

Hasta Adı Soyadı :

Doğum Tarihi : / / 20.....

Cinsiyet : Kadın Erkek

TEST YAPILACAK KİŞİYE (PROBAND) AİT KLİNİK BİLGİ (Doldurulması zorunlu alan)

Klinik bulgusu : Var Yok
 Hastalığın başlangıç yaşı :
 Ailesinde benzer kliniğe sahip başka aile bireyi var mı?
 Tahmini kalıtım kalıbı :
 Ön tanı :
 Primer endikasyon :
 İstenen genler :

Hasta çocuk öyküsü : Var Yok
 Anne - baba akrabalığı : Var Yok
 Varsa yakınlık derecesi :

Pedigri çizimi ve gereken diğer eklemeleriniz için formun arka yüzünü kullanınız.

Tüm ekzom/mikroarray analizleri için tüm klinik ve laboratuvar bulgularının tarafımıza iletilmesi raporlandırmanın doğru ve eksiksiz yapılması için önemlidir. Bu forma ek olarak mevcutsa hastaya ait görüntüleme, laboratuvar sonuçları ve epikrizi de eklemeniz rica olunur.

BÜYÜME ve GELİŞME

- Gelişme Geriliği/Gelişmede Gecikme
 Motor Gerilik
 Kısa Boy
 Aşırı Büyüme
 Diğer

DAVRANIŞ ve KOGNİTİF

- Mental Retardasyon
 Otizm
 ADHD (Dikkat Eksikliği Hiperaktivite)
 Öğrenme Güçlüğü
 Konuşmada Gecikme
 Obsesif Kompulsif Davranışlar
 Stereotipik Hareketler
 Diğer

NÖROLOJİK ve MUSKULER SİSTEM

- Ataksi
 Koreya
 Nöbet/Epilepsi
 Ensefalopati
 Nöropati
 Hipotoni
 Hipertoni
 Distoni
 Spastisite
 Yutma Güçlüğü
 Kas Güçsüzlüğü/Atrofi
 Egzersiz İntoleransı
 Artmış CK Düzeyleri
 Kas Distrofisi
 Miyopati
 Miyotoni
 Myelinizasyon Anomalileri
 Beyaz Cevher Anomalileri
 Korpus Kallosum Agenezisi
 Serebellar Atrofi / Hipoplazi
 Yapısal Beyin Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
 Anormal Kranial MRI Bulgusu (TANIMLAYINIZ)

KARDİYOVASKÜLER

- ASD
 VSD
 Fallot Tetralojisi
 Aort Koarktasyonu
 Pulmoner Stenoz
 Aritmi
 Kardiyomyopati
 Diğer

KAS ve İSKELET SİSTEMİ

- Club Foot
 Pes Planus
 Polidaktili
 Diğer Parmak Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
 Sindaktili
 Skolyoz
 Kifoz
 Vertebra Anomalisi
 Eklem Hipermobilitesi
 Eklemde Artmış Laksitesi
 Kontraktür
 Ekstremitte Anomalisi
 İskelet Displazisi
 Diğer

KRANİYOFASİYAL

- Yarık Damak/Dudak
 Kaba Yüz
 Kraniyosinostozis
 Mikrosefali
 Makrosefali/Hidrocefali
 Yüz ve Kafatası İskelet Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
 Kulak Anomalileri
 Kolobom
 Oftalmopleji
 Katarakt
 Glukom
 Ptozis
 Retinitis Pigmentosa
 Retinopati (TANIMLAYINIZ)
 Optik Atrofi
 Mikroftalmi/Anoftalmi
 Korneal Opasite
 Anormal Göz Hareketleri
 Nistagmus
 Strabismus
 Görme Kaybı
 İşitme Kaybı
 Diş Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
 Dismorfik Yüz Bulguları (TANIMLAYINIZ)
 Diğer

KANSER / TUMOR

- Tipi:
 Başlangıç Yaşı:

EKTODERMAL (SAÇ, DERİ, TIRNAK)

- Hiperpigmentasyon
 Hipopigmentasyon
 İktiyozis
 Bül Oluşumu
 Ürtiker
 Hiperkeratozis
 Hirsutizm
 Nörofibrom/Kafeola Lekeleri
 Tırnak Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
 Saç Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
 Yumuşak Doku Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
 Diğer

GASTROİNTESTİNAL SİSTEM

- Gastroşizis
 Omfalosel
 Plor Stenozu
 Anal Atrezi
 Trakeoözofajial Fistül
 Kronik Diare
 Gastroözofajial Reflü
 Kusma
 Hirschsprung Hastalığı
 Kolestazis
 Hepatik Kist
 Sarılık
 Pankreatit
 Artmış Karaciğer Enzimleri
 Hepatomegali / Splenomegali
 Karaciğer Yetmezliği
 Herni (Diafragmatik/Umbilikal/Diğer)

ENDOKRİN

- Hipotiroidizm
 Hipertiroidizm
 Hipoglisemi
 Diabetes Mellitus
 Diabetes İnsipitus
 Hipoparatiroidizm
 Hiperparatiroidizm
 Adrenal Hiperplazi
 Obezite
 Diğer

DİĞER BULGULAR

HEMATOLOJİK ve İMMÜN SİSTEM

- İmmün Yetmezlik
 Tekrarlayan İnfeksiyonlar
 Anemi
 Trombositopeni
 Nötropeni
 Pansitopeni
 Koagülasyon Bozuklukları
 Diğer

GENİTOÜRİNER SİSTEM

- Şüpheli Genitalya
 Kriptoorşidizm
 Hipospadias
 Hidronefroz
 Renal Agenezis/Disgenezis
 Polikistik Böbrek
 Renal Tübülopati
 Böbrek Fonksiyon Bozukluğu
 Nefrotik Sendrom
 Böbrek Malformasyonları (TANIMLAYINIZ)
 Amenore
 Puberte Prekoks
 Prematür Menopoz
 İnfertilite
 Diğer

METABOLİK

- Laktik Asidozis
 Hiperamonyemi
 Ketozis
 Metabolik Asidemi
 Anormal İdrar Organik Asitleri
 Anormal Plazma Aminoasitleri
 Anormal CPK
 Anormal Açlık Karnitin Profili
 Diğer

PRENATAL ÖYKÜ

- Kistik Hiyroma
 Hidrops Fetalis
 Artmış NT
 İntaruterin Gelişme Geriliği (IUGR)
 Oligohidramniyozis
 Polihidramniyozis
 Prematurite
 Diğer

PEDİGRİ

PEDİGRİ SEMBOLLERİ

○ Normal Kadın

● Hasta Kadın

□ Normal Erkek

■ Hasta Erkek

◇ Normal Cinsiyet Bilinmiyor

◆ Hasta Cinsiyet Bilinmiyor

◐ Taşıyıcı Kadın

◑ Taşıyıcı Kadın

◒ Taşıyıcı Erkek

◓ Taşıyıcı Erkek

◕ ◖ Ölü

◗ ◘ Proband (Danışan)

◙ ◚ İndeks Vaka

ANKARA LABORATUVARI

Reşit Galip Caddesi No:18 Çankaya / ANKARA
Tel: 0(312) 427 48 01 (pbx) - 0(554) 496 14 02

İSTANBUL LABORATUVARI

Beyaz Ofis İş Merkezi B Blok No:3 E-5 Yolu Pendik
Tel: 0(216) 306 06 20 - 0(539) 857 56 01 İSTANBUL

info@mikrogenlab.com

www.mikrogenlab.com