

**GENETİK TEST İSTEK FORMU**

<b>ADI – SOYADI</b> : .....	<b>İSTEK TARİHİ</b> : ___ / ___ / 201__	<b>İSTEK YAPAN DOKTORUN</b>
<b>DOĞUM TARİHİ</b> : ..... / ..... / .....	<b>PROTOKOL NO</b> : .....	<b>ADI – SOYADI</b> : .....
<b>CİNSİYETİ</b> <input type="checkbox"/> KADIN <input type="checkbox"/> ERKEK	<b>KURUM</b> : <input type="checkbox"/> SSK <input type="checkbox"/> ES <input type="checkbox"/> ÖZEL	<b>İMZA</b>
<b>TANI</b> : .....	<b>TELEFON</b> : .....	

Gebelik haftası : .....hafta <input type="checkbox"/> Tek <input type="checkbox"/> İkiz	Akrabalık <input type="checkbox"/> Var <input type="checkbox"/> Yok	Klinik Bulgular : .....
Örnek Tipi <input type="checkbox"/> Amnion <input type="checkbox"/> CVS <input type="checkbox"/> Kord	Kan <input type="checkbox"/> Kan <sup>Heparin</sup> <input type="checkbox"/> Kan <sup>EDTA</sup>	(Fetal USG vb.) .....

<input type="checkbox"/> Patolojik USG	<input type="checkbox"/> Non-obstrüktif azospermi	<input type="checkbox"/> Beta Talasemi	<input type="checkbox"/> SMA	<input type="checkbox"/> Rett Sendromu	<input type="checkbox"/> Hemokromatozis
<input type="checkbox"/> İleri maternal yaş	<input type="checkbox"/> Şiddetli OAT	<input type="checkbox"/> Orak Hücre Anemisi	<input type="checkbox"/> DMD/BMD	<input type="checkbox"/> Konjenital sağırılık	<input type="checkbox"/> Saç dökülmesi
<input type="checkbox"/> Anormal triple test	<input type="checkbox"/> Missed abortus Anormal	<input type="checkbox"/> Alfa Talasemi	<input type="checkbox"/> Frajil X	<input type="checkbox"/> Friedrich Ataksisi	<input type="checkbox"/> Osteoporozis
<input type="checkbox"/> Anormal I. trimester testi	<input type="checkbox"/> Tekrarlayan fetal kayıplar	<input type="checkbox"/> Kistik Fibrozis	<input type="checkbox"/> Akondroplazi	<input type="checkbox"/> Huntington	<input type="checkbox"/> Spor performansı
<input type="checkbox"/> Kromozom anomalisi	<input type="checkbox"/> Primer amenore	<input type="checkbox"/> FMF	<input type="checkbox"/> Hipokondroplazi	<input type="checkbox"/> Distoni	<input type="checkbox"/> Diğer .....

<b>SİTOGENETİK<sup>LH</sup></b>	<b>MOLEKÜLER SİTOGENETİK<sup>LH</sup></b>
<input type="checkbox"/> 330001 Genetik danışma <input type="checkbox"/> 330016 Karyotip periferik kan <input type="checkbox"/> 330004 Karyotip amnion sıvısı <input type="checkbox"/> 330005 Karyotip amnion sıvısı (ikiz) <input type="checkbox"/> 330006 Karyotip amnion sıvısı + FISH <input type="checkbox"/> 330008 Karyotip amnion sıvısı + PCR <input type="checkbox"/> 330010 Karyotip cilt dokusu	<input type="checkbox"/> 330011 Karyotip fetal kan (kord) <input type="checkbox"/> 330015 Karyotip CVS (Koryon) <input type="checkbox"/> 330017 Karyotip tahliye materyali <input type="checkbox"/> Diğer .....
<input type="checkbox"/> 330022 FISH anöploidi (13,18,21,X,Y) <input type="checkbox"/> 330028 FISH sperm (13,18,21,X,Y) <input type="checkbox"/> 330034 FISH DNA fragmentasyon <input type="checkbox"/> 331970 FISH Konjenital diyafragma hernisi <input type="checkbox"/> 331958 FISH Smith-Magenis <input type="checkbox"/> 330023 FISH Kalliman <input type="checkbox"/> 332002 FISH Miller-Dieker	<input type="checkbox"/> 330021 FISH DiGeorge <input type="checkbox"/> 330025 FISH Prader-Willi/Angelman <input type="checkbox"/> 331959 FISH Williams Beuren <input type="checkbox"/> 331975 FISH Cri-du-Chat <input type="checkbox"/> 330033 FISH Wolf-Hirschhorn <input type="checkbox"/> 333033 FISH Sotos <input type="checkbox"/> Diğer .....

<b>MOLEKÜLER GENETİK<sup>EDTA</sup></b>	<b>MOLEKÜLER GENETİK<sup>EDTA</sup></b>
<input type="checkbox"/> 331940 Alfa Talasemi - del.&dupl. <input type="checkbox"/> 330040 Beta Talasemi - tüm gen <input type="checkbox"/> 330055 Orak Hücre Anemisi <input type="checkbox"/> 330050 Kistik Fibrozis - 19 mutasyon <input type="checkbox"/> 330069 Kistik Fibrozis - 36 mutasyon <input type="checkbox"/> 330052 Kistik Fibrozis - ~550 mutasyon <input type="checkbox"/> 331926 Kistik Fibrozis - tüm gen <input type="checkbox"/> 332018 Kistik Fibrozis MLPA (del&dup) <input type="checkbox"/> 330043 DMD/BMD - del.&dupl. <input type="checkbox"/> 331928 Spinal Musküler Atrofi <input type="checkbox"/> 331928 Spinal Musküler Atrofi (taşıyıcılık) <input type="checkbox"/> 331927 Frajil X - CGG tekrarı <input type="checkbox"/> 330037 FMF - 12 mutasyon <input type="checkbox"/> 330038 FMF - 50 mutasyon <input type="checkbox"/> 330039 FMF - ~120 mutasyon <input type="checkbox"/> 331925 Akondroplazi/ Hipok. - ekzon 10 <input type="checkbox"/> 330041 Akondroplazi/ Hipok. - ekzon 9,10,13,15 <input type="checkbox"/> 330064 Tanatorfik Displazi - ekzon 10,15 <input type="checkbox"/> 330049 Hemokromatozis - 3 mutasyon	<input type="checkbox"/> 331932 Kardiyovasküler risk paneli <input type="checkbox"/> 330067 Y mikrodeselezyon analizi <input type="checkbox"/> 330066 Trombofil paneli - 3 mutasyon <input type="checkbox"/> 330066 Trombofil paneli - 4 mutasyon <input type="checkbox"/> 330047 Faktör II - G20210A <input type="checkbox"/> 330048 Faktör V Leiden - G1691A <input type="checkbox"/> 330054 MTHFR - C677T <input type="checkbox"/> 331931 MTHFR - A1298C <input type="checkbox"/> 331991 PAI-1 - 4G/5G <input type="checkbox"/> 331992 Faktör XIII - V34L <input type="checkbox"/> 331993 β-Fibrinojen - -455 G>A <input type="checkbox"/> 331994 HPA-1 - a/b <input type="checkbox"/> 331995 ACE - I/D <input type="checkbox"/> 331945 HLA-B27 <input type="checkbox"/> 331944 Çölyak - HLA-DQ2 ve DQ8 <input type="checkbox"/> 330068 α-1-Antitripsin - Pi <input type="checkbox"/> 330042 ApoE genotiplenmesi <input type="checkbox"/> 330056 Osteoporozis - 6 polimorfizm <input type="checkbox"/> 331933 ACTN3 - R577X
<input type="checkbox"/> 330065 Tek mutasyon analizi (bilinen) <input type="checkbox"/> 331939 Genotipleme <input type="checkbox"/> 331946 Genotipleme (freezing öncesi) <input type="checkbox"/> 331943 Maternal kontaminasyon testi <input type="checkbox"/> 331978 DNA saklama (1 yıl) <input type="checkbox"/> 331981 DNA saklama (3 yıl) <input type="checkbox"/> 331982 DNA saklama (5 yıl) <input type="checkbox"/> 330046 DNA izolasyonu (kan) <input type="checkbox"/> 330045 DNA izolasyonu (doku) <input type="checkbox"/> 331973 CADASIL - ekzon 3,4,5,6,11 <input type="checkbox"/> 331974 CADASIL - ekzon 3-6,8,11,18,19 <input type="checkbox"/> 331942 CMT - PMP22 MLPA (del&dup) <input type="checkbox"/> 332023 CMT - PMP22 (tüm gen) <input type="checkbox"/> 332022 CMT - MPZ (tüm gen) <input type="checkbox"/> 332024 Konjenital Sağırılık - GJB1 <input type="checkbox"/> 330053 Konjenital Sağırılık - GJB2 <input type="checkbox"/> 331951 Distonia (DYT1) - GAG del. <input type="checkbox"/> 331961 Myotonik Distrofi - CTG tekrarı <input type="checkbox"/> 331989 Trombosit antijeni - HPA1a ve b	<input type="checkbox"/> 331972 Canavan Hastalığı - tüm gen <input type="checkbox"/> 331950 Kardiyofasyokutanöz Sendromu - Braf <input type="checkbox"/> 331987 Kardiyofasyokutanöz Sendromu - Kras <input type="checkbox"/> 331988 Kardiyofasyokutanöz Sendromu - MEK <input type="checkbox"/> 331955 Noonan Sendromu - Kras <input type="checkbox"/> 331975 RETT Sendromu - tüm gen <input type="checkbox"/> 331941 RETT Sendromu - del.&dupl. <input type="checkbox"/> 330063 Sialidaz - Neu1 (tüm gen) <input type="checkbox"/> 331947 Smith-Lemli-Opitz (SLOS) - tüm gen <input type="checkbox"/> 332026 Galaktozemi - GALT (tüm gen) <input type="checkbox"/> 332027 Galaktokinaz - GALK1 (tüm gen) <input type="checkbox"/> 332028 Glikojen Depo Hst. Tipla - G6PC <input type="checkbox"/> 332029 Glikojen Depo Hst. Tiplb/c - SLC37A4 <input type="checkbox"/> 332019 Hurler Sendromu - tüm gen <input type="checkbox"/> 332020 Hunter Sendromu - tüm gen <input type="checkbox"/> 332021 Fabry Hastalığı - tüm gen <input type="checkbox"/> 331952 Friedreich Ataksisi - GAA tekrarı <input type="checkbox"/> 331954 Huntington - CAG & CGG tekrarı <input type="checkbox"/> Diğer .....

<b>ONKOLOJİ<sup>EDTA</sup></b>	<b>MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ</b>
<input type="checkbox"/> 330106 APC - tüm gen <input type="checkbox"/> 330112 BRCA1 ve BRCA2 (%70) <input type="checkbox"/> 330113 BRCA1 ve BRCA2- tüm gen <input type="checkbox"/> 331962 p16 - tüm gen <input type="checkbox"/> 330119 p53 - ekzon 4-9	<input type="checkbox"/> 330130 RET - ekzon 10,11,13-16 <input type="checkbox"/> 331990 CHEK2 - ekzon 10 (110delC) <input type="checkbox"/> 331997 PTEN - tüm gen <input type="checkbox"/> Diğer .....
<input type="checkbox"/> 330140 HPV- 35 tip (chip array) <input type="checkbox"/> 330138 HBV PCR (kantitatif) <input type="checkbox"/> 330139 HCV PCR (kantitatif) <input type="checkbox"/> 330137 CMV DNA <input type="checkbox"/> 330141 Mikobakterium Tüberkülozis	<input type="checkbox"/> 330145 HBV ilaç direnci - 4 farklı ilaç <input type="checkbox"/> 332001 HBV genotip - tip a,b,c,d,e,f,g <input type="checkbox"/> 330147 HCV genotip - tip 1, 2, 3 ve 4 <input type="checkbox"/> 332003 Pnömovirus paneli - 17 tip) <input type="checkbox"/> Diğer .....

<b>FARMAKOGENETİK<sup>EDTA</sup></b>	<b>PREİMLANTASYON GENETİK TANI (PGT)</b>
<input type="checkbox"/> 3300104 İlaç Sensitivite Paneli (geniş) <input type="checkbox"/> 3300105 İlaç Sensitivite Paneli <input type="checkbox"/> 3300121 İlaç Sensitivite Paneli (nöropsikiyatri) <input type="checkbox"/> 3300106 Kumadin Doz Paneli - CYP2C9&VKORC1 <input type="checkbox"/> 330070 Kumadin sensitivitesi - CYP2C9 <input type="checkbox"/> 330071 Kumadin sensitivitesi - VKORC1 <input type="checkbox"/> 331968 Plavix Doz Paneli - CYP2C19 <input type="checkbox"/> 3300111 DPD (Fluorourasil toksitesi) <input type="checkbox"/> 3300120 TMPT (Tiopürin toksitesi) <input type="checkbox"/> 3300110 UGT1A1 (İrinotekan toksitesi) <input type="checkbox"/> 3300119 GSTM1 <input type="checkbox"/> 3300114 5HTT (SSRI) <input type="checkbox"/> 3300113 NAT2 - 3 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300122 NAT2 - 7 polimorfizm	<input type="checkbox"/> 330070 CYP2C9 - 2 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300124 CYP2C9 - 4 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300108 CYP2C19 - 2 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300125 CYP2C19 - 4 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300126 CYP2C19 - 8 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300109 CYP2D6 - 5 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300123 CYP2D6 - 15 polimorfizm <input type="checkbox"/> 3300112 CYP1A2 - 2 polimorfizm <input type="checkbox"/> 330072 CYP3A4 - 1 polimorfizm <input type="checkbox"/> Diğer .....
<input type="checkbox"/> 330168 Embriyolarda FISH ile anöploidi incelemesi - 5'li <input type="checkbox"/> 330169 Embriyolarda FISH ile anöploidi incelemesi - 7'li <input type="checkbox"/> 330170 Embriyolarda FISH ile anöploidi incelemesi - 9'lu <input type="checkbox"/> 330171 Embriyolarda FISH ile anöploidi incelemesi - 24'lu <input type="checkbox"/> 331996 Embriyolarda sayısal kromozom bozukluğu için FISH incelemesi (Klinefelter vb.) <input type="checkbox"/> 330175 Embriyolarda yapısal kromozom bozukluğu için FISH incelemesi (Translokasyon vb.) <input type="checkbox"/> 330176 Embriyolarda X kromozomu ile kalıtsal hastalıklarda FISH incelemesi	<input type="checkbox"/> 330172 Embriyolarda tek gen hastalığı için tarama (talasemi, kistik fibrozis ve SMA) <input type="checkbox"/> 330174 Embriyolarda tek gen hastalığı için tarama + HLA tiplemesi (talasemi vb.) <input type="checkbox"/> 331976 Embriyolarda HLA tiplemesi <input type="checkbox"/> 330173 Embriyolarda tek gen hastalığı için tarama (diğer hastalıklar)

**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, tahliye 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:

1. İlk girişimde yeterli miktarda doku alınmaz veya hücre kültüründe üreme sağlanamaz ise örnek alınma işleminin tekrarlanması gerekebilir.
2. Kromozomal, moleküler ve biyokimyasal analiz sonuçlarını yorumlamak bazen güç olabilir veya alınan sonuçlar kişideki gerçek durumu yansıtmayabilir.
3. Kromozomlardaki sayısal ve büyük yapısal anomaliler kolayca tanınabilirken, olumsuz etkiler neden olabilecek küçük yapısal değişim ve mozaisizmler görülemeyebilir.
4. 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.
5. Testlerin sonuç süreleri; hastada açıklanması güç anomalilerin saptanması, ileri tetkik gerekliliği, kişisel özellikler gibi durumlarda uzayabilir.

**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.**

Tarih: Hasta/Velisi (Ad-Soyadı-İmza)	Doktor (Ad-Soyadı-İmza)
---	-------------------------