GENETIKS®
YAŞAMIN ŞİFRESİ

GENETİK TEST İSTEK FORMU

ADI SOYADI:	**İSTEK TARİHİ:**	**İSTEK YAPAN DOKTORUN ADI SOYADI:**	**Lütfen bu alanı doldurmayınız!**
DOĞUM TARİHİ:	**T.C. KİMLİK NO:**		
CİNSİYETİ:	**KURUM:** ☐SSK ☐ES ☐ÖZEL	**İMZA:**	
TANI:	**TELEFON:**		

NUMUNE TÜRÜ

Gebelik Haftası: hafta ☐ Tek ☐ İkiz Akrabalık: ☐ Var ☐ Yok Klinik Bulgular:
Örnek Tipi: ☐Amnion ☐ CVS ☐Kord Kan: ☐ Kan[Heparin] ☐Kan[EDTA]

ENDİKASYON

☐ Patolojik USG	☐ Non-obstrüktif azospermi	☐ Beta Talasemi	☐ SMA	☐ Rett Sendromu	☐ Hemokromatozis
☐ İleri Maternal Yaş	☐ Şiddetli OAT	☐ Orak Hücre Anemisi	☐ DMD/BMD	☐ Konjenital sağırlık	☐ Osteoporozis
☐ Anormal Triple test	☐ Missed abortus Anormal	☐ Alfa Talasemi	☐ Frajil X	☐ Friedrich Ataksisi	☐ Spor performansı
☐ Anormal I. Trimester Testi	☐ Tekrarlayan fetal kayıplar	☐ Kistik Fibrozis	☐ Akondroplazi	☐ Huntington	☐ Diğer:
☐ Kromozom Anomalisi	☐ Primer amenore	☐ FMF	☐ Hipokondroplazi	☐ Distoni	

☐ **NIPT(NON İNVAZİF PRENATAL TARAMA)**[13,18,21 ve X,Y Kromozomları] ☐ **LİKİT BİYOPSİ** ☐ **PROSİGNA**

SİTOGENETİK[LH]

☐ 330001 Genetik Danışma
☐ 330016 Karyotip Periferik Kan
☐ 330004 Karyotip Amnion Sıvısı
☐ 330005 Karyotip Amnion Sıvısı (İkiz)
☐ 330006 Karyotip Amnion Sıvısı + FISH
☐ 330008 Karyotip Amnion Sıvısı + PCR
☐ 330010 Karyotip Cilt Dokusu
☐ 330011 Karyotip fetal kan (kord)
☐ 330015 Karyotip CVS (Koryon)
☐ 330017 Karyotip tahliye materyali
☐ Diğer:

MOLEKÜLER SİTOGENETİK[LH]

☐ 330022 FISH Anöploidi (13,18,21,X,Y)
☐ 330028 FISH Sperm (13,18,21,X,Y)
☐ 330034 FISH DNA Fragmantasyon
☐ 331970 FISH Konjenital Diyafragma Hernisi
☐ 331958 FISH Smith-Magenis
☐ 330023 FISH Kallman
☐ 332002 FISH Miller-Dieker
☐ 330021 FISH DiGeorge
☐ 330025 FISH Prader-Willi/Angelman
☐ 331959 FISH Williams Beuren
☐ 330020 FISH Cri-du-Chat
☐ 330033 FISH Wolf-Hirschhorn
☐ 333033 FISH Sotos
☐ Diğer:

MOLEKÜLER GENETİK[EDTA]

☐ 331940 Alfa Talasemi- Del&Dup(MLPA)
☐ 330040 Beta Talasemi- Tüm Gen
☐330040 Beta Talasemi- Del&Dup(MLPA)
☐ 330055 Orak Hücre Anemisi
☐ 330050 Kistik Fibrozis- 19 Mutasyon
☐ 330069 Kistik Fibrozis- 36 Mutasyon
☐ 330052 Kistik Fibrozis- ~550 Mutasyon
☐ 331926 Kistik Fibrozis- Tüm gen
☐ 332018 Kistik Fibrozis MLPA- Del. & Dupl.
☐ 330043 DMD/BMD- Del&Dup (MLPA)
☐ 331928 Spinal Musküler Atrofi
☐ 331928 Spinal Musküler Atrofi (Taşıyıcılık)(MLPA)
☐ 330037 FMF- 12 Mutasyon
☐ 330038 FMF- 50 Mutasyon
☐ 330039 FMF- ~120 Mutasyon
☐ 330036 FMF- Tüm Gen
☐ 331925 Akondroplazi/ Hipok.- Ekzon 10
☐ 330041 Akondroplazi/ Hipok. - Ekzon 9,10,13,15
☐ 331932 Kardiovasküler Risk Paneli
☐ 330067 Y Mikrodelesyon Analizi
☐ 330066 Trombofili Paneli- 3 Mutasyon
☐ 331986 Trombofili Paneli- 4 Mutasyon
☐3300163 Trombofili Paneli- 6 Mutasyon
☐3300175 Trombofili Paneli- 7 Mutasyon
☐ 330047 Faktör II - G20210A
☐ 330048 Faktör V Leiden - G1691A
☐ 330054 MTHFR C677T
☐ 331931 MTHFR A1298C
☐ 331991 PAI-1 – 4G/5G
☐ 331992 Faktör XIII (V34L)
☐ 331993 β-Fibrinojen (-455 G>A)
☐ 331994 HPA-1- a/b
☐ 331995 ACE- I/D
☐ 331945 HLA- B27
☐ 332070 HLA- B5
☐ 331944 Çölyak- HLA-DQ2 ve DQ8
☐ 330068 α-1-Antitripsin – Pi
☐ 330042 ApoE Genotiplemesi
☐ 330056 Osteoporozis- 6 Polimorfizm
☐ 331933 ACTN3 - R577X
☐ 330049 Hemokromatozis - 3 Mutasyon
☐ 330065 Tek Mutasyon Analizi (bilinen)
☐ 331939 Genotipleme(☐ [EDTA], ☐ [Sperm], ☐ [Diğer])
☐ 331943 Maternal Kontaminasyon Testi
☐ 331978 DNA Saklama (☐ [1 Yıl] , ☐ [3 Yıl], ☐ [5Yıl])
☐ 330046 DNA İzolasyonu (☐ [Kan], ☐ [Doku], ☐[Diğer])
☐ 331973 CADASIL - Ekzon 3,4,11
☐ 331974 CADASIL - Ekzon 3-6,8,11,18,19,20
☐ 331942 CMT1A– PMP22 MLPA - Del&Dupl
☐ 332023 CMT1A - PMP22 (Tüm Gen)
☐ 332022 CMT1A - MPZ (Tüm Gen)
☐ 332024 Konjenital Sağırlık-(GJB1) Tüm Gen
☐ 331951 Distonia (DYT1) - GAG Del.
☐ 331989 Trombosit Antijeni – HPA1a ve b
☐ 331972 Canavan Hastalığı- Tüm Gen
☐ 331950 Kardiyofasyokutanöz Sendromu - Braf
☐ 331987 Kardiyofasyokutanöz Sendromu - Kras
☐ 331988 Kardiyofasyokutanöz Sendromu-MEK1/2
☐ 330064 Tanatoforik Displazi – FGFR3 Ekzon 10,15
☐ 332047 Osteopetrozis- TCIRG Geni (Tüm Gen)
☐ 332058 OSTM1 Geni (Tüm Gen)
☐ 331955 Noonan Sendromu- Kras
☐ 331975 RETT Sendromu- MECP2 Tüm Gen
☐ 331941 RETT Sendromu-MECP2 Del&Dup
☐ 330063 Sialidaz - Neu1 (Tüm Gen)
☐ 331947 Smith-Lemli-Opitz (SLOS)- Tüm Gen
☐ 332026 Galaktozemi – GALT (Tüm Gen)
☐ 332027 Galaktokinaz – GALK1 (Tüm Gen)
☐ 332028 Glikojen Depo Hst. Tipla – G6PC
☐ 332029 Glikojen Depo Hst. TipIb/Ic – SLC37A4
☐ 332019 Hurler Sendromu – IDUA Tüm Gen
☐ 332020 Hunter Sendromu – IDS Tüm Gen
☐ 332021 Fabry Hastalığı – GLA Tüm Gen
☐ 331927 Frajil X – CGG Tekrarı
☐ 331952 Friedreich Ataksisi - GAA Tekrarı
☐ 331954 Huntington- CAG & CGG Tekrarı
☐ 331961 Myotonik Distrofi- CTG Tekrarı
☐ 3300182 GeneSport Paneli (ACE-ACTN3)
☐ 3300184 GeneSport X (Genişletilmiş Panel)
☐ Diğer:

ONKOLOJİ[EDTA]

☐ 330076 EGFR- Ekzon 18,19,20,21
☐ 331938 KRAS-Kodon 12&13,59,61,117,146
☐ 332012 NRAS- Kodon 12&13,59,61,117,146
☐ 331936 BRAF- V600 (Ekzon 15)
☐ 330112 BRCA1 ve BRCA2 (%70)
☐ 330113 BRCA1 ve BRCA2- Tüm Gen
☐ 330119 p53- Ekzon 4-9
☐ 330130 RET- Ekzon 10,11,13-16
☐ 331990 CHEK2- Ekzon 10 (110delC)
☐ 331997 PTEN- Tüm Gen
☐ Diğer:

MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ

☐ 3300130 HPV Tarama
☐ 330140 HPV Tiplendirme (Chip Array)
☐ 330138 HBV PCR (Kantitatif)
☐ 330139 HCV PCR (Kantitatif)
☐ 330137 CMV DNA
☐330141 Mikobakterium Tüberkülozis
☐ 330145 HBV İlaç Direnci- 4 Farklı İlaç
☐ 332001 HBV Genotip- Tip a,b,c,d,e,f,g
☐ 330147 HCV Genotip- Tip 1, 2, 3 ve 4
☐ 332003 Pnömovirus Paneli- 17 Tip
☐ 331787 Cinsel Yolla Bulaşan Hastalık Paneli (6 Patojen)
☐ Diğer:

FARMAKOGENETİK[EDTA]

☐ 3300104 İlaç Sensitivite Paneli (Geniş)
☐ 3300105 İlaç Sensitivite Paneli
☐ 3300121 İlaç Sensitivite Paneli (Nöropsikiyatri)
☐ 3300106 Kumadin Doz Paneli- CYP2C9&VKORC1
☐ 330070 Kumadin Sensitivitesi- CYP2C9
☐ 330071 Kumadin Sensitivitesi- VKORC1
☐ 331968 Plavix Doz Paneli- CYP2C19
☐ 3300111 DPD (Fluorourasil Toksitesi)
☐ 3300120 TMPT (Tiopürin Toksitesi)
☐ 3300110 UGT1A1 (İrinotekan Toksitesi)
☐ 3300119 GSTM1
☐ 3300114 5HTT (SSRI)
☐ 3300113 NAT2 3 Polimorfizm
☐ 3300122 NAT2 7 Polimorfizm
☐ 330070 CYP2C9 2 Polimorfizm
☐ 3300124 CYP2C9 4 Polimorfizm
☐ 3300108 CYP2C19 2 Polimorfizm
☐ 3300125 CYP2C19 4 Polimorfizm
☐ 3300126 CYP2C19 8 Polimorfizm
☐ 3300109 CYP2D6 5 Polimorfizm
☐ 3300123 CYP2D6 15 Polimorfizm
☐ 3300112 CYP1A2 2 Polimorfizm
☐ 330072 CYP3A4 1 Polimorfizm
☐ Diğer:

PREİMPLANTASYON GENETİK TANI (PGT)

☐ 330168 Embriyolarda FISH ile Anöploidi İncelemesi- (☐ [5'li], ☐ [7'li], ☐ [9'lu], ☐ [24'lü])
☐ 331996 Embriyolarda Sayısal Kromozom Bozukluğu İçin FISH İncelemesi (Klinefelter vb.)
☐ 330175 Embriyolarda Yapısal Kromozom Bozukluğu İçin FISH İncelemesi (Translokasyon vb.)
☐ 330176 Embriyolarda X Kromozomu ile Kalıtılan Hastalıklarda FISH İncelemesi
☐ 332057 Embriyolarda NGS Analizi- 24Kromozom
☐ 330171 Embriyolarda aCGH Analizi- 24 Kromozom
☐ 330172 Embriyolarda Tek Gen Hastalığı İçin Tarama (Talasemi, Kistik Fibrozis ve SMA)
☐ 330173 Embriyolarda Tek Gen Hastalığı İçin Tarama (Diğer Hastalıklar)
☐ 330174 Embriyolarda Tek Gen Hastalığı İçin Tarama + HLA Tiplemesi (Talasemi vb.)
☐ 331976 Embriyolarda HLA Tiplemesi

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 alınamaz 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 etkilere 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: **Doktor (Ad&Soyadı&İmza):**
Hasta/Velisi (Ad&Soyadı&İmza):

R.T: 10.01.2019, v4

GENETİKS SAĞLIK HİZMETLERİ TİC. A.Ş.
Terrace Fulya Center, Hakkı Yeten Cd., No:13 Kat M4, Teşvikiye, 34365 Şişli / İstanbul / Türkiye
T: +90 (212) 275 70 20 pbx F: +90 (212) 275 70 08 www.genetiks.com.tr info@genetiks.com.tr