

Hasta Adı Soyadı : _____
Yaş / Cinsiyet : _____
Gönderen Doktor/Merkez : _____

Tarih: / / 20.....

Endikasyon : _____
Gebelik Haftası : _____

Örnek Bilgisi

<input type="checkbox"/> Kan	<input type="checkbox"/> Amnion Sıvısı
<input type="checkbox"/> Kemik İliği	<input type="checkbox"/> CVS
<input type="checkbox"/> Kord Kanı	<input type="checkbox"/> Düşük
<input type="checkbox"/> PGT	<input type="checkbox"/> Diğer

Sitogenetik Tetkikler

- Amnion sıvısından kromozom analizi
- Koryon villus örneğinden (CVS) kromozom analizi
- Periferik kandan kromozom analizi
- Kordosentez materyalinden kromozom analizi
- Düşük materyalinden kromozom analizi
- Deri biopsi kültüründen kromozom analizi
- Kemik iliği kültürü
- DEB testi

Moleküler Sitogenetik Tetkikler (FISH)

- Amnion sıvısından hızlı anöploidi paneli-1 (13,18,21)
- Amnion sıvısından hızlı anöploidi paneli-2 (13,18,21,X,Y)¹
- Cri du Chat Sendromu
- DiGeorge Sendromu
- Prader Willi / Angelman Sendromu
- Philadelphia kromozomu FISH analizi
- Hematolojik kanser paneli
- Sendromu FISH analizi²

Moleküler Genetik Tetkikler

- Faktör II (G20210A)
- Faktör V Leiden (G1691A)
- Faktör V Cambridge (A1299G)
- MTHFR (C677T)
- MTHFR (A1298C)
- FMF Gen Mutasyonu
- JAK 2 Gen Mutasyonu
- Kistik Fibrozis
- Talasemi
- Y kromozom mikrolezyonu
- PAI-1 (Plazminojen aktivatör inhibitör)
- Spinal Musküler Atrofi (SMA)
- Trombofili Paneli (Faktör II, Faktör V, MTHFR)
- Bardet Biedl Sendromu
- Gaucher Hastalığı
- Kalıtsal İşitme Kaybı (Konjenital Sağırlık)
- Niemann-Pick Hastalığı
- Tay-Sachs Hastalığı
- Wilson Hastalığı
- Diğer²

Moleküler Mikrobiyoloji Tetkikleri

- Adeno Virus DNA Real Time PCR
- Brucella DNA Real Time PCR (melitensis, suis, abortus)
- Chlamydia trachomatis DNA
- CMV DNA Real Time PCR
- EBV DNA Real Time PCR
- HBV DNA Real Time PCR
- HCV RNA Real Time PCR
- HIV Testi (PCR)
- HSV-1,2 DNA Real Time PCR
- Human Papilloma Virus DNA Real Time PCR
- Human Papilloma Virus Genotipleme Real Time PCR
- Mycobacterium tuberculosis Complex DNA
- Mycoplasma genitalium DNA
- Mycoplasma hominis DNA
- Neisseria gonorrhoeae DNA
- Parvovirüs DNA Real Time PCR
- Rubella Virus RNA Real Time PCR
- Toxoplasma gondii DNA Real Time PCR
- Ureaplasma urealyticum DNA
- Diğer²

Farmakogenetik Panel

<i>İncelenen ilaçlar</i>	<i>Genler</i>
<input type="checkbox"/> Warfarin/Kumadin	CYP450 2C9, VKORC1
<input type="checkbox"/> Venlafaksin, Risperidon, Fluoksetin HCl, Olanzapin, Tramadol, Klozapin, Tamoksifen, Propranolol	CYP450 2D6
<input type="checkbox"/> Rifampin, Isoniazid, Pirazinamid, Isosorbid dinitrat, Hidralazin HCl	NAT-2
<input type="checkbox"/> Klopidoğrel, Vorikonazol, Omeprazol, Pantoprazol, Diazepam	CYP450 2C19
<input type="checkbox"/> 5-Fluorourasil	DPYD, MTHFR, TYMS
<input type="checkbox"/> Irinotekan	UGT1A1

Göz Hastalıkları Paneli

- Kornea Distrofisi
- Optik Atrofi
- Retinitis Pigmentoza
- Usher Sendromu

Array (CGH) Analizi

- Tüm genom delesyon duplikasyon taraması (Affymetrix)
- Mitokondriyal DNA analizi (Affymetrix)

Preimplantasyon Genetik Tanı (PGT)

- Anöploidi Taraması - Multicolor FISH
- Anöploidi Taraması - CGH Array (24sure)
- Translokasyon amaçlı PGT
- Tek Gen Hastalıkları²
- Embriyoda HLA Tiplendirme

Kolorektal Kanser Paneli

- Familyal Adenomatöz Polipozis - FAP
- Hereditör Non-Polipozis Kolon Kanseri (Lynch Sendromu - HNPCC)
- Mikrosatellit instabilitesi (MSI)

UYARILAR :

- Tıbbi gereklilik halinde uygulanır.
- Yukarıda listede belirtilen testler dışındaki Sitogenetik ve Moleküler Genetik Testler konusunda Merkezimize başvurabilirsiniz.
- Amniosentez materyali gönderirken kesinlikle **siyah contalı enjektör** kullanmayınız.

ANKARA MERKEZ : Tunali Hilmi Caddesi No: 98/1 Kat: 2 Kavaklıdere - ANKARA
Tel: 0(312) 427 48 01 (pbx) Faks: 0(312) 427 48 03

İSTANBUL İRTİBAT : Beyazdut Sk. Suphibey Apt. No: 22/A Gayrettepe - Beşiktaş
OFİS Tel: 0(212) 347 23 06 - 07 GSM: 0(554) 496 14 03

BİLGİLENDİRİLMİŞ ONAY FORMU



Tarih: / / 20.....

Hasta Adı Soyadı : _____
Yaş / Cinsiyet : _____
Gönderen Doktor/Merkez : _____

- Yapılacak genetik test sadece yukarıda belirtilen hastalık/endikasyon içindir. Bu test sizin ve/veya doğacak çocuklarınızın tamamen sağlıklı olacağını garantilemez. Test sonuçlarının normal bulunmasına karşılık hastada genetik veya genetik olmayan başka hastalıklar ortaya çıkabilir.
- Kan örnekleri venöz damardan alınacaktır. Biopsi, düşük materyali, amniyon sıvısı, koryon villus örnekleme, blastomer veya polar cisim örnekleri gibi özel örnekler doktorum tarafından özel koşullarda alınacaktır.
- Doğacak çocuk ile ilgili prenatal (doğum öncesi) tanı gerekirse amniyosentez veya koryon villus örnekleme yapılarak elde edilen fetal hücreler kullanılacaktır. Koryon villus örnekleme sonrasında patoloji saptandığı halde sonucu doğrulama için amniyosentez veya fetustan kordon kanı alınması (kordosentez) gerekebilir.
- Kromozom incelemesinde (karyotip analizi) kromozomlardaki sayısal ve büyük yapısal anomaliler kolayca tanımlanabilir, ancak olumsuz etkilere neden olabilecek küçük yapısal değişimler ve mozaisizmler görülemeyebilir.
- Genetik testlerde canlı hücre sayısının istenilen düzeyde olması gerekmektedir. Alınan örneğin yetersiz gelmesi, kültür ortamında çoğalmaması veya hazırlanan preparatlar istenilen kalitede olmadığından yeniden örnek istenebilir ve test tekrar edilebilir. Ayrıca herhangi şüpheli bir bulgu varlığında anne ve babadan ilave test yapılması önerilebilir.
- için yapılan bu test DNA örneğimi kullanarak gende mutasyon olarak adlandırılan anormalliği test eder. Test prosedürü yukarıda tarif edilen genetik duruma spesifiktir ve bireyin tüm genetik yapısı hakkında bilgi vermez.
- Bireyin DNA'sında az görülen genetik varyasyonlar veya testlerin komplike olması nedeniyle sonuçlar %100 doğrulukta olmayabilir. Tüm laboratuvarlar için kabul edilen hata oranı 1000 örnekte 1 olarak bilinmektedir. DNA yeterli olmadığında ve/veya tanının teyit edilmesi gerektiğinde tekrar numune almak gerekebilir.
- Preimplantasyon Genetik Tanı amaçlı yapılan testlerde gebeliğin gerçekleşmesi durumunda olası embriyonun mozaik olma ihtimali ve uygulanan testlerin güvenilirlik oranları göz önünde bulundurularak amniyosentez veya başka bir prenatal tanı yöntemi ile sonuçlar doğrulanmalıdır.
- Test süreleri normal şartlarda ortalama test sonuçlanma zamanına göre verilmektedir. Hastaya veya laboratuvara ait faktörler nedeniyle sonuçlar daha erken veya daha geç çıkabilir.
- Sonuçlar genetik laboratuvarı tarafından doktoruma bildirilebilir.
- Çocuğumda/kendimde nun olup olmadığının araştırılabilmesi için doğum öncesi(prenatal) veya doğum sonrası(postnatal) işleminin yapılması gerektiği ve işlem hakkındaki bilgileri okudum. Genetik testin ne amaçlı yapılacağı ve test sonuçlarının anlamı hakkında bilgilendirildim. Yazıdaki tıbbi terimler bana açıklandı.

Testin yapılmasını kabul ediyorum.

Hasta/Hastanın Velisi

Doktor/Hemşire

Tarih