

Gönderen Kurum :

Hasta Adı Soyadı : Doğum Tarihi : / / Cinsiyet : ☐ Kadın ☐ Erkek

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

Klinik bulgusu : ☐ Var ☐ Yok Hasta çocuk öyküsü : ☐ Var ☐ Yok
Hastalığın başlangıç yaşı : Anne - baba akrabalığı : ☐ Var ☐ Yok
Ailesinde benzer kliniğe sahip başka aile bireyi var mı? Varsa yakınlık derecesi :
Tahmini kalıtım kalıbı :
Ön tanı :
Primer endikasyon :
İstenen genler :

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/Gelişimde 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
MUSKÜLER 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)
.....

KARDİOVASKÜLER

- ☐ 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

KRANIYOFASİYAL

- ☐ Yarık Damak/Dudak
☐ Kaba Yüz
☐ Kraniyosinostozis
☐ Mikrosefali
☐ Makrosefali/Hidrocefali
☐ Yüz ve Kafatası İskelet Anomalileri (TANIMLAYINIZ)
.....
☐ Kulak Anomalileri
☐ Kolobom
☐ Oftalmopleji
☐ Katarakt
☐ Glokom
☐ 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
☐ Trakeoözofageal Fistül
☐ Kronik Diare
☐ Gastroözofageal Reflü
☐ Kusma
☐ Hirschsprung Hastalığı
☐ Kolestazis
☐ Hepatik Kist
☐ Sarılık
☐ Pankreatit
☐ Artmış Karaciğer Enzimleri
☐ Hepatomegali / Splenomegali
☐ Karaciğer Yetmezliği
☐ Herni (Diafragmatik/Umbilikal/Diğer)

ENDOKRİN

- ☐ Hipotirodizm
☐ 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
☐ Kriptorşidizm
☐ Hipospadias
☐ Hidronefroz
☐ Renal Agenezis/Disgenезis
☐ 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

ANKARA LABORATUVARI

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

İSTANBUL LABORATUVARI

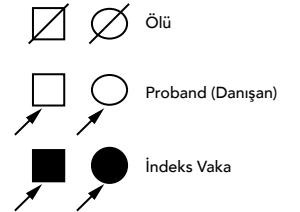
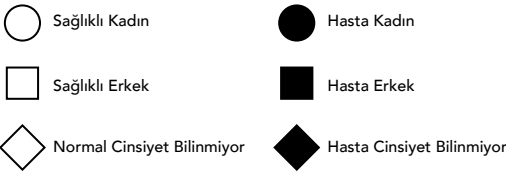
Beyaz Ofis İş Merkezi B Blok No:3 E-5 Yolu Pendik
Tel: 0(216) 306 06 20 - 0(539) 857 56 01 İSTANBUL

info@mikrogenlab.com

www.mikrogenlab.com

PEDİGRİ

PEDİGRİ SEMBOLLERİ



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