

## HASTANIN

İSTEK TARİHİ: \_\_\_\_\_

T.C. KİMLİK NO: \_\_\_\_\_

ADI SOYADI: \_\_\_\_\_

DOĞUM TARİHİ: \_\_\_\_\_

CİNSİYETİ: \_\_\_\_\_

TELEFON: \_\_\_\_\_

E-POSTA: \_\_\_\_\_

TANI: \_\_\_\_\_

AKRABALIK:  VAR  YOK

## İSTEK YAPAN DOKTORUN

ADI SOYADI: \_\_\_\_\_

İMZASI: \_\_\_\_\_

Lütfen bu alanı doldurmayınız!

Lütfen kimlik fotokopisi ekleyiniz !

## NUMUNE TÜRÜ

Gebelik Haftası:

\_\_\_\_\_ hafta

Örnek Tipi:  Amniyon Tekil İkiz CVS Kord

Kan:

 Kan<sup>Heparin</sup> Kan<sup>EDTA</sup>

Diğer:

 Parafin Doku \_\_\_\_\_

Klinik Bulgular: \_\_\_\_\_

## DOĞUM ÖNCESİ VE SONRASI TANI AMAÇLI BİLGİLENDİRME ONAY FORMU

Bende/Çocuğumda/Doğacak bebeğimde; ..... endikasyonu nedeni ile, doğum öncesi (prenatal) veya doğum sonrası (postnatal) genetik inceleme (kromozomal, moleküler, biyokimyasal) yapılması için amniyon, koryon villus biyopsisi, kord kanı, periferik kan, tahliliye materyali, sperm, vaginal smear, kemik iliği vb. tıbbi örneklerin alınması işlemlerinin yapılmasına izin veriyorum. İlgili doktorlar tarafından uygulamanın şekli, riskleri, anlamı ve başarı şansı ayrıntılı olarak anlatıldı.

Özellikle aşağıdaki konular vurgulandı:

- İlk girişimde yeterli miktarda doku alınmaz veya hücre kültüründe üreme sağlanamaz ise örnek alınma işleminin tekrarlanması gerekebilir.
- Kromozomal, moleküler ve biyokimyasal analiz sonuçlarını yorumlamak bazen güç olabilir veya alınan sonuçlar kişideki gerçek durumu yansıtmayabilir.
- Kromozomlardaki sayısal ve büyük yapısal anomaliler kolayca tanınabilirken, olumsuz etkilere neden olabilecek küçük yapısal değişim ve mozaizmler görülemeyebilir.
- Yapılan test var olan riske yönelik olup, sadece riskli hastalık hakkında bilgi verir. Diğer hastalıklarla ilgili herhangi bir bilgi veya fikir vermez. Yapılan testlerin normal bulunmasına karşın kişide genetik veya genetik olmayan başka hastalıklar veya anomaliler ortaya çıkabilir.
- Testlerin sonuç süreleri; hastada açıklanması güç anomalilerin saptanması, ileri tetkik gerekliliği, kişisel özellikler gibi durumlarda uzayabilir.
- Yurtdışında çalışılması gereken testlerin gönderimini bu formu imzalayarak onaylamış bulunuyorum.

Bende/Çocuğumda/Doğacak bebeğimde genetik tanı ile ilgili konularda yapılacak olan tüm işlemlerde sorumluluğun bana ait olduğunu, yukarıdaki bilgileri okuyup anladıktan sonra hiçbir etki altında kalmadan kabul ettiğimi ve izin verdiğimi beyan ederim. Burada attığım imza ile genetik testlerimin yapılması, materyalinin saklanması ve gereği halinde, kimlik bilgilerimin saklı kalması koşulu ile, elde edilen verilerin ve görsellerin Genetiks Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi tarafından organize edilen veya desteklenen bilimsel çalışmalarda kullanılmasını kabul ediyorum ve bu onayı verirken bu metni okuduğumu, anladığımı ve kabul ettiğimi de tasdik ediyorum.

Bilgilerimin yönetimi ve yayımlanması ile ilgili aşağıdaki bilgileri okuduğumu ve anladığımı kabul ediyorum:

- Genetiks Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, yasal olarak uygulanabilir anlaşmalar yoluyla, laboratuvar faaliyetlerinin yerine getirilmesi sırasında elde edilen veya oluşturulan tüm hasta bilgilerinin yönetiminden sorumludur. Hasta bilgilerinin yönetimi gizlilik ve mahremiyeti içermektedir. Laboratuvarımız, kamuya açıklamak istediği bilgiler konusunda müşteriyi ve/veya hastayı önceden bildirmektedir. Müşterinin ve/veya hastanın kamuya açık hale getirdiği bilgiler dışında veya laboratuvar ile hasta arasında mutabık kalındığında (örneğin şikayetlere yanıt vermek amacıyla), diğer tüm bilgiler özel bilgi olarak dikkate alınır ve gizli olarak kabul edilmektedir.

- Laboratuvarımız, kanunen gizli bilgileri yayınlaması istendiğinde veya sözleşmeye dayalı düzenlemelerle yetkilendirildiğinde, kanunen yasaklanmadığı sürece, ilgili hastaya yayımlanan bilgiler hakkında bilgi vermektedir.

- Hasta hakkında hasta dışında bir kaynaktan (örneğin şikayetçi, düzenleyici) gelen bilgiler laboratuvarımız tarafından gizli tutulmaktadır. Kaynağın kimliği laboratuvarımız tarafından gizli tutulmakta ve kaynak ile mutabık kalınmadıkça hasta ile paylaşılmamaktadır.

Yukarıda belirtilen komplikasyonlar, oluşabilecek durumlar ve bilgilerimin yönetimi ve yayımlanması hakkında bilgi aldım. Kendi rızamla, sağlık personeli tarafından numune alma işleminin uygulanmasına izin veriyorum.

Tarih :  
..... / ..... / .....Hasta/Velisi  
(Adı-Soyadı-İmza):Doktor  
(Adı-Soyadı-İmza):

SİTOGENETİK<sup>LH</sup>

Test Kodu	Test Adı
<input type="checkbox"/> 330016	Kromozom analizi (periferik kan)
<input type="checkbox"/> 330014	Kromozom analizi (kemik iliği)
<input type="checkbox"/> 330004	Kromozom analizi (amniyosentez)
<input type="checkbox"/> 330005	Kromozom analizi (amniyosentez-ikiz)
<input type="checkbox"/> 330015	Kromozom analizi (koryon villus)
<input type="checkbox"/> 330011	Kromozom analizi (kord kanı)
<input type="checkbox"/> 330017	Kromozom analizi (abartus)
<input type="checkbox"/> 330010	Kromozom analizi (cilt dokusu)
<input type="checkbox"/> 330006	Kromozom analizi + hızlı FISH (13,18,21,X,Y)
<input type="checkbox"/> Diğer	

MOLEKÜLER GENETİK<sup>EDTA</sup>

Test Kodu	Test Adı	Gen Adı	Çalışılan Bölge
<input type="checkbox"/> 330047	Faktör II (protrombin) mutasyon analizi	FII	G20210A
<input type="checkbox"/> 331931	MTHFR mutasyon analizi - A1298C	MTHFR	A1298C
<input type="checkbox"/> 330054	MTHFR mutasyon analizi - C677T	MTHFR	C677T
<input type="checkbox"/> 3300493	Faktör V leiden mutasyon analizi	FV	G1691A
<input type="checkbox"/> 330042	APOE Analizi	APOE	e2, e3 ve e4 Allelleri
<input type="checkbox"/> 331932	Kardiyovasküler risk paneli - 12 mutasyon	***	****
<input type="checkbox"/> 3300514	Trombofil paneli - 3 mutasyon	***	***
<input type="checkbox"/> 331986	Trombofil paneli - 4 mutasyon	***	***
<input type="checkbox"/> 3300163	Trombofil paneli - 6 mutasyon	***	***
<input type="checkbox"/> 3300175	Trombofil paneli - 7 mutasyon	***	***
<input type="checkbox"/> 331926	Kistik fibrozis - CFTR (tüm gen)	CFTR	Tüm Gen
<input type="checkbox"/> 332018	Kistik fibrozis - MLPA Analizi	CFTR	Delesyon/Duplikasyon
<input type="checkbox"/> 331928	Spinal Musküler Atrofi (SMA) MLPA Analizi	SMN1-SMN2	Delesyon/Duplikasyon
<input type="checkbox"/> 333135	Alfa Talasemi	HBA	Tüm Gen
<input type="checkbox"/> 331940	Alfa Talasemi - MLPA Analizi	HBA1-HBA2	**
<input type="checkbox"/> 330040	Beta Talasemi	HBB	Tüm Gen
<input type="checkbox"/> 3300212	Beta Talasemi - MLPA Analizi	HBB	Delesyon/Duplikasyon
<input type="checkbox"/> 330067	Y kromozom mikrodelsyonu - 20 STR	STR	20 STR bölgesi
<input type="checkbox"/> 330036	Ailese Akdeniz Ateşi (FMF)	MEFV	Tüm Gen
<input type="checkbox"/> 330037	Ailese Akdeniz Ateşi (FMF)-Sık gözlenen 15 Mutasyon	MEFV	Ekzon 2-3-5-10
<input type="checkbox"/> 3300341	Leber herediter optik nöropati (LHON) mutasyon analizi	MTND	A52T, R340H, M64V
<input type="checkbox"/> 330049	Hemokromatozis	HFE	H63D ve C282Y, S65C
<input type="checkbox"/> 331944	Çölyak Hastalığı	HLA	DQ2, DQ8
<input type="checkbox"/> 331945	HLAB27 Analizi	HLAB27	**
<input type="checkbox"/> 332070	Behçet Hastalığı- HLAB5	HLAB5	HLAB51-HLAB52
<input type="checkbox"/> 331975	Reit Sendromu	MECP2	Tüm Gen
<input type="checkbox"/> 330041	Akondroplazi/ Hipokondroplazi	FGFR3	Ekzon 9,10,13,15
<input type="checkbox"/> 330043	Duchenne Musküler Distrofi (DMD) MLPA Analizi	DMD	Delesyon/Duplikasyon
<input type="checkbox"/> 331961	Myotonik Distrofi (Tekrar Artışı)	DMPK	CTG Tekrar Sayısı Analiz
<input type="checkbox"/> 331954	Huntington Hastalığı	HTT	CAG tekrarı
<input type="checkbox"/> 331927	Frajil X	FMR1	CGG tekrarı
<input type="checkbox"/> 331952	Friedreich Ataksisi	FXN	GAA tekrarı
<input type="checkbox"/> 333170	Fenilketonüri	PAH	Tüm Gen
<input type="checkbox"/> 331991	PAI-1 DNA analizi - 4G/5G	PAI	4G/5G
<input type="checkbox"/> 331942	Charcot-Marie-Tooth (CMT1A) MLPA Analizi	PMP22	Delesyon/Duplikasyon
<input type="checkbox"/> 3300162	Noonan Sendromu	PTPN11	Ekzon 3-4-7-8-9-13-14
<input type="checkbox"/> 3300151	Angelman/Prader Willi-MLPA Analizi	**	**
<input type="checkbox"/> 3300483	Mutasyon Doğrulama (Tek bölge)	***	***
<input type="checkbox"/> 3300406	Moleküler Karyotipleme-Illumina 300K	***	***
<input type="checkbox"/> 331943	Maternal kontaminasyon testi	**	STR Analizi
<input type="checkbox"/> 331946	Genotipleme (Freezing öncesi)	***	***
<input type="checkbox"/> Diğer			

\*Diğer çalışılan moleküler testler için lütfen iletişime geçiniz.

Prenatal çalışmalarda maternal kontaminasyon çalışılması zorunludur ve aynı anda anne kanı (EDTA) gerekmektedir.\*

## PANEL - WES - WGS

Test Kodu	Test Adı
<input type="checkbox"/> 3302008	Genetiks Yeni Nesil Tanı Paneli
<input type="checkbox"/> 3300422	Genişletilmiş Epilepsi Paneli
<input type="checkbox"/> 3300423	Orizim- Gelişme Geriliği Araştırma Paneli
<input type="checkbox"/> 3300525	Genişletilmiş MODY Paneli
<input type="checkbox"/> 3300148	Tüm Ekzom Dizileme (WES) Analizi (İndeks)
<input type="checkbox"/> 3300546	Tüm Ekzom Dizileme (WES) Analizi (İndeks) Prenatal Tanı
<input type="checkbox"/> 3300218	Tüm Ekzom Dizileme (WES) ve CNV Analizi
<input type="checkbox"/> 3300425	Tüm Ekzom Dizileme (WES) Analizi- Trio
<input type="checkbox"/> 3300429	Tüm Ekzom Dizileme (WES) ve CNV Analizi- Trio
<input type="checkbox"/> 3300396	Tüm Genom Dizileme (WGS) Analizi
<input type="checkbox"/> 3300432	Mitokondriyal Genom Analizi (mtDNA)
<input type="checkbox"/> Diğer	

FARMAKOGENETİK<sup>EDTA</sup>

Test Kodu	Test Adı	Test Kodu	Test Adı
<input type="checkbox"/> 3300104	<b>PANELLER</b>	<input type="checkbox"/> 330071	<b>Diğer İlaçlar</b>
<input type="checkbox"/> 3300105	İlaç sensitivite paneli-Geniş Panel	<input type="checkbox"/> 330071	"VKORC1 mutasyon analizi - 1 polimorfizm -1639C>A"
<input type="checkbox"/> 3300106	İlaç sensitivite paneli - Standart panel	<input type="checkbox"/> Diğer	
<input type="checkbox"/> 331968	Kumadin Doz Paneli		
<input type="checkbox"/> Diğer	Plavix Doz Paneli		
<input type="checkbox"/> 3300458	<b>KANSER İLAÇLARI</b>		
<input type="checkbox"/> 3300120	5-Fluorouracil foksitesi		
<input type="checkbox"/> Diğer	Thiopurine toksitesi		

MOLEKÜLER SİTOGENETİK - FISH<sup>LH</sup>

Test Kodu	Test Adı
<input type="checkbox"/> 333014	FISH - rapid FISH (13,18,21,X,Y)
<input type="checkbox"/> 333017	FISH - sperm FISH
<input type="checkbox"/> 333020	FISH - DNA fragmantasyon
<input type="checkbox"/> 333012	Mikrodelsyon FISH - Cri-du-Chat
<input type="checkbox"/> 333013	Mikrodelsyon FISH - DiGeorge/VCFs
<input type="checkbox"/> 333015	Mikrodelsyon FISH - Kallmann
<input type="checkbox"/> 332089	Mikrodelsyon FISH - Nörofibromatozis
<input type="checkbox"/> 333016	Mikrodelsyon FISH - Prader-Willi/Angelman
<input type="checkbox"/> 333055	Mikrodelsyon FISH - Smith-Magenis
<input type="checkbox"/> 332105	Mikrodelsyon FISH - X inaktivasyonu
<input type="checkbox"/> 332107	Mikrodelsyon FISH - SRY
<input type="checkbox"/> Diğer	

## ONKOLOJİ

Test Kodu	Test Adı
<input type="checkbox"/> 3300294	<b>MOLEKÜLER SİTOGENETİK (FISH)</b>
<input type="checkbox"/> 333058	Kimerizm analizi - FISH analizi ile
<input type="checkbox"/> 332084	FISH Analizi - EML4/ALK
<input type="checkbox"/> 333064	FISH Analizi - ROS1
<input type="checkbox"/> 333075	FISH Analizi - PDL1 - PDL2
<input type="checkbox"/> 333076	FISH Analizi - NTRK1
<input type="checkbox"/> 333077	FISH Analizi - NTRK2
<input type="checkbox"/> 333053	FISH Analizi - NTRK3
<input type="checkbox"/> 333032	FISH analizi - EGFR
<input type="checkbox"/> 333043	FISH analizi - Her2/neu
<input type="checkbox"/> 333028	FISH analizi - 8q24 (C-myc) yeniden Düzenlenmeleri
<input type="checkbox"/> 333054	FISH analizi - C-MET
<input type="checkbox"/> 333024	FISH analizi - ATM
<input type="checkbox"/> 333045	FISH analizi - RB1
<input type="checkbox"/> 333038	FISH analizi - Kromozom 12
<input type="checkbox"/> 333039	FISH analizi - Kromozom 8
<input type="checkbox"/> 333046	FISH analizi - t(12;21) (TEL/AML1)
<input type="checkbox"/> 333044	FISH analizi - t(15;17) (PML/RARA)
<input type="checkbox"/> 333027	FISH analizi - t(16;16) ve inv(16) (CBFB)
<input type="checkbox"/> 333023	FISH analizi - t(8;21) (ETO/AML1)
<input type="checkbox"/> 333025	FISH analizi - t(9;22) (BCR/ABL)
<input type="checkbox"/> Diğer	

## MOLEKÜLER GENETİK

<input type="checkbox"/> 331938	KRAS mutasyon analizi - Kodon 12,13, 59, 61, 117, 146
<input type="checkbox"/> 332012	NRAS mutasyon analizi - Kodon 12,13, 59, 61, 117, 146
<input type="checkbox"/> 3300419	KRAS ve NRAS mutasyon analizi - Kodon 12,13, 59, 61, 117, 146
<input type="checkbox"/> 331956	Braf DNA analizi - ekzon 11 ve 15
<input type="checkbox"/> 332095	Braf DNA analizi - ekzon 15 (Kodon 600 dahil)
<input type="checkbox"/> 330076	EGFR DNA analizi - ekzon 18, 19, 20, 21
<input type="checkbox"/> 330102	JAK2 DNA analizi - V617F mutasyonu
<input type="checkbox"/> 3300160	JAK2 DNA analizi - Ekzon 12
<input type="checkbox"/> 332014	FLT3 - ITD ve D835
<input type="checkbox"/> 332008	IDH1 DNA analizi (ekzon 4)
<input type="checkbox"/> 332009	IDH2 DNA analizi (ekzon 4)
<input type="checkbox"/> 331966	NPM1 DNA analizi - ekzon 12
<input type="checkbox"/> 330134	Real Time PCR Analizi - t(9;22) (BCR/ABL)
<input type="checkbox"/> 331935	Real Time PCR Analizi - PML-RARA BCR1
<input type="checkbox"/> 331957	Mikrosatellit Instabilitesi (MSI)
<input type="checkbox"/> 3300435	Kimerizm analizi - PCR analizi ile (alıcı - verici) - 2 örnek
<input type="checkbox"/> 3300436	Kimerizm analizi - PCR analizi ile (alıcı - verici) - 1 örnek
<input type="checkbox"/> Diğer	

## YENİ NESİL ONKOLOJİ

Test Kodu	Test Adı
<input type="checkbox"/> 3300470	OnkoGenetiks Moleküler Profilendirme ve TMB
<input type="checkbox"/> 3300472	OnkoGenetiks Likit Biyopsi
<input type="checkbox"/> 3300486	OnkoGenetiks Hedefli Kanser Paneli
<input type="checkbox"/> 3300474	OnkoGenetiks Meme-Over Plus
<input type="checkbox"/> 3300495	OnkoGenetiks BRCA1-BRCA2
<input type="checkbox"/> 3300196	MammaPrint Testi
<input type="checkbox"/> Diğer	

## SAĞLIK VE TAŞIYICILIK PANELLERİ

Test Kodu	Test Adı
<input type="checkbox"/> 3300238	NutriGenetiks 'Sağlık'
<input type="checkbox"/> 3300182	GeneSport Paneli
<input type="checkbox"/> 3300184	GeneSport X (Genişletilmiş Panel)
<input type="checkbox"/> 3300530	GeneSport Recovery & Injury
<input type="checkbox"/> 3300531	Sağlık ve Spor Paneli
<input type="checkbox"/> 3300532	Genetiks 360 Genişletilmiş Taşıyıcılık Paneli
<input type="checkbox"/> 333205	Genetiks 180 Hedef Taşıyıcılık Paneli
<input type="checkbox"/> Diğer	