MOLEKÜLER GENETİK TEST İSTEM FORMU

Döküman No: DG.LB.FR.54
Yürürlük Tarihi:02.01.2020
Revizyon No: 1
Revizyon Tarihi: 04.01.2021
Sayfa No: 1 / 5

	ÖRNEK BİLGİSİ	
Hasta Adı Soyadı:	☐ Kan	☐ CVS
D.Tarihi/Cinsiyet:	☐ Amniyon Sıvısı	☐ Düşük
T.C. Kimlik No:	☐ Kemik İliği	☐ Diğer.....
İletişim Bilgisi :	NOT:	
Gönderen Merkez:		
Gönderen Doktor:		
Endikasyon:		

MOLEKÜLER GENETİK

	HASTALIK	GEN
☐	5 Alfa Redüktaz Eksikliği*	SRD5A2
☐	Ailesel Hiperlipidemi*	LDLR
☐	Ailesel Hipokalsiürik Hiperkalsemi*	CASR
☐	Akondroplazi*	FGFR3
☐	Alagille Sendromu Tip 1*	JAG1
☐	Alagille Sendromu Tip 2*	NOTCH2
☐	Alexander Hastalığı*	GFAP
☐	Alfa-1 Antitripsin Eksikliği*	SERPINA 1
☐	Alport Sendromu Paneli*	COL4A3, COL4A4, COL4A5
☐	Androjen Reseptör Duyarsızlığı Sendromu*	AR
☐	Angelman/Prader Wili*	15Q11-13
☐	Apert Sendromu*	FGFR2
☐	APOE Genotiplemesi*	APOE (Leu167Del)
☐	ARC Sendromu*	VPS33B
☐	ARC Sendromu Tip 2*	VIPAS39
☐	Arthrogryposis*	TMP2
☐	Ataxia Telangeictasia*	ATM
☐	Ataxia Oculomotor Apraxia*	APTX
☐	Bardet Biel Sendromu Tip 1*	BBS1
☐	Bardet Biel Sendromu Tip10*	BBS10
☐	Bardet Biel Sendromu Tip 2*	BBS2
☐	Bartter Sendromu Tip 1*	SLC12 A1
☐	Beckwith-Wiedemann Sendromu MLPA*	11p15
☐	Behçet Hastalığı*	HLA-B51
☐	Biyotinidaz Eksikliği*	BTD
☐	Cadasil Tüm Gen*	NOTCH 3
☐	Calcium Sensing Receptor Mutation*	CASR
☐	Central Hipoventilasyon Sendromu*	ASCL1
☐	Charcot Marie Tooth GJB1 MLPA*	GJB1
☐	Charcot Marie Tooth Tip 1A PMP22 MLPA*	PMP22
☐	Charcot Marie Tooth MFN2-MPS Delesyon Duplikasyon Analizi*	MFN2 ve MPZ
☐	Charcot Marie Tooth MFN2 Dizi Analizi*	MFN2
☐	Charcot Marie Tooth MPZ Dizi Analizi*	MPZ
☐	Chloride Diarrhea Tip1*	SLC26 A3
☐	Cockayne Sendromu*	ERCC8
☐	Crigler-Najjar Sendromu Tip 2*	UGT1A1
☐	Crouzon Sendromu Yaygın Mutasyonu*	FGFR3
☐	CYP2C19 Polimorfizm Taraması*	CYP2C19
☐	Çölyak Hastalığı*	HLA-DR, HLA-DQ
☐	DNA Fingerprinting*	
☐	Dravet Sendromu*	SCN1A
☐	Duchene Musküler Distrofi (DMD) Tüm Gen Dizi Analizi*	DMD
☐	Distal Renal Tubular Asidoz	SLC26A7
☐	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 1*	COL5A1
☐	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 3*	TNXB
☐	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 4*	COL3A1
☐	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 6*	PLOD1
☐	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 7B*	COL1A2
☐	Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati Tip 2*	CDKL5
☐	Fabry Hastalığı*	GLA
☐	Faktör 2 Protrombin	F2
☐	Fanconi Anemisi	FANCA

☐	Faktör 5 Cambridge*	F5
☐	Faktör 5 Leiden*	F5
☐	Fanconi-Bickel Sendromu*	SLC2A2
☐	Warfarin İlaç Direnci*	VKORC1, CYP2C9
☐	Fenilketonüri Tüm Gen*	PAH
☐	FGFR3 Tüm Gen Dizi Analizi*	FGFR3
☐	Fish Eye Hastalığı*	LCAT
☐	FMF*	MEFV
☐	Frajil X*	FMR1
☐	Frataxin*	FXN
☐	Freidreich Ataxia (FRDA)*	FXN
☐	FSH Beta Mutasyon Analizi Yaygın Mutasyon*	FSHB
☐	FSH Receptor Gen Polimorfizmleri Tayini*	FSHR
☐	Galaktozemi*	GALT
☐	Gangliosidozis Tip 1,2,3*	GLB1
☐	Gaucher Hastalığı*	GBA
☐	GH1 (Growth Hormon 1) Eksikliği*	GH1
☐	Gilbert Sendromu*	UGT1A1
☐	ALS	SOD1
☐	Glikojen Depo Hastalığı Tip 1*	G6PC
☐	Glikojen Depo Hastalığı Tip 3*	AGL
☐	Glukoz Galaktoz Malabsorbsiyonu*	SLC5A1
☐	Gukoz-6-Fosfat Dehidrojenaz Eksikliği*	G6PD
☐	Goltz Sendromu*	PORCN
☐	Herediter Anjioödem Tip 3*	F12
☐	Gorlin-Goltz Sendromu*	PTCH1
☐	Hemokromatozis TFR2*	TFR2
☐	Hemokromatozis HFE Tüm Gen*	HFE
☐	Hemolitik Üremik Sendromu (AHUS1)*	CFH
☐	Herediter Anjioödem Tip 1 ve Tip 2*	SERPİNG 1
☐	Hiperimmünglobulin D Sendromu (HIDS)*	MVK
☐	Hiperinsülinemi*	ABCC8
☐	Hiperoksalüri Tip 1 (AGXT geni)*	AGXT
☐	Hipertrigliseridimi LIPI Geni*	LIPI
☐	Hipofosfatazya Gen Analizi*	ALPL
☐	Hipohidrotik Ektodermal Displazi*	EDA
☐	Hipokondroplazi*	FGFR3
☐	Hipotriodizm*	IGSF1
☐	Multiple Endokrin Neoplazi Tip2A*	RET
☐	Huntington Mutasyon Analizi*	HTT
☐	Hydatidiform Mole Tip 1*	NLRP7
☐	Hydatidiform Mole Tip 2*	KHDC3L
☐	Ichthyosis*	ALOXE3
☐	Ichthyosis (ARC12)*	ALOX12B
☐	Infantile Neuroaxonal Dystrophy 1*	PLA2G6
☐	İmmotil Silia Sendromu*	DNAH5
☐	İmmotil Silia Sendromu*	DNAH11
	İnfertilite Paneli-Erkek NGS*	40 GEN
☐	İnfertilite Paneli-Kadın NGS*	40 GEN
☐	Jarcho-Levin Sendromu*	DLL3
☐	Joubert Sendromu*	INPP5E
☐	Joubert Sendromu*	NPHP3
☐	Kalıtsal Pankreatit*	PRSS1
☐	Kalıtsal Pankreatit*	SPINK1
☐	Kalmann Sendromu*	FGFR1, CHD7, FGF8, GNRHR, GNRH1, KISS1R, TAC3, TACR3, KAL1, KISS1, PROK2, PROKR2
☐	Kardiyovsküler Risk Paneli (12 Mutasyon)*	
☐	Kardiyovsküler Risk Paneli (6 Mutasyon)*	
☐	Karnitin Palmitoiltransferaz 2 Eksikliği*	CPT2
☐	Amiloid	TTR
☐	Kennedy Hastalığı (SBMA)	AR
☐	Kistik Fibrozis Tüm Gen*	CFTR
☐	Kistik Fibrozis MLPA*	CFTR
☐	Konjenital Nötropeni Tip 2*	HAX1
☐	Konjenital Nötropeni Tip 1*	ELANE
☐	Konjenital Adrenal Hiperplazi (17 α-Hidroksilaz Eksikliği)*	CYP17A1
☐	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği)*	CYP21A2

☐	Konjenital Afibrinojenemi*	FGB
☐	Konjenital Afibrinojenemi*	FGG
☐	Lafora Hastalığı*	NHLRC1
☐	Langer-Giedion Sendromu*	TRPS1
☐	Leigh Sendromu*	DLD
☐	LHON*	Mitokondriyel
☐	Liddle Sendromu*	SCNN1G
☐	Liddle Sendromu*	SCNN1B
☐	Limb-Girdle Müsküler Distrofi	LGMD, SGCA
☐	Loeys- Dietz Sendromu*	TGFBR1
☐	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip1A*	BCKDHA
☐	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip1B*	BCKDHB
☐	MARFAN Sendromu Tip1*	FBN1
☐	MARFAN Sendromu Tip2*	TGFBR2
☐	McCune-Albright Sendromu*	GNAS
☐	MELAS*	mt-TL1
☐	MEN Tip 4*	CDKN1B
☐	Menkes Sendromu*	ATP7A
☐	Metakromatik Lökodistrofi	ARSA
☐	Metil Malonik Acidemi*	MUT
☐	MIRAS Yaygın Mutasyon*	POLG
☐	Mitokondriyal Delesyon Paneli MLPA*	MT-DNA
☐	Mitokondriyal Delesyon Paneli	MT-DNA

☐	Konjenital Afibrinojenemi*	FGB
☐	Konjenital Afibrinojenemi*	FGG
☐	Lafora Hastalığı*	NHLRC1
☐	Langer-Giedion Sendromu*	TRPS1
☐	Leigh Sendromu*	DLD
☐	LHON*	Mitokondriyel
☐	Liddle Sendromu*	SCNN1G
☐	Liddle Sendromu*	SCNN1B
☐	Limb-Girdle Müsküler Distrofi	LGMD, SGCA
☐	Loeys- Dietz Sendromu*	TGFBR1
☐	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip1A*	BCKDHA
☐	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip1B*	BCKDHB
☐	MARFAN Sendromu Tip1*	FBN1
☐	MARFAN Sendromu Tip2*	TGFBR2
☐	McCune-Albright Sendromu*	GNAS
☐	MELAS*	mt-TL1
☐	MEN Tip 4*	CDKN1B
☐	Menkes Sendromu*	ATP7A
☐	Metakromatik Lökodistrofi	ARSA
☐	Metil Malonik Acidemi*	MUT
☐	MIRAS Yaygın Mutasyon*	POLG

☐	Mukopolisakkaridoz Tip 1*	IDUA
☐	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (MPS3A)	SGSH
☐	Mukopolisakkaridoz Tip 4*	GALNS
☐	Mukopolisakkaridoz Tip 3B*	NAGLU
☐	Multiple Ekzositoz Tip 1*	EXT1
☐	MYH7 İlişkili Miyopati*	MYH7
☐	Myofibriler Myopati Tip 1*	DES
☐	Niemann-Pick Hastalığı*	NPC1 SMPD1
☐	Netherton Sendromu*	SPINK5
☐	Noonan Sendromu Tip 1*	PTPN11
☐	Noonan Sendromu Tip 4*	SOS 1
☐	Nörofibromatozis Tip 1*	NF1
☐	Nörofibromatozis Tip 2*	NF2
☐	Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 2*	TPP1
☐	Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 1*	PPT1
☐	Obezite Paneli*	40 Gen
☐	Odontoonychodermal Displazi*	WNT10A
☐	Okulofaringial Muskular Distrofi*	PABPN1
☐	Optik Atrofi (OPA9)*	ACO2
☐	Osteogenesis Imperfecta Tip 1*	COL1A1
☐	Osteogenesis Imperfecta Tip 2*	COL1A2
☐	Osteopetrazis (Tip AD2, AR4)*	CLCN7
☐	Multiple Skleroz*	OPA1

☐	Primoralial Cücelik	PCNT
☐	Osteopetrozis (Tip AR1)*	TCIRG1
☐	Periyodik Ateş Sendromu*	SPAG7
☐	Periyodik Ateş Sendromu (CAPS1)*	NLRP3
☐	Periyodik Ateş Sendromu (TRAPS)*	TNFRSF1A
☐	Periyodik Ateş Sendromu Paneli*	ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, PSTPIP1, TNFRSF1A
☐	Pfeiffer Sendromu*	FGFR2
☐	Pirüvat Dehidrogenaz Eksikliği*	PDHA1
☐	Pitt-Hopkins Sendromu*	TCF4
☐	PKAN Sendromu*	PANK2
☐	Plasminojen Aktivatör İnhibitör Gen Mutasyonu*	PA1
☐	PLC Zeta Tüm Gen Dizi Analizi*	PLCZ1
☐	Polikistik Böbrek Hastalığı (AD) PKD2	PKD2
☐	Polikistik Böbrek Hastalığı (AD) PKD1	PKD1
☐	Polikistik Böbrek Hastalığı (AR) (PKHD1)	PKHD1
☐	Pompe Hastalığı*	GAA
☐	Prader Wili Sendromu MLPA*	15q11-13
☐	Pridoksin Bağımlı Epilepsi*	ALDH7A1
☐	PFIC Tip 1*	ATP8B1
☐	PFIC Tip 2*	ABCB11
☐	PFIC Tip 3*	ABCB4
☐	Pseudo Akondroplazi*	COMP
☐	QF PCR İle Kromozom Analizi	AMNION SIVI
☐	QF PCR İle Kromozom Analizi	CVS
☐	Raşitizm (Vitamin D Direnci) Tip2A*	VDR
☐	Raşitizm (Vitamin D Direnci) Tip1*	CYP27B1
☐	Renal Glukozüri*	SLC5A2
☐	Renal Tubular Asidozis (Ca2)*	CA2
☐	Renal Tubular Asidozis Distal (Otozomal Resesif)	ATP6V0A4
☐	Renal Tubular Asidozis Progresif Sağırlık (Otozomal Sağırlık)	ATP6V1B1
☐	Rett Sendromu Yaygın Mutasyon*	MECP2
☐	Rett Sendromu (Konjenital)*	FOXG1
☐	Rubinstein-Taybi Sendromu*	CREBBP
☐	Russel Silver Sendromu MLPA*	1P15
☐	Adrenolökodistrofi	ABCD1
☐	Moya Maya	ACDA2, RNF13
☐	Seckel Sendromu*	ATR
☐	Sendromik Mikrooftalmi Tip 2*	BCOR
☐	SHOX Dizi Analizi*	SHOX
☐	Sialidosis Tip 1*	NEU1
☐	Sistinozis*	CTNS
☐	Smith-Lemli-Opitz Sendromu*	DHCR7
☐	SOX10 Dizi Analizi*	SOX10
☐	SOX9 Gen Analizi*	SOX9
☐	SOX2 Gen Analizi*	SOX2
☐	Sipastik Paralizi Tip 2*	ATL1
☐	Sipastik Paralizi Tip 4*	SPAST
☐	Spinal Musküler Atrofi (SMA) Delesyon Analizi*	SMN1
☐	Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcılık-MLPA*	SMN1/SMN2
☐	Spinal Musküler Atrofi (SMA) SMN1 Nokta Mutasyon*	SMN1
☐	Spinoserebellar Ataksi Paneli (1,2,3,6,7)*	X
☐	Spinoserebellar Ataksi Tip 1*	ATXN1
☐	Spinoserebellar Ataksi Tip 2*	ATXN2
☐	Spinoserebellar Ataksi Tip 3*	ATXN3
☐	Spinoserebellar Ataksi Tip 6*	CACNA1A
☐	Spinoserebellar Ataksi Tip 7*	ATXN7
☐	SRY Gen Analizi*	SRY
☐	Tarp Sendromu*	RBM10
☐	Tay Sachs Hastalığı*	HEXA
☐	Treacher Collins Sendromu Tip 1*	TCOF1
☐	Trombofili Paneli 4 Mutasyon*	
☐	Trombofili Paneli 6 Mutasyon*	
☐	Tuberosklerozis Tip 1*	TSC1
☐	Tuberosklerozis Tip 2*	TSC2

MOLEKÜLER GENETİK TEST İSTEM FORMU

☐	Tüm Ekzom Dizileme (Solo)
☐	Tüm Ekzom Dizileme (Trio)
☐	Tüm Genom Dizileme (Trio)
☐	Tüm Genom Dizileme (Solo)
☐	Von Hippel-Lindau Sendromu* VHL
☐	Von Willebrand Hastalığı Yaygın Mutasyon* VWF

☐	Wardenburg Sendromu Tip1/ Tip3*	PAX3
☐	Wardenburg Sendromu Tip 4A*	EDNRB
☐	Weill-Marchesani Sendromu*	ADAMTS10
☐	West Sendromu*	ARX
☐	Wilson Hastalığı*	ATP7B
☐	Wiskot Aldrich Sendromu*	WAS

☐	Y Kromozom Mikrodelesyon Analizi*	AZF-A,B,C
☐	Zellweger Sendromu*	PEX1
☐	Idiyopatik Skolyoz	PTK7
☐	Koroileremya	CHM1
☐	Diamond-Blackfan Sendromu	RPS19
☐	Sitosterolemi	ABCG8
☐	Distoni	TOR1A

Hastanın Adı Soyadı

İmzası

(*) Heparinli Tüp (**) Transport Besiyeri (***) EDTA' lı Kan

NOT:

İstem Formu üzerinde bulunmayan testler için web sitemizi inceleyebilir veya merkezimizle iletişime geçebilirsiniz.

UYARILAR:

1. Tıbbi gereklilik halinde uygulanır.

2. Amniosentez materyali gönderirken kesinlikle siyah contalı enjektör kullanmayınız