



DAMAGEN GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ

GENETİK TEST İSTEK FORMU

■ Adı-Soyadı

■ İstek Tarihi :/...../201....

İstek Yapan Doktorun

Adı-Soyadı:

■ Doğum Tarihi:/...../.....

■ Dosya No:

Telefon:

Cinsiyet: Kadın Erkek

■ Kurum:

Tanı:

- ÖRNEK TİPİ: Periferik Kan^{Heparinli} Periferik Kan^{EDTA} Kemik İliği^{Heparinli} Kemik İliği^{EDTA}
 Cilt Biyopsisi Kord CVS Amnion
 Tahliye Materyeli

■ GEBELİK HAFTASI: Hafta Tek gebelik İkiz gebelik

■ ENDİKASYON:

■ SİTOGENETİK

- Genetik danışma Karyotip periferik kan Karyotip kemik iliği Karyotip cilt dokusu
 Karyotip kordon kanı Karyotip amnion sıvısı Karyotip CVS Karyotip tahliye materyeli
 Karyotip amnion sıvısı/CVS+QF-PCR
 Diğer:

■ MOLEKÜLER SİTOGENETİK

- QF-PCR Cri-du-Chat sendromu DiGeorge sendromu Kallman sendromu
 Miller-Dieker sendromu Prader Willi/Angelman sendromu Smith-Magenis sendromu Boy kısalığı-Xp22
 Sotos sendromu Wolf-Hirschhorn sendromu Williams sendromu Steroid sülfataz, Kallmann sendromu-Xp22
 X-inaktivasyonu-XIST IGFR1 (15q26)/15q11 NF1-17q11

■ DNA ÇİP TEKNOLOJİLERİ

- Array CGH- 44K, 60K, 105K, 180K, 244K, 400K, 1M SNP Array – 250K, 6.0, 2.7 (Kromozomal Mikroarray)

■ MOLEKÜLER GENETİK

- 1p36 delesyon sendromu Akondroplazi/Hipokondroplazi
 Alfa-1-Antitripsin-Pi Alfa-talasemi, HBA, del/dup
 Alzheimer Hastalığı, erken başlangıçlı-APP-del/dup Alzheimer Hastalığı, frontotemporal demans, Pick's hastalığı MAPT-del/dup
 Alzheimer Hastalığı-PSEN1-del/dup Angiotensin Konverting Enzim (ACE) (I/D)
 Apolipoprotein E (APOE) genotipleme Ataksi Telenjektazi-ATM-del/ dup
 Beckwith-Wiedemann Sendromu, Silver Russel Metilasyon spesifik-H19, IGF2, CDKN1, KCNQ1 Beta talasemi-tüm gen dizi analizi
 BMD/DMD-del/dup BMD-tüm gen dizi analizi

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> BRCA1 /2-del/dup | <input type="checkbox"/> BRCA1 /2-tüm gen dizi analizleri |
| <input type="checkbox"/> Canavan Hastalığı-ASPA-del / dup | <input type="checkbox"/> Charcot Marie Tooth-MNF2, MPZ-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Charcot Marie Tooth (HNPP)-PMP2, COX, TEKT3-del/dup | <input type="checkbox"/> Charcot Marie Tooth, X-linked-GJB1-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Charge sendromu-CHD7-del/ dup | <input type="checkbox"/> Distal spinal müsküler atrofi- SMARD1, dHMN6-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Distoni-TOR1A-dizi analizi | <input type="checkbox"/> e-NOS-dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> Epilepsi-SCN1A-del/dup | <input type="checkbox"/> Faktör II-G20210A |
| <input type="checkbox"/> Faktör V Leiden-G1691A | <input type="checkbox"/> Faktör XIII - V34L |
| <input type="checkbox"/> Fenilketonüri-Tüm gen dizi analizi | <input type="checkbox"/> FMF-tüm gen dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> Frajil X-CJG tekrarı-PCR-Southern Blot | <input type="checkbox"/> Friedreich Ataksisi-GAA tekrarı-LT-PCR |
| <input type="checkbox"/> Hallervorden-Spatz sendromu-PKAN (PANK2)-dizi analizi | <input type="checkbox"/> Hemokromatozis-H63D,S65C,C282Y |
| <input type="checkbox"/> Herediter spastik parapleji-REEP1, SPG7-del/dup | <input type="checkbox"/> Herediter spastik parapleji-SPG11/del/dup |
| <input type="checkbox"/> Holoposensefali PTCH, SHH, ZIC2, SIX3, TGIF, TMEM1, FBXW11-del/dup | <input type="checkbox"/> Huntington Hastalığı-CAA-CGG tekrarı-LT-PCR |
| <input type="checkbox"/> İdiopatik boy kısalığı-SHOX-del/dup | <input type="checkbox"/> İskelet hastalıkları, Akondrojenozis, Kondrodisplazi, Langer-saldino akond., Stickler.....-COL2A1-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Kalsitonin reseptörü-T447C | <input type="checkbox"/> Kistik Fibrozis-ΔF 508 |
| <input type="checkbox"/> Kistik Fibrozis-tüm gen dizi analizi | <input type="checkbox"/> Kollajen Tip I-Sp1-dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> Konjenital müsküler distrofi-SEPN1 dizi analizi | <input type="checkbox"/> Konjenital müsküler distrofi-POMT1, POMT2, POMGNT1, FKTN, FKRP, LARGE-dizi analizleri-array CGH |
| <input type="checkbox"/> Kraniyofasiyel Hastalıklar-FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST, MSX2, ALX4, RUNX2-del/dup | <input type="checkbox"/> Konjenital sağırılık- Konneksin 26-tüm gen dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> Kumadin sensitivitesi-VKORC-1-dizi analizi | <input type="checkbox"/> Kumadin sensitivitesi-CYP2C9*2 (R144C)-dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> Kumadin sensitivitesi-CYP2C9*3 (I359L)-dizi analizi | <input type="checkbox"/> Limb girdle müsküler distrofi-DYSF-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Limb girdle müsküler distrofi (LGMD2A)-CAPN3-del/dup | <input type="checkbox"/> Limb girdle müsküler distrofi-SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, FKRP-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Lissensefali-LIS1, DCX, POMT1, POMGnT1, FLNA-del/dup | <input type="checkbox"/> Lökodistrofi-LMNB1, PLP1, NOTCH3-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Mental retardasyon (X-linked)-RPS6KA3, ARX, IL1RAPL1, TSPAN7, PQBP1, HUWE1, OPHN1, ACSL4, PAK3, DCX, AGTR2, ARHGEF6, FMFR1, AFF, SLC6A8-del/dup | <input type="checkbox"/> Mitokondriyal sitopatiler-POLG, SUCLA2, TK2-dizi analizleri |
| <input type="checkbox"/> Miyotubuler myopati-MTM1, MTMR1-del/dup | <input type="checkbox"/> MTHFR (A1298C)-dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> MTHFR (C677T)-dizi analizi | <input type="checkbox"/> Myotonik distrofi-CTG tekrarı LT-PCR |
| <input type="checkbox"/> Neonatal konvülsiyon-familyal, Epilepsi-KCNQ3-del/dup | <input type="checkbox"/> Nörodegeneratif hastalıklar-NOS1-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Nörodejenasyon ve demir birikimi-PANK2, PLA2G6-del/dup | <input type="checkbox"/> Nörometabolik Hastalıklar-ASPA, MLC1 MLYCD, D2HGDH, L2HGDH- del/dup |
| <input type="checkbox"/> Otizm spektrum hastalıkları-SHANK-del/dup | <input type="checkbox"/> Otizm-UBE3A, GABR3, SHANK3-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Otozomal ressesif ataksi-SETX, APTX, FXN-del/dup | <input type="checkbox"/> Östrojen reseptörü-(T397C, A351G)-dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> PAI-1 (4G/5G)-dizi analizi | <input type="checkbox"/> Parkinson hastalığı-PARK2, UCHL1, GCH1, LRRK2-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Parkinson hastalığı-PARK2, SNCA, PINK1, PARK7-del/dup | <input type="checkbox"/> Polikistik böbrek hastalığı-PKD1, PKD2-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Pompe hastalığı-tüm gen dizi analizi | <input type="checkbox"/> Retinoblastoma-RB1-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Rett sendromu-MECP2-del/dup | <input type="checkbox"/> Rett sendromu-Atipik-CDKL5, NTNG1, ARX-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Spastik parapleji-Herediter-SPG3A, SPAST-del/dup | <input type="checkbox"/> Spinal müsküler distrofi-SMN1, SMN2-del/dup |
| <input type="checkbox"/> Spinal müsküler distrofi taşıyıcılığı-SMN1, SMN2-del/dup | <input type="checkbox"/> Trombofili paneli (F.II, F. V, MTHFR)-dizi analizi |
| <input type="checkbox"/> Vitamin D reseptörü (BsmI)-dizi analizi | <input type="checkbox"/> Y-kromozomu mikrolezyon analizi |
| <input type="checkbox"/> Yaşa bağlı maküler dejenerasyon-CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3- del/dup | |