaz Delesyon Duplikasyon Analizi
<input type="checkbox"/> WES DUO Tüm Ekzom Dizileme Duo	<input type="checkbox"/> MEN1 Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> WES TRIO Tüm Ekzom Dizileme Trio	<input type="checkbox"/> AMH Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> WES TRIO PLUS Tüm Ekzom Dizileme Trio Plus	<input type="checkbox"/> AR (Androjen Reseptör) Geni Analizi
<input type="checkbox"/> CES Klinik Ekzom Dizileme	<input type="checkbox"/> Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni)
<input type="checkbox"/> Kalıtsal Hastalık Paneli	<input type="checkbox"/> SOX9 mutasyonları
<input type="checkbox"/> Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) MEFV Tüm Gen Analizi	<input type="checkbox"/> Silver Russel 11p15 hipometilasyon analizi
<input type="checkbox"/> Faktör II Protrombin G20210A Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> MODY NGS Paneli
<input type="checkbox"/> Faktör V G1691A Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> GLUD1 Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> MTHFR C677T Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> Alfa-Talasemi (HBA Geni) Mutasyon Taraması
<input type="checkbox"/> Frajil X sendromu Analizi	<input type="checkbox"/> Beta Talasemi (HBB Geni) Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Y kromozom mikrodelsiyon analizi	<input type="checkbox"/> Alfa-Talasemi Delesyon/Duplikasyon analizi
<input type="checkbox"/> F13 V34L Polimorfizm Analizi	<input type="checkbox"/> Bernard Soulier Sendromu Tip A (GP1BA Geni Dizi Analizi)
<input type="checkbox"/> FV Cambridge Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> Bernard Soulier Sendromu Tip B (GP1BB Geni Dizi Analizi)
<input type="checkbox"/> MTHFR A1298C Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> Bernard Soulier Sendromu Tip C (GP9 Geni Dizi Analizi)
<input type="checkbox"/> Noonan Sendromu - Rasopati Paneli	<input type="checkbox"/> HLA-B27
<input type="checkbox"/> Mitokondriyel Hastalık Paneli	<input type="checkbox"/> HLA-B51 (PCR)
<input type="checkbox"/> Coffin Lowry Sendromu (RSK2 Geni)	<input type="checkbox"/> Akondroplazi FGFR3 dizi analizi
<input type="checkbox"/> DMD (Duchenne Musküler Distrofi)	<input type="checkbox"/> Marfan (FBN1 Geni) Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Lowe Sendromu (OCRL1 Geni) Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> Osteogenesis Imperfecta Paneli
<input type="checkbox"/> Parkinson tip 9, Kufor Rakeb Hastalığı	<input type="checkbox"/> Kistik Fibroz CFTR Tüm Gen Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Kennedy Hastalığı Genetik Test	<input type="checkbox"/> CIAS1 Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> LHON Geni Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> FGFR1 dizi analizi
<input type="checkbox"/> SOS1 Geni Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> FGFR2 dizi analizi
<input type="checkbox"/> TUBB3 Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> Fucosidosis (FUCA1) Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Spinal Musküler Atrofi Taraması	<input type="checkbox"/> Kartagener (CILD1 Dizi Analizi)
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip1	<input type="checkbox"/> Multipl Endokrin Neoplazi Tip2A RET Gen Analizi
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip 2	<input type="checkbox"/> HLA-B5701
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip3	<input type="checkbox"/> Nijmegen Sendromu Del657 Analizi
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip6	<input type="checkbox"/> TWIST1 Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip7	<input type="checkbox"/> Bilinen Tek Gen Nokta Mutasyon Analizi
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip 8	<input type="checkbox"/> Interferon Beta-1 (IFNB1) Geni Dizi analizi ile mutasyon taraması
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip 10	<input type="checkbox"/> PRG4 geni dizi analizi
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip 12	<input type="checkbox"/> Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) Sık Mutasyon Analizi
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar ataxi (SCA) tip 17	<input type="checkbox"/> Silver Russell matUPD7
<input type="checkbox"/> Miyotonik Distrofi Üçlü Tekrar Analizi	<input type="checkbox"/> Periferik kanda RHD genotip tayini
<input type="checkbox"/> LIMB GIRDLE Sarkoglikanopati Delesyon Tarama-1	<input type="checkbox"/> RET Geni Ekzon 8, 10, 11, 13, 14, 15 ve 16 Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> LIMB GIRDLE Sarkoglikanopati Delesyon Tarama-2	<input type="checkbox"/> Rubinstein Taybi Sendromu tümgen dizi analizi
<input type="checkbox"/> LIMB GIRDLE Sarkoglikanopati Delesyon Tarama-3	<input type="checkbox"/> Sotos NSD1 geni dizi analizi
<input type="checkbox"/> LIMB GIRDLE Sarkoglikanopati Delesyon Tarama-4	<input type="checkbox"/> SALL4 gen analizi
<input type="checkbox"/> Mitokondrial DNA delesyonu Tarama-1	<input type="checkbox"/> WISKOTT-ALDRICH Sendromu (WAS Geni) Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Mitokondrial DNA delesyonu Tarama-2	<input type="checkbox"/> ACEI/D polimorfizmi
<input type="checkbox"/> Mitokondrial DNA delesyonu Tarama-3	<input type="checkbox"/> Alfa-1 antitripsin genotip tayini (M, S, Z alleli)
<input type="checkbox"/> Spinal Musküler Atrofi SMN1-2 Geni delesyon duplikasyon analizi	<input type="checkbox"/> CHN1 gen analizi
<input type="checkbox"/> Charcot Marie Tooth 1A (PMP22)	<input type="checkbox"/> HOXA1 mutasyonları
<input type="checkbox"/> Huntington Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> KIF2A gen analizi
<input type="checkbox"/> PTEN Delesyon Duplikasyon Analizi	<input type="checkbox"/> MFRP gen mutasyonu
<input type="checkbox"/> RETT Sendromu (MECP2) Delesyon Analizi	<input type="checkbox"/> Pompe Hastalığı Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> DMD Tüm Gen Delesyon Duplikasyon Taraması/Taşıyıcılık testi Tarama	<input type="checkbox"/> Trombofil 2'li Panel (FII, FV)
<input type="checkbox"/> FOXG1 Sendromu	<input type="checkbox"/> CYP2D6 Mutasyon Analizi
<input type="checkbox"/> Selectin S128R Polimorfizm Analizi	

MOLEKÜLER GENETİK TESTLERİ

<input type="checkbox"/> APO E Genotiplemesi	<input type="checkbox"/> Plazminojen Aktivatör İnhibitör-1 Polimorfizmi (PAI)
<input type="checkbox"/> Plavix Etkinliği (CYP2C19)	<input type="checkbox"/> Warfarin İlaç Direnci
<input type="checkbox"/> GALT Delesyon Duplikasyon Analizi	<input type="checkbox"/> Trombofili - Kardiyovasküler Risk Paneli -12 parametre.
<input type="checkbox"/> Fanconi Bickel Sendromu(SLC2A2 geni)	<input type="checkbox"/> ACTN3 R577X mutasyon analizi
<input type="checkbox"/> Fenilketonüri (PAH) Geni Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> PON1 Polimorfizm Analizi (163T>A, 575A>G)
<input type="checkbox"/> Galaktozemi (GALT geni) Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> Friedreich Ataksisi Mutasyon Analizi
<input type="checkbox"/> Gaucher (GBA) Geni Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> CYP21A2 Delesyon Duplikasyon Analizi
<input type="checkbox"/> Matakromatik Lökodistrofi (ARSA1 geni)	<input type="checkbox"/> GCH1 dizi analizi
<input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz Sendromu	<input type="checkbox"/> Herediter Fruktöz İntoleransı Testi
<input type="checkbox"/> Tay- Sacs Hastalığı Genetik Testi (HEXA)	<input type="checkbox"/> Osteokondrodizplazi
<input type="checkbox"/> Fenilketonüri mutasyon taraması	<input type="checkbox"/> SURF1 dizi analizi
<input type="checkbox"/> Glutarik Asidemi Tip I Genetik Test	<input type="checkbox"/> Wolman (LIPA) Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> CANAVAN HASTALIĞI genetik Analizi (ASPA geni)	<input type="checkbox"/> AVPR2 Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Fabry Sendromu (GLA) Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> HUNTER IDS geni dizi analizi
<input type="checkbox"/> Hemokromatozis (HFE 2 Mutasyon)	<input type="checkbox"/> PAX6 gen analizi
<input type="checkbox"/> Pompe Hastalığı Dizi Analizi	<input type="checkbox"/> PROP1 Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Pürin Nükleosit Fosforilaz Yetmezliği	<input type="checkbox"/> CONNEXIN26 mutasyonları
<input type="checkbox"/> SCA Paneli Tip 1-2-3-6-7	<input type="checkbox"/> MC4R Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> HbS E6V Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> MYOC Geni Dizi Analizi
<input type="checkbox"/> Alzheimer hastalığı APP ekzon 16 ve 17 genetik analizi, Alzheimer Tip 1	<input type="checkbox"/> Norrie Hastalığı
<input type="checkbox"/> DYT-1 Mutasyon Analizi	<input type="checkbox"/> Prion Hastalığı Genetik Analizi

MOLEKÜLER SİTOGENETİK - FISH TESTLERİ

<input type="checkbox"/> Prader-Willi Sendromu (FISH)	<input type="checkbox"/> Tek Kromozom Painting Fish
<input type="checkbox"/> Miller-Dieker Sendromu (Fish)	<input type="checkbox"/> Tek Kromozom Subtelomerik Fish
<input type="checkbox"/> İzole Lizensefali Sekansı (FISH)	<input type="checkbox"/> Velocardiofacial Sendrom (FISH)
<input type="checkbox"/> Digeorge Sendromu (FISH)	<input type="checkbox"/> Williams Sendromu (FISH)
<input type="checkbox"/> Cri Du Chat Sendromu (FISH)	<input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn Sendromu (FISH)
<input type="checkbox"/> Angelman Sendromu (FISH)	<input type="checkbox"/> Cinsiyet Tayini X-Y Kromozom (FISH)
<input type="checkbox"/> Rubinstein Taybi Sendromu (Del 16p13.3) FISH	<input type="checkbox"/> Kallman's Sendromu (FISH)
<input type="checkbox"/> Prader-Willi Sendromu(FISH)	<input type="checkbox"/> SRY Tayini (FISH)
<input type="checkbox"/> SHOX Delesyonu (FISH)	<input type="checkbox"/> XIST Gen Delesyonu (FISH)
<input type="checkbox"/> Smith-Magenis Sendromu (Fish)	<input type="checkbox"/> Anoploidi Taraması (Rapid Fish)
<input type="checkbox"/> Sotos Sendromu (Fish)	<input type="checkbox"/> Subtelomerik Tarama (Fish)
<input type="checkbox"/> Steroid Sülfataz (STS) Eksikliği (FISH)	

MOLEKÜLER SİTOGENETİK - MİKROARRAY TESTLERİ

<input type="checkbox"/> Kromozomal Mikroarray - SNP - 300K	<input type="checkbox"/> Kromozomal Mikroarray - 850K
---	---

SİTOGENETİK - KROMOZOM TESTLERİ

<input type="checkbox"/> Cilt Biyopsi materyalinden kromozom analizi	<input type="checkbox"/> Periferik kanda kromozom analizi
<input type="checkbox"/> SCE Testi	<input type="checkbox"/>

*Burada listelenmeyen testler ve araştırma projeleriniz için sayfa sonundaki numaralardan tanı merkezimize ulaşabilirsiniz.

Klinik Bilgiler, Aile Öyküsü, Tetkik Öyküsü
(Fenotip Bilgileri bölümünden uyumlu bulguları işaretlemeniz yararlı olacaktır)

FENOTİP BİLGİLERİ

Perinatal History <input type="checkbox"/> Prematurity <input type="checkbox"/> Increased Nt/Cystic Hygroma <input type="checkbox"/> Iugr <input type="checkbox"/> Oligohydramnios <input type="checkbox"/> Polyhydramnios	Growth <input type="checkbox"/> Asymmetric Growth <input type="checkbox"/> Failure To Thrive <input type="checkbox"/> Obesity <input type="checkbox"/> Overgrowth <input type="checkbox"/> Short Stature <input type="checkbox"/> Tall Stature	Behavioral/Psychiatric <input type="checkbox"/> Adhd <input type="checkbox"/> Autism Spectrum Disorder <input type="checkbox"/> Oppositional-Defiant Disorder <input type="checkbox"/> Obsessive-Compulsive Disorder <input type="checkbox"/> Psychiatric Diagnosis	Cognitive/Developmental <input type="checkbox"/> Intellectual Disability/Mr <input checked="" type="checkbox"/> Mild <input type="checkbox"/> Moderate <input type="checkbox"/> Severe <input type="checkbox"/> Motor Delay <input type="checkbox"/> Speech Delay <input type="checkbox"/> Developmental Regression
Craniofacial <input type="checkbox"/> Cleft Lip <input type="checkbox"/> Cleft Palate <input type="checkbox"/> Craniosynostosis <input type="checkbox"/> Dysmorphic Features <input type="checkbox"/> Ear Malformation <input type="checkbox"/> Macrocephaly <input type="checkbox"/> Microcephaly <input type="checkbox"/> Synophrys	Gastrointestinal <input type="checkbox"/> Anal Atresia <input type="checkbox"/> Gastroschisis <input type="checkbox"/> Hirschsprung Disease <input type="checkbox"/> Liver Failure <input type="checkbox"/> Omphalocele <input type="checkbox"/> Pyloric Stenosis <input type="checkbox"/> Tracheoesophageal Fistula	Genitourinary <input type="checkbox"/> Ambiguous Genitalia <input type="checkbox"/> Clitoromegaly <input type="checkbox"/> Cryptorchidism <input type="checkbox"/> Hydronephrosis <input type="checkbox"/> Hypogonadism <input type="checkbox"/> Hypospadias <input type="checkbox"/> Nephrotic Syndrome <input type="checkbox"/> Renal Agenesis <input type="checkbox"/> Renal Malformation <input type="checkbox"/> Renal Tubulopathy	Skin/Hair/Dental <input type="checkbox"/> Abnormal Fingernails <input type="checkbox"/> Abnormal Hair <input type="checkbox"/> Abnormal Skin <input type="checkbox"/> Dental Anomalies <input type="checkbox"/> Hemangioma <input type="checkbox"/> Hyperpigmentation <input type="checkbox"/> Hypopigmentation
Neuromuscular <input type="checkbox"/> Ataxia <input type="checkbox"/> Autonomic Dysfunction <input type="checkbox"/> Cerebral Palsy <input type="checkbox"/> Dementia <input type="checkbox"/> Dystonia <input type="checkbox"/> Encephalopathy <input type="checkbox"/> Hypotonia <input type="checkbox"/> Muscle Weakness <input type="checkbox"/> Peripheral Neuropathy <input type="checkbox"/> Seizures <input type="checkbox"/> Spasticity Stroke/Tias <input type="checkbox"/> Structural Brain Anomaly	Musculoskeletal <input type="checkbox"/> Club Foot <input type="checkbox"/> Contractures <input type="checkbox"/> Diaphragmatic Hernia <input type="checkbox"/> Foot Deformity <input type="checkbox"/> Joint Laxity <input type="checkbox"/> Limb Anomaly <input type="checkbox"/> Oligodactyly <input type="checkbox"/> Polydactyly <input type="checkbox"/> Scoliosis <input type="checkbox"/> Skeletal Dysplasia <input type="checkbox"/> Syndactyly <input type="checkbox"/> Vertebral Anomaly	Ophthalmologic <input type="checkbox"/> Aniridia <input type="checkbox"/> Blindness <input type="checkbox"/> Cataracts <input type="checkbox"/> Coloboma <input type="checkbox"/> Microphthalmia <input type="checkbox"/> Myopia <input type="checkbox"/> Ophthalmoplegia <input type="checkbox"/> Optic Atrophy <input type="checkbox"/> Ptosis <input type="checkbox"/> Retinitis Pigmentosa	Cardiovascular <input type="checkbox"/> Aortic Dilatation/Dissection <input type="checkbox"/> Arrhythmia <input type="checkbox"/> Arterial Dilatation/Dissection <input type="checkbox"/> Atrial Septal Defect <input type="checkbox"/> Av Canal Defect <input type="checkbox"/> Bicuspid Aortic Valve <input type="checkbox"/> Coarctation Of The Aorta <input type="checkbox"/> Cardiomyopathy <input type="checkbox"/> Hypoplastic Left Heart <input type="checkbox"/> Pulmonic Stenosis <input type="checkbox"/> Tetralogy Of Fallot <input type="checkbox"/> Ventricular Septal Defect
Hearing <input type="checkbox"/> Sensorineural Hearing Loss <input type="checkbox"/> Conductive Hearing Loss <input type="checkbox"/> Mixed Hearing Loss	Hematologic/Immunologic <input type="checkbox"/> Anemia <input type="checkbox"/> Immunodeficiency <input type="checkbox"/> Iron Deficiency <input type="checkbox"/> Neutropenia <input type="checkbox"/> Pancytopenia <input type="checkbox"/> Thrombocytopenia	Endocrine <input type="checkbox"/> Adrenal Abnormality <input type="checkbox"/> Diabetes, Type I <input type="checkbox"/> Diabetes, Type II <input type="checkbox"/> Gonadal Abnormality <input type="checkbox"/> Hypothalamic Abnormality <input type="checkbox"/> Parathyroid Abnormality <input type="checkbox"/> Pituitary Abnormality <input type="checkbox"/> Thyroid Abnormality	Metabolic/Mitochondrial <input type="checkbox"/> Abnormal Cpk <input type="checkbox"/> Abnormal Plasma Carnitine/Acylcarnitine <input type="checkbox"/> Elevated Pyruvate <input type="checkbox"/> Elevated Alanine <input type="checkbox"/> Hypoglycemia <input type="checkbox"/> Ketosis <input type="checkbox"/> Lactic Acidosis <input type="checkbox"/> Organic Aciduria <input type="checkbox"/> Ragged Red Fibers