

Tarih:/...../.....

Saat:

1- Yapılacak genetik test sadece aşağıda belirtilen hastalık için olup sonucun normal sonuçlanması benim veya çocuklarımla tamamen sağlıklı olacağı, genetik veya genetik olmayan başka hastalıkların ortaya çıkmayacağı anlamına gelmemektedir.

2- Genetik testler yapıları gereği oldukça karmaşık ve özel malzemeler gerektirdiğinden testin iyi çalışmaması veya sonucun hatalı olması ihtimali çok küçük de olsa bulunmaktadır. Kişilerin DNA'sındaki seyrek farklılıklar taşıyıcılık durumunun veya hastalığın tespitinde bir belirsizliğe sebep olabilir. Bu nedenle son 6 ay içerisinde kan ve kan ürünleri transfüzyonu olup olmadığınızı belirtmeniz önemlidir.

3- Sitogenetik test için örneklerde hücrelerin çoğalmaması veya patolojik bir durumun ortaya çıkması sebebiyle sitogenetik çalışma mümkün olmayabilir. Üreme olmasına rağmen kromozom kalitesinin iyi olmaması sebebi ile inceleme mümkün olmayabilir. Bu durumlarda tekrar örnek alınması gerekebilmektedir.

4- Bazı durumlarda doktor tarafından ek testler istenebilir. Ebeveynlerden veya ailenin diğer bireylerinden örnek alınması gerekip çalışma yapılması istenebilir.

5- Karyotip analizlerinde sayısal ya da büyük yapısal anomaliler kolay tanınabilmektedir. Fakat bazen düşük orandaki mozaizm ve küçük yapısal anomaliler görülmeyebilir.

6- Testler, test rehberinde belirtilmiş süreler içinde çalışmaktadır. Ancak bazı durumlarda örneğin, ek incelemeler gerektiği takdirde bu süreler aşılabılır. Bunların haricinde merkezimizde çalışılmayan ya da teknik nedenlerle çalışılmayan örnekler anlaşmalı laboratuvarlarımıza gönderilir. Bu gibi özel durumlarda sonuç verme süreleri değişebilir.

7- Genetik testlerin sonucu yalnızca kişinin kendisine verilir, üçüncü şahıslarla paylaşılmaz. Ancak testi yaptıran kişi onay verdiği takdirde tüm laboratuvar bilgileri saklı kalarak yalnızca rapor doktoru ile paylaşılabilir.

8- Bende, isimli çocuğumda(endikasyon) hastalığını belirlemek amacı ile(test/mutasyon adı) işleminin yapılması amacı ile biyolojik örnek vermeyi ve bu örneklerden sitogenetik/moleküler sitogenetik/moleküler genetik çalışma yapılmasını ve raporunun doktoruma iletilmesini

Kabul ediyorum

Kabul etmiyorum

Kan veya kan ürünleri (lütfen belirtin)transfüzyonu yapıldı mı?

Evet

Hayır

Evet ise ne zaman?.....

Örnek türü:

Amniyon sıvısı

Koryon villus doku örneği

Kord kanı

Periferik kan

Kemik iliği

Diğer

9- Elde edilen sonuçların ve materyallerin kimlik bilgilerimin gizli kalması koşulu ile eğitim amacıyla ya da bilimsel araştırmalarda (yurt içi ve/veya yurtdışı) kullanılmasını, bu amaçla farklı testler yapılmasını, elde edilen DNA,RNA ya da hücrelerin çoğaltılarak saklanmasını

Kabul ediyorum

Kabul etmiyorum

Yukarıda yazanları okudum, anlatıldı, anladım ve kabul ediyorum." İfadesini aşağıdaki boşluğa kendi el yazınızla yazarak imzalayınız.

.....
.....

Hastanın Adı Soyadı: İmza

veya

Yasal Temsilci Adı Soyadı/Yakınlık Derecesi:

İmza

Görevli Doktor
(İsim, Soyad, İmza)

**YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ
GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME
MERKEZİ TEST İSTEM FORMU**

Adı-Soyadı:

Protokol No:

Doğum Tarihi:

Tedavi No:

Tarih:...../...../.....

SİTOGENETİK TESTLER		
HİS KODU	TEST ADI	MATERYAL TÜRÜ
H1534	KARYOTİPLEME (KEMİK İLİĞİ)	
6350	KARYOTİPLEME FETAL KAN - (BLOK, FETAL, FETAL KAN)	Fetal Kan
6349	KARYOTİPLEME KORYON VİLLUS (BLOK, FETAL KORYON VİLLUS)	Koryon Villus(CVS)
H1024	KARYOTİPLEME PERİFERİK KAN (BLOK, PERİFERİK KAN, STANDART)	Kan ^{15p}
H1053	KARYOTİPLEME PERİFERİK BLOK KAN STANDART (ÇİFTLER İÇİN)	Kan ^{15p}
6348	BLOK, FETAL, AMNİYON (KARYOTİPLEME AMNİYON SIVISI)	Amnion Sıvısı
H1525	TAHLİYE MATERYALINDEN KROMOZOM ANALİZİ	Abort Materyali
H2096	TAHLİYE MATERYALINDEN KROMOZOM ANALİZİ (İKİZ GEBELİK)	Abort Materyali
6445	SPONTAN KROMOZOMAL KIRIK SAYIMI	Kan ^{15p}

Diğer.....

**MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER
FISH ve array-CGH**

HİS KODU	TEST ADI	MATERYAL TÜRÜ
H2126	MOLEKÜLER KARYOTİPLEME (ARRAY CGH 750K) PERİFERİK KAN	Kan ^{15p}
H2362	MOLEKÜLER KARYOTİPLEME (HD ARRAY CGH) PERİFERİK KAN	Kan ^{15p}
H2125	MOLEKÜLER KARYOTİPLEME PRENATAL	Amnion sıvısı(CVS)Fetal Kan(Eta)
6362	ANOPLÖİDİ X , Y , 13 , 18 , 21 HIZLI FISH (SİTOGENETİK, FISH, İNTERFAZ)	Amnion Sıvısı
H2260	DI GEORGE SENDROMU (POSTNATAL)	Kan ^{15p}
H1513	DI GEORGE SENDROMU (PRENATAL)	Amnion sıvısı
H1522	PRADER - WILLI ANGELMAN SENDROMU	Kan ^{15p}
H2480	CHARGE SENDROMU	Kan ^{15p}
H2482	RUBINSTEIN-TAYBI SENDROMU FISH	Hep Kan
H2478	SEATHRE CHOTZEN SENDROMU FISH	Hep Kan
H2483	SHOX FISH	Hep Kan
6359	SİTOGENETİK, FISH, LOKUS SPESİFİK	Hep Kan
H2479	SMITH MAGENİS SENDROMU FISH	Hep Kan
H2481	SRY FISH	Hep Kan
H1529	WILLIAMS SENDROMU FISH	Hep Kan
H2187	MİKRODELESYON SENDROMLARI (FISH İLE)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}

Diğer.....

HEMATOLOJİ TESTLERİ

HİS KODU	TEST ADI	MATERYAL TÜRÜ
H1511	5 Q 3.1 EGRİ (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1512	7 Q 3.1 (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1517	11 Q 2.3 MLL (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2258	11 Q 22.3 ATM (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1721	13 Q 14.3 (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1938	17 P 13.1 TP53 (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2668	FISH C-MYC	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2245	FISH N-MYC	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2528	AML/MDS FISH PANELİ [5Q,7Q,20Q,11Q23(X)MLL),T(4;11),T(9;22),T(12;21),AMP 21] FISH İLE	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2529	C-MET AMPLİFİKASYONU FISH	Parafin Kesit(lam üzerinde)
H2669	ALL PANELİ [Karyotipleme K1, 11Q23(X)MLL),T(4;11),T(9;22),T(12;21),AMP 21] FISH İLE	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2670	AML PANELİ [Karyotipleme K1, 11Q23(X)MLL),T(8;21),T(9;22),T(15;17)] FISH İLE, [TP53, N] İLE	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2671	MDS PANELİ [Karyotipleme K1, 5Q,7Q,20Q,11Q23(X)MLL),17P, TRIZOMİ 8] FISH İLE	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1719	KLL PANELİ FISH	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2109	T(11;14) FISH	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2210	T(14;16) FISH	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2211	T(14;20) FISH	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2233	T(15;17) FISH (Q22;Q21)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2168	T(4;11) (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2234	T(4;14) FISH	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2495	T(8;21) FISH	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1567	T(15;17) PML RAR A KALİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1566	T(15;17) PML RAR A KANTİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1564	T(8;21) AML 1 ETO KALİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1536	T(8;21) AML 1 ETO KANTİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1535	T(9;22) (BCR ABL) KALİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1565	T(9;22) (BCR ABL) KANTİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
6327	TRIZOMİ 8 KEMİK İLİĞİ, DİREKT	Kemik İliği ^{15p}
H1720	TRIZOMİ 12 (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2400	MPL MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2190	NPM1 MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1712	IMATİNBİB BEZİSTANSİ TİROZİNKİNAZ DOMAİNİ DİZİ ANALİZİ	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1563	INV (16) (CBFB MYH 11) KALİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1537	INV (16) (CBFB MYH 11) KANTİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1178	JAK 2 (6 17F) KALİTATİF	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2263	JAK 2 MUTASYON ANALİZİ 12. EKZON	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2277	B HÜCRE KLONALİTE TESTİ	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2171	T HÜCRE (TCRG) KLONALİTE TESTİ	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
2324	KİMERİZM ANALİZİ (19 STR)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H1515	KİMERİZM X , Y ORANI	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2547	MYD88 FISH	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}

Diğer.....

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

HİS KODU	TEST ADI	MATERYAL TÜRÜ
H1782	21 HİDROKSİLİZ EKSKİKLİĞİ (CYP21A2 YAYGIN MUTASYON ANALİZİ)	Kan ^{15p}
H2484	5 ALFA REDUKTAZ EKSKİKLİĞİ TÖM GEN ANALİZİ (SRD5A3)	Kan ^{15p}
H2472	ANDROJEN RESEPTÖR GENİ MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
H2491	ANOPLÖİDİ TARAMASI İÇİN KANTİTATİF PCR	Amnion Sıvısı
H2537	APC GEN MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
H1670	ÇÖLYAK HASTALIĞI DNA TESTİ (DQ2 VE DQ8 HAPLOTİPLERİ)	Kan ^{15p}
H2072	DUHENNE VE BECKER MUSKÜLER DİSTROFİ (DMD) DELESYON LARI-MLPA	Kan ^{15p}
H2493	FGFR2 TÖM GEN ANALİZİ	Kan ^{15p}
H2300	FGFR3 MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
H1187	FMF ALESEL AKDENİZ ATEŞİ (MEFV, 12 MUTASYON)	Kan ^{15p}
H1538	FMF ALESEL AKDENİZ ATEŞİ TÖM GEN DİZİ ANALİZİ	Kan ^{15p}
6413	FRJL1 X	Kan ^{15p}
H2487	FREIDREİCH ATAKSİSİ (FXN) GAA TEKRAR SAYISI	Kan ^{15p}
H2020	HEMOKROMATOZİS MUSTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
H2048	HUNTINGTON HASTALIĞI MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
H2485	KİSTİK FİBROZ TÖM GEN ANALİZİ (CFTR)	Kan ^{15p}
H2667	KARDİYOASKÜLER RİSK PANELİ (TROMBOFİLİ PANELİ, ACE, APO-B, XIII, HPA-1a+b)	Kan ^{15p}
H2486	KONJENİTAL SAĞIRLIK TÖM GEN ANALİZİ (GJB2)	Kan ^{15p}
6443	KROMOZOMLARIN PARENTAL ORJİNİ TAYİNİ (DNA ANALİZİ)	Kan ^{15p}
H1609	MARFAN SENDROMU (TGFBRI-TGFBRI2)	Kan ^{15p}
H2471	MATERNAL KONTAMİNASYON ÇALIŞMASI	Kan ^{15p}
H2492	NOONAN SENDROMU İÇİN PTPN11 TÖM GEN ANALİZİ	Kan ^{15p}
H2477	NÖROFİBROMATOZİS (NF1) MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
1640	RETT SENDROMU (MECP2 GENİ) DİZİ ANALİZİ	Kan ^{15p}
H2488	SMITH LEMELİ OPTİZ SENDROMU TÖM GEN ANALİZİ (DCHC7)	Kan ^{15p}
H2270	SPİNAL MUSKÜLER ATROFİ (SMA) MUTASYON ANALİZİ (POSTNATAL)	Kan ^{15p}
H2526	SPİNOEREBALLAR ATAKSİ (SCA) MUTASYON PANELİ	Kan ^{15p}
H2301	STR ANALİZİ (İVT-KADIN DOĞUM)	Kan ^{15p}
H2393	TALASEMİ ALFA (ALFA GLOBİN TÖM GEN)	Kan ^{15p}
H1504	TALASEMİ BETA (BETA GLOBİN 22 MUTASYON)	Kan ^{15p}
H2261	TALASEMİ BETA (BETA GLOBİN TÖM GEN DİZİ ANALİZİ)	Kan ^{15p}
H2406	TPMT GENOTİPLENDİRME TESTİ	Kan ^{15p}
H1625	Y KROMOZOMU MİKRODELESYONU	Kan ^{15p}
H1572	TROMBOFİLİ PANELİ (FAKTOR II, FAKTOR V LEİDEN, MTHFR (A1298C), MTHFR(C67T), PAI1)	Kan ^{15p}
	<input type="checkbox"/> FAKTOR II PROTROMBİN GEN MUTASYONU	Kan ^{15p}
	<input type="checkbox"/> FAKTOR V LEİDEN MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
	<input type="checkbox"/> MTHFR (C67T)	Kan ^{15p}
	<input type="checkbox"/> MTHFR (A1298C)	Kan ^{15p}
	<input type="checkbox"/> PAI-1 MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}

Diğer.....

ONKOLOJİ TESTLERİ

HİS KODU	TEST ADI	MATERYAL TÜRÜ
H1514	HER 2 NEU / FISH	Parafin Kesit(lam üzerinde)
H1521	OLİGODENDROGLİOMA PANELİ 1P36 / IQ25 VE 19Q13 / 19P13	Parafin Kesit(lam üzerinde)
H1641	K-RAS MUTASYON ANALİZİ	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H1724	EGFR FISH	Parafin Kesit(lam üzerinde)
H2113	BRAF MUTASYON ANALİZİ (V600E)	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2120	ALK (FISH)	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2176	N-RAS MUTASYON TESTİ	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2249	ROS 1 (FISH)	Parafin Kesit(lam üzerinde)
H1613	BRCA1 TÖM GEN DİZİ ANALİZİ (HERİDİTER MEME VE OVER TÖMÖRÜ)	Kan ^{15p}
H1614	BRCA2 TÖM GEN DİZİ ANALİZİ (HERİDİTER MEME VE OVER TÖMÖRÜ)	Kan ^{15p}
H2189	CEBPA MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p}
H1780	EGFR MUTASYON ANALİZİ	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2228	FLT3 MUTASYON ANALİZİ	Kan ^{15p} /Kemik İliği ^{15p}
H2212	MGMT METİLYASYON ANALİZİ	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2592	MİCROSATELLİT İNSTABİLİTE TESTİ (MSI)	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2664	ONKOPEDIA	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2665	CEREBROPEDIA	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2666	CEREBROPEDIA PLUS	Parafin Kesit (ependorf tüp)
H2654	WES	Kan ^{15p}
H2655	WES AİLE	Kan ^{15p}
H2659	WES MENDEL ÇİFT	Kan ^{15p}
H3747	WES MITOKONDRİYAL PANEL	Kan ^{15p}
H3981	CES (KLİNİK EKSON DİZİLEME)	Kan ^{15p}

Diğer.....

Hastanın telefonu:
Hekimin adı soyadı:
Kurumu:
Telefonu:
İmzası:

ÖNEMLİ NOTLAR:

*Kemik iliği, Abort Materyali, Koryon Villus ve Amnion sıvısı gibi kıymetli materyaller alındığı gün maksimum 2 saat içinde laboratuvarımıza ulaştırılmalıdır.
**Yükarıda belirtilen hiçbir materyalin soğuk zincir gerekliliği bulunmamaktadır, +2/+10 °C aralığında taşıma ve saklama gerektirir.