



Özel ANTALYA GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ
MOLEKÜLER GENETİK TEST İSTEM FORMU

ADI SOYADI :	İSTEM TARİHİ :	İSTEM YAPAN DOKTOR
DOĞUM TARİHİ :	PROTOKOL NO :	ADI SOYADI :
CİNSİYETİ : ERKEK <input type="checkbox"/> KADIN <input type="checkbox"/>	GÖNDEREN KURUM :	İMZA VE KAŞE :
ÖNTANI/TANI :	TEL & FAX NO :	

GEBELİK HAFTASI:..... TEK İKİZ AKRABALIĞI VAR YOK

Klinik Bulgular

Örnek Tipi: Kan
CVS

Amniyon Sıvısı
Kordon Kanı

Fötal Doku
Tümör Dokusu

KLİNİK HİZMET

Hasta Muayene

Genetik Danışma

HEMATOLOJİ

Alfa-Talasemi (HBA1, HBA2 21 mutasyon-Strip)

Hemofili-A (FVIII Geni-Dizi Analizi)

Alfa-Talasemi (HBA1, HBA2 Tüm Gen- Dizi Analizi)

Hemofili-B (FIX Geni-Dizi Analizi)

Beta-Talasemi (HBB, Tüm Gen - Dizi Analizi)

Hemofili-C (FXI Geni-Dizi Analizi)

Orak Hücre Anemisi (HBB Geni- Dizi Analizi)

TROMBOZİS

Beta Talasemi'de Delesyonel Tip Mutasyonlar (Gap-PCR)

ACE (I/D Genotipleme)

Anormal Hemoglobinler (HBB Geni- Dizi Analizi)

EPCR 4600A>G, 4678G>C

Membran Defekti (ANK1, SPTA1, SPTB, AE1, EPB41, EPB42)

Faktör II (PTH) G20210A

Glukoz-6-fosfat Dehidrojenaz Eksikliği (G6PDH Geni-Dizi Analizi)

FV Mutas (1691G>A),(1001G>C),(1090A>G)(4070A>G)

Pürivat Kinaz Eksikliği (PKLR Geni-Dizi Analizi)

F XIII (177G>T)

Hemokromatozis (HFE) H63D, S65C, C282Y

MTHFR (1298A>C)

Ferroportin (SLC40A1) Q248H

MTHFR (677C>T)

Hemojuvelin (HJV Geni- Dizi Analizi)

PAI-1 (4G/5G)

Hepsidin (HAMP Geni-Dizi Analizi)

ApoB (R3500Q)

Transferin Reseptör-2 (TFR2 Geni-Dizi Analizi)

ApoE (e2/e3/e4)

Ferritin (FTH1 ve FTL Genleri -Dizi Analizi)

B-Fibrinojen (-455 G-A)

Paraksizmal Nokturnal Hemoglobinüri (PIG-A Geni-Dizi Analizi)

DEPO HASTALIKLARI

İntrinsik Faktör Eksikliği (GIF Geni- Dizi Analizi)

Gaucher Hastalığı (GBA Geni - Dizi Analizi)

Wiskott-Aldrich Sendromu (WAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)

Glikojen Depo Hastalığı (17 gen) (PANEL)

Fankoni Aplastik Anemisi (FANCA, FANCC, FANCG Genleri)

Galaktozemi (GALT Geni - Dizi Analizi)

DiamondBlackfan Anemisi (RPS19 Geni- Dizi Analizi)

NiemannPickTip A,B,C,D(SMPD1,NPC1,NPC2 Dizi)

Shwachman-Diamond Sendromu (SBDS geni)

KAN GRUBU

Diskeratozis Konjenita (DKC1 geni)

RHD Genotipleme

Ağır Konjenital Nötropeni (ELANE, HAX1, WAS Genleri)

PRENATAL TESTLER

Amegakaryotik Trombositopeni (MPL)

Non-İnvaziv Prenatal Test (Trizomi 21, 18, 13, X ve Y)

Ailesel Lenfhistiositik Hemofagositozis Tip2 ve 4 (PRF1, STX11)

Alfa ve Beta Talasemi

Von Willebrand Tip 1, 2A, 2B, 2M, 2N, Tip 3 (VWF Geni)

Kistik Fibrozis

Hiperhomosisteinemi Tromboz (CBS Geni-Dizi Analizi)

FMR1 Geni CGG tekrarı

Miyelofibrozis (JAK2 Geni V617F mutasyonu)

Diğer tüm tek gen hastalıkları [MERKEZİMİZİ ARAYINIZ]

DiĞER GENETİK TESTLER

Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF)- 2 Ekzon (Ekzon 2 ve 10 / Ekzon 3 ve 5)

Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF)- 4 Ekzon (Ekzon 2, 3, 5 ve 10)

Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF)- Tüm Gen

Kistik Fibrozis (CF)(?F508)

Kistik Fibrozis (CF) (35 Mutasyon)

FMR1 Geni CGG tekrarı (Fra X Send., POF, Fra-X ilişkili Tremor Ataksia)

ARX- Mental Retardasyon (c.428_451 dup(24bp) ve c.333 ins (GCG)7)

MECP2- Mental Retardasyon

Ataksi Telenjektazi (ATM Geni - Dizi Analizi)

DMD & BMB (del&dup)

Spinal Musküler Atrofi (SMA)(Ekz7-Ekz8 del)

Akondroplazi/Hipokondroplazi (FGFR3, G1138A ve G1138C)

Tanatorik Displazi Tip 1 ve tip 2 (FGFR3 geni- 7, 10, 15, 19. ekzonlar)

Y Kromozom Mikrodelsiyon Analizi (SRY, AZFa-AZFb-AZFc)

Konjenital Sağırlık (GJB2, Ekzon 2 Dizi Analizi)

KAH (11 Mutasyon)&(Tüm Gen-Dizi Analizi)

Alfa-1 Antitripsin Yetmezliği (PiS ve PiZ alelleri)

Çölyak Hastalığı (Gluten Enteropatisi; HLA-DQ2 ve DQ8)

Şeker İntoleransı (LCT ve ALDOB)

Progeria (LMNA Tüm Gen Analizi)

Alzheimer Hastalığı (APP, PSEN1, PSEN2, ApoE Dizi Analizi)

Parkinson Hastalığı (PARK2, PINK1 Genleri Dizi Analizi)

Huntington Hastalığı (HD Geni, CAG Tekrarı)

Fenilketonüri (PAH Geni-Dizi Analizi)

Makular Dejenerasyon (CFH geni-Y402H mutasyonu)

Kimerizm (STR Analizi) (Ayrı ve aynı cinsiyet)

Babalık Testi- Ebeveynlik Testi-Kardeşlik Testi- İkizlik Testi (16 STR)

DNA İzolasyonu (Kan, Amniyon sıvısı, CVS, biyopsi materyali vb.)

ONKOLOJİ			
Kolon kanseri (APC Geni-Dizi Analizi)		Kronik Myeloid Lökeia (ABL1)	t(9;22) (BCR-ABL)
Meme kanseri (BRCA1 ve BRCA2 MLPA)		Kolorektal Kanser, Akciğer Kanseri NSCLC, Meme Kanseri (EGFR)	t(12;21) (TEL-AML1)
Meme kanseri (BRCA1, BRCA2, p53 Tüm Gen-Dizi Analizi)		Familyal Medüller Troid Kanseri (FMTC) RET	t(8;21)(ETO-AML1)
Malign Melanoma (P16 Tüm Gen-Dizi Analizi)		Multiple Endokrin Neoplazi Tip 2 (MEN2A ve MEN2B),	t(15;17)(PML-RARA)
Tüm Kanseler (P53 Geni-Dizi Analizi)		Ailesel Non-Poliposis Kolon Kanseri(MLH1,MSH2,MSH6,PMS2)	t(4;11)(MLL-AF4)
Kolorektal Kanser, Papillar Tiroid Kanseri (BRAF)		Mesane ve serviks Kanseri - FGFR3	inv(16) (CBFB-MYH11)
Kolorektal Kanser, Akciğer Kanseri, Pankreas Kanseri (KRAS)		Gastrointestinal Kanser (C-KIT : 9,11,13,17 Ekz)	JAK2 Geni (V617F mutasyonu)

FARMAKOGENETİK			
Tiopürin Toksikitesi (TMPT Geni 3 Polimorfizm)		5-Fluorourasil Toksikitesi (DPD geni 1 Polimorfizm)	Anti-HIV Tedavi Düzenlenmesi (MDR1, CYP2D6, CCR5)
Kumadin Doz Hassasiyeti (CYP2C9 Geni 2 Polimorfizm)		Multidrug Rezistanlığı (MDR1 Geni 1 polimorfizm)	FLT3 aktive edici mutasyon (Ekzon 14 ve 20) (Dizi analizi)
Kumadin Doz Hassasiyeti (VKORC1 Geni 1 Polimorfizm)		İlaç Doz Düzenlemesi (CYP2D6 Geni 3 Polimorfizm)	İmatinib (Glivec) direnci (G250E, Y253H, E255K, T315I, F317L, M315T)
Kumadin direnci/ hassasiyeti (VKORC1 1, 2, 3 ve 4 allelleri ve CYP2C9 1, 2, 3, 4, 5, 6 ve 11 allelleri)		Tioguanin grubu ilaç metabolizması (TPMT polimorfizmleri (238 G>C, 460 G>A, 719 A>G) (Dizi analizi)	KRAS kodon 12, 13, 61, 146 mutasyonu (Panitumumab (Vectibix) direnci) (Dizi analizi)
Timidilat Sentaz (TS) (28bp del/ins polimorfizmi) (Dizi analizi)			

MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ VE VİROLOJİ			
Herpes simplex tip I (HSV 1) DNA		HCV RNA (Real-Time PCR) (Viral Yük)	Parvovirus B19 (Real-Time PCR)
Herpes simplex tip II (HSV 2) DNA		HDV DNA (Real-Time PCR)	Rubellavirus (RNA- Real-Time PCR)
HPV (Human Papilloma Virus) DNA tespiti ve Genotiplendirme		Mycobacterium Tuberculosis (PCR DNA)	Toxoplasma gondii (PCR DNA)
HBV DNA Real-Time PCR (Viral yük)		CMV DNA (Real time PCR)	Sepsis
HCV Genotiplendirme		EBV (Real time PCR)	

KARDİYOYASKÜLER RİSK PANELİ	TROMBOFİLİ PANELİ	OSTEOPOROZİS PANELİ
Faktör II (PTH) G20210A, Faktör V G1691A, Faktör V H1299R, Faktör XIII V34L,MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 (4G/5G), EPCR A4600G (A3), EPCR G4678C (A1), HPA-1 a/b, ACE I/D, ApoB R3500Q, ApoE e2/e3/e4, B-Fibrinojen -455 G>A, eNOS -786 T>C, eNOS G894T, LTA C804A.	Faktör II (PTH) G20210A, Faktör V G1691A, Faktör V H1299R, Faktör XIII V34L,MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 (4G/5G),EPCR A4600G (A3), EPCR G4678C (A1)	COL1A1 (G2046T), VDR (rs1544410 A/G), ESR1 (-397nt ve -359nt Ekz2), LCT (T13910C), IL-6 (G174C)

“ BİLGİLENDİRİLMİŞ ve ONAY FORMU”

Kendimde / Çocuğumda / Doğacak olan bebeğimde ön tanı olarak konulanhastalığı için genetik test yapılması gerektiği ve yapılacak işlemler hakkındaki bilgiler bana anlatıldı. Anlatılanların hepsini anladım. Verilen bilgiler ışığındamateryalinden genetik test yapılmasını onaylıyorum.

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

Hasta/ Velisi

Doktor

NOT: Özel Antalya Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi'nde 500'ün üzerinde farklı doğum öncesi ve doğum sonrası genetik test yapılmaktadır. Ancak bu İstem Formu'nda toplumda sık görülen hastalıklara yönelik genetik testler yer almaktadır. Merkezimizde yapılan diğer genetik testler için web sitemizi ziyaret ediniz veya bizimle iletişime geçiniz.