ÖZEL SG GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

KLİNİK GENETİK TEST İSTEM FORMU

PROTOKOL NO / BARKOD:

<table>
<tr><td>HASTANIN:</td><td colspan="2">DOKTORUN:</td></tr>
<tr><td>Adı-Soyadı:</td><td colspan="2">Adı-Soyadı:</td></tr>
<tr><td colspan="2">Cinsiyeti: E ☐ K ☐ Doğum Tarihi:</td><td>Telefon Numarası:
E-mail:</td></tr>
<tr><td>Anne Adı:</td><td>Baba Adı:</td><td>Kurumu:</td></tr>
<tr><td colspan="2" rowspan="2">T.C. Kimlik No:
E-Mail:
Telefon Numarası:
Adresi:</td><td>Kaşe:</td></tr>
<tr><td>ALINAN ÖRNEK VE ÖRNEK ALIM TARİHİ:
Alınma Tarihi: Saati:
Periferik Kan ☐ Kemik İliği ☐ Doku ☐ Diğer ☐</td></tr>
</table>

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/kilavuzlar-ve-formlar adresinden ulaşabilir veya merkezimizden talep edebilirsiniz.
- Genetik incelemelerin test öncesi ve test sonrası genetik danışma eşliğinde yürütülmesi önerilir. Bu amaçla merkezimizden randevu oluşturabilirsiniz.

ÖZEL SG GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
ESKİ BÜYÜKDERE CAD. İZ PLAZA GİZ N°9 KAT 2 N°6
34398 MASLAK, İSTANBUL TR
T +90 212 276 01 66
F +90 212 276 01 56
www.sapiens.com.tr
info@sapiens.com.tr

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

ÖZEL SG GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
ESKİ BÜYÜKDERE CAD. İZ PLAZA GİZ Nº9 KAT 2 Nº6
34398 MASLAK, İSTANBUL TR
T +90 212 276 01 66
F +90 212 276 01 56
www.sapiens.com.tr
info@sapiens.com.tr

MOLEKÜLER GENETİK TESTLERİ	
☐ APO E Genotiplemesi	☐ Plazminojen Aktivatör İnhibitör-1 Polimorfizmi (PAI)
☐ Plavix Etkinliği (CYP2C19)	☐ Warfarin İlaç Direnci
☐ GALT Delesyon Duplikasyon Analizi	☐ Trombofili - Kardiyovaskuler Risk Paneli -12 parametre.
☐ Fanconi Bickel Sendromu(SLC2A2 geni)	☐ ACTN3 R577X mutasyon analizi
☐ Fenilketonüri (PAH) Geni Dizi Analizi	☐ PON1 Polimorfizm Analizi (163T>A, 575A>G)
☐ Galaktozemi (GALT geni) Dizi Analizi	☐ Friedreich Ataksisi Mutasyon Analizi
☐ Gaucher (GBA) Geni Dizi Analizi	☐ CYP21A2 Delesyon Duplikasyon Analizi
☐ Matakromatik Lökodistrofi (ARSA1 geni)	☐ GCH1 dizi analizi
☐ Smith-Lemli-Opitz Sendromu	☐ Herediter Fruktoz İntoleransı Testi
☐ Tay- Sacs Hastalığı Genetik Testi (HEXA)	☐ Osteokondrodisplazi
☐ Fenilketonüri mutasyon taraması	☐ SURF1 dizi analizi
☐ Glutarik Asidemi Tip I Genetık Test	☐ Wolman (LIPA) Geni Dizi Analizi
☐ CANAVAN HASTALIĞI genetik Analizi (ASPA geni)	☐ AVPR2 Geni Dizi Analizi
☐ Fabry Sendromu (GLA) Dizi Analizi	☐ HUNTER IDS geni dizi analizi
☐ Hemokromatozis (HFE 2 Mutasyon)	☐ PAX6 gen analizi
☐ Pompe Hastalığı Dizi Analizi	☐ PROP1 Dizi Analizi
☐ Pürin Nükleosit Fosforilaz Yetmezliği	☐ CONNEXIN26 mutasyonları
☐ SCA Paneli Tip 1-2-3-6-7	☐ MC4R Geni Dizi Analizi
☐ HbS E6V Mutasyon Analizi	☐ MYOC Geni Dizi Analizi
☐ Alzheimer hastalığı APP ekzon 16 ve 17 genetik analizi, Alzheimer Tip 1	☐ Norrie Hastalığı
☐ DYT-1 Mutasyon Analizi	☐ Prion Hastalığı Genetik Analizi
MOLEKÜLER SİTOGENETİK - FISH TESTLERİ	
☐ Prader-Willi Sendromu (FISH)	☐ Tek Kromozom Paıntıng Fısh
☐ Miller-Dieker Sendromu (Fısh)	☐ Tek Kromozom Subtelomerik Fısh
☐ İzole Lizensefali Sekansı (FISH)	☐ Velocardiofacial Sendrom (FISH)
☐ Digeorge Sendromu (FISH)	☐ Williams Sendromu (FISH)
☐ Cri Du Chat Sendromu (FISH)	☐ Wolf-Hirschhorn Sendromu (FISH)
☐ Angelman Sendromu (FISH)	☐ Cinsiyet Tayini X-Y Kromozom (FISH)
☐ Rubinstein Taybi Sendromu (Del 16p13.3) FISH	☐ Kallman's Sendromu (FISH)
☐ Prader-Willi Sendromu(FISH)	☐ SRY Tayini (FISH)
☐ SHOX Delesyonu (FISH)	☐ XIST Gen Delesyonu (FISH)
☐ Smith-Magenis Sendromu (Fısh)	☐ Anoploidi Taraması (Rapid Fısh)
☐ Sotos Sendromu (Fısh)	☐ Subtelomerik Tarama (Fısh)
☐ Steroid Sülfataz (STS) Eksikliği (FISH)	
MOLEKÜLER SİTOGENETİK - MİKROARRAY TESTLERİ	
☐ Kromozomal Mikroarray - SNP - 300K	☐ Kromozomal Mikroarray - 850K
SİTOGENETİK - KROMOZOM TESTLERİ	
☐ Cilt Biyopsi materyalinden kromozom analizi	☐ Periferik kanda kromozom analizi
☐ SCE Testi	☐

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

ÖZEL SG GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
ESKİ BÜYÜKDERE CAD. İZ PLAZA GİZ Nº9 KAT 2 Nº6
34398 MASLAK, İSTANBUL TR
T +90 212 276 01 66
F +90 212 276 01 56
www.sapiens.com.tr
info@sapiens.com.tr

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

ÖZEL SG GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
ESKİ BÜYÜKDERE CAD. İZ PLAZA GİZ Nº9 KAT 2 Nº6
34398 MASLAK, İSTANBUL TR
T +90 212 276 01 66
F +90 212 276 01 56
www.sapiens.com.tr
info@sapiens.com.tr

FENOTİP BİLGİLERİ

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

ÖZEL SG GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
ESKİ BÜYÜKDERE CAD. İZ PLAZA GİZ Nº9 KAT 2 Nº6
34398 MASLAK, İSTANBUL TR
T +90 212 276 01 66
F +90 212 276 01 56
www.sapiens.com.tr
info@sapiens.com.tr