

HASTA BİLGİLERİ BARKOD	ADI SOYADI:	ÖRNEK ALIM TARİHİ:	/...../20.....
		SAATİ:	
	DOĞUM TARİHİ:	CİNSİYETİ:	☐ KADIN ☐ ERKEK
	TELEFON:	ÖRNEK TÜRÜ:	
ADRES:		☐ Periferik kan	☐ Kemik iliği
E-POSTA:		☐ Parafin kesit	☐ Diğer.....
HASTA YA DA VELAYET SAHİBİNİN E-POSTA ADRESİ OKUNAKLI OLARAK YAZILMALIDIR. RAPOR YAZACAĞINIZ E-POSTA ADRESİNE İLETİLECEKTİR.			
GÖNDEREN HEKİM KAŞE – İMZA	ADI SOYADI:	KURUM:	
	TELEFON:	E-POSTA:	
KLİNİK ENDİKASYON / BULGULAR AİLE ÖYKÜSÜ			

Kendim ve/veya ailemdaki bireyler için hekimim tarafından istenen genetik testlerle ilişkili yapılacak olan laboratuvar tetkikleri, test çözünürlüğü, teknik özellikleri ve kısıtlamaları hakkında eksiksiz bilgilendirildim. Yalancı pozitif/negatif sonuç olasılıkları, testin tekrar çalışılması ve/veya tekrar analiz edilmesi gerekliliği, yeniden numune alınma ve ek numune istenme ihtimalleri, materyalin uygun olmaması, ilaç kullanımının testleri olumsuz etkileyebileceği, kişisel ve hücrel faktörler ya da laboratuvar kaynaklı kültür başarısızlığı ve sonuç verilememesi, sonuç süresi gecikmesi gibi nadir de olsa ortaya çıkabilecek durumlar tarafıma anlatıldı. Örneğimin yönetmeliğe uygun saklanacağına yönelik bilgilendirildim. Yazıdaki tıbbi terimler açıklanarak soru sormak ve karar vermek için yeterli süre tanındı. Bu yazıyı okudum (veya sorumlu tarafından bana okundu) ve anladım. Testin güvenilirliğini artırmak amacıyla laboratuvar tarafından gerek görülecek ek testlerin yapılmasına, testi isteyen hekim, rapor teslimi için yetkilendirdiğim kişi ile paylaşılmasına izin veriyorum.

Yasalarda öngörüldüğü şekilde sizin kişisel bilgileriniz ve gizliliğiniz korunacaktır. Labgen, kanun ve diğer yasal düzenlemelerdeki istisnalar saklı kalmak kaydıyla ve kamuya açık hale gelmiş bilgiler hariç olmak üzere hizmet süresince öğrenilmiş ya da geliştirilmiş olan hastaya ait özel bilgileri, test ve analiz sonuçlarını ve yorumları kesinlikle gizli tutmayı, üçüncü şahıslarla paylaşmamayı taahhüt eder. Ancak, bu gizliliğe konu olan hususlar, yetkili kurum tarafından yerine getirilen denetimler, idari soruşturma ve mahkemeler gibi resmi süreçlere konu olması ya da bu süreçlerde talep edilmesi halinde ve yasal bir engelleme olmadığı takdirde resmi otorite ile ilgili hususta hastaya bilgi vermeksizin paylaşılabilir.

İlgili mevzuatta ve bu belgede belirtilen amaçlar doğrultusunda elde edilen ve işlenen kişisel verilerimin, Acıbadem tarafından Acıbadem Grubu'na dahil olan şirketler ile yetki verdikleri temsilciler, danışmanlık aldığınız üçüncü kişiler de dahil olmak üzere sunulan hizmetleri geliştirmek amacıyla veya yürütmek amacıyla işbirliği yaptıkları iş ortakları ve diğer üçüncü kişilerle paylaşabileceği; Acıbadem'e ait fiziki arşivler ve/veya bilişim sistemlerinde, hem dijital ortamda hem de fiziki ortamda muhafaza altında tutulabileceği konusunda, 6698 sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu'nun 11. maddesi kapsamında ilgili kişi olarak haklarım olduğu konusunda bilgilendirildim.

Örneğim, sonuçlarım ve bilgilerimin kimliğimin anonimleştirilerek eğitim, bilimsel araştırma, test doğrulama amacıyla kullanılmasına izin veriyorum.

☐ Kabul Ediyorum ☐ Kabul Etmiyorum

Bu bilgiler ışığında bende/doğacak olan çocuğumda/cocuğumda.....(endikasyon) hastalığını belirlemek amacıyla istenen testin yapılmasını istediğimin, genetik tanı ile ilgili konulardaki sorumlulukların bana ait olduğunun bilincinde olduğumun, merkeze bu konuda hür iradem ile tam izin, yetki ve onay verdiğimin ve yukarıda belirtilen hususları tam olarak anladığımı beyan ederim.

Yapılacak İşlem/Çalışılacak Test Bilgisi:

HASTA/VELİSİ (Adı-Soyadı/İmza/Tarih)	ŞAHİT (Adı-Soyadı/İmza/Tarih)	HEKİM (Adı-Soyadı/İmza/Tarih)

Rapor teslim tercihi için yetkilendirme isteğinizi el yazınızla belirtmeniz gerekmektedir.

Sonuçlar Hakkında Bilgi Almaya Yetkili Kişi:

KARYOTİP VE FISH ANALİZLERİ

☐ C8390703 Karyotipleme (Kromozom Analizi); Periferik Kan	☐ C8390205 FISH_Miller-Dieker 17p13 Mikrodelesyonu
☐ C8392322 Kromozomal İstabilite Sendromları; DEB Testi	☐ C8392060 FISH_Prader-Willi/Angelman (SNRPN)
☐ C8392035 Karyotipleme (Kromozom Analizi); Solid Doku Örneği (Cilt Dokusu)	☐ C8392064 FISH_Rubinstein-Taybi 16p13 Mikrodelesyonu
☐ C8392339 FISH_Alagille Sendromu 20p12 Mikrodelesyonu	☐ C8392065 FISH_SHOX Mikrodelesyonu
☐ C8392058 FISH_CHARGE Sendromu 8q12.2 Mikrodelesyonu	☐ C8390206 FISH_Smith-Magenis 17p11 Mikrodelesyonu
☐ C8390203 FISH_Cri du chat 5p Mikrodelesyonu	☐ C8392296 FISH_Seathre-Chatzen Sendromu 7p21 Mikrodelesyonu
☐ C8392750 FISH_DiGeorge 22q11.2 (HIRA, TUPLE1) Mikrodelesyon Sendromu	☐ C8392061 FISH_SOTOS Sendromu (5q35.3)
☐ C8392751 FISH_DiGeorge 22q11.2 (N25) Mikrodelesyon Sendromu	☐ C8392363 FISH_Sentromerik Y Kromozom İncelemesi
☐ C8392752 FISH_DiGeorge 22q11.2 (TBX1) Mikrodelesyon Sendromu	☐ C8392076 FISH_SRY Analizi
☐ C8392753 FISH_DiGeorge Mikrodelesyon Sendromu Geniş Panel (10p14, HIRA, TBX1, N25)	☐ C8390204 FISH_Williams 7q11.23 Mikrodelesyonu
☐ C8390208 FISH_Kallmann Xp22 Mikrodelesyonu	☐ C8390207 FISH_Wolf-Hirschhorn 4p16.3 Mikrodelesyonu

Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No: GHDM-SM/34.20/01)

İçerenköy Mah., Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

Web: www.acibademgenetik.com.tr • e-mail: genetik@acibadem.com • Tel: 0 (216) 500 47 81

Sayfa No: 1/3

Revizyon Tarihi: 11.03.2025

MİKROARRAY (MOLEKÜLER KARYOTİPLEME) ANALİZİ

☐ C8392094 Mikroarray (Postnatal Diagnostik Array)

TAŞIYICILIK PANELLERİ

☐ C8392773 İkili Taşıyıcılık Paneli (SMA ve Kistik Fibrozis 50 Mutasyon)	☐ C8392799 Talasemi Taşıyıcılık Paneli
☐ C8392774 Kistik Fibrozis (50 Mutasyon) ve Fajil X Taşıyıcılık Paneli	☐ C8392677 WES Taşıyıcılık Plus_ Eş Dahil_ SMA, DMD, Fajil X
☐ C8392614 Üçlü Taşıyıcılık Paneli (SMA, Fajil X ve Kistik Fibrozis 50 Mutasyon)	☐ C8392864 Taşıyıcılık Testi, 2000 Gen (Fajil X ve SMA dahil)
☐ C8392830 Dörtlü Taşıyıcılık Paneli (SMA, Fajil X, DMD ve Kistik Fibrozis 50 Mutasyon)	☐ C8392439 Taşıyıcılık Paneli 330 Gen, Fajil X, SMA, Konjenital Adrenal Hiperplazi + Eşinde Riskli Gen Analizi

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

☐ C8392295 5 Alfa Redüktaz Eksikliği, SRD5A2 Geni Dizi Analizi	☐ C8389501 Leber Optik Atrofi MTND1 Sık Görülen Mutasyon Analizi
☐ C8392265 5-Fluorourasil Sensitivitesi (DPD Mutasyon Testi)	☐ C8392128 Marfan Sendromu FBN1 Geni Dizi Analizi
☐ C8392353 Aileselel Fruktoz İntoleransı Aldolaz B (ALDOB) Del/Dup Analizi	☐ C8392674 MCL1 Tüm Gen Dizi Analizi
☐ C8389909 Aileselel Fruktoz İntoleransı Aldolaz B (ALDOB) Geni Dizi Analizi	☐ C8389293 Metakromatik Lökodistrofi ARSA Geni Dizi Analizi
☐ C8389282 Aileselel Transthyretin Amiloidozu TTR Geni Dizi Analizi	☐ C8392148 Multipl Endokrin Neoplazi Tip 1 MEN1 Geni Dizi Analizi
☐ C8389600 Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) MEFV Geni Dizi Analizi	☐ C8390130 Multipl Endokrin Neoplazi Tip2A RET Geni Dizi Analizi
☐ C8392641 Akçağaç Şurubu İdrar Hastalığı, BCKDHA Geni Dizi Analizi	☐ C8389218 Myotonik Distrofi Tip 1 DMPK CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi
☐ C8392142 Akondroplazi Hastalığı FGFR3 Geni Dizi Analizi	☐ C8392092 Noonan Sendromu PTPN11 Geni Dizi Analizi
☐ C8389616 Akondroplazi FGFR3 Geni Sık Görülen Mutasyon Analizi	☐ C8392145 Nörofibromatozis Tip 1 NF1 Geni Delesyon Duplikasyon Analizi
☐ C8392343 Akut İntermitan Porfiri, HMBS Geni Dizi Analizi	☐ C8389219 Nörofibromatozis Tip 1 NF1 Geni Dizi Analizi
☐ C8389902 Alfa1-Antitripsin Genotiplemesi	☐ C8392324 Nörofibromatozis Tip 2 NF2 Geni Delesyon Duplikasyon Analizi
☐ C8389605 Ankilozan Spondilit, HLA Analizi (HLA B*27)	☐ C8392173 Nörofibromatozis Tip 2 NF2 Geni Dizi Analizi
☐ C8392095 Ataksi Telenjektazi, ATM Geni Dizi Analizi	☐ C8389610 Otozomal Dominant Periyodik Ateş TNFRSF1A Geni Dizi Analizi
☐ C8392754 Beckwith-Wiedemann, Russell-Silver Sendromu, 11p15 Metilasyon, Del-Dup Analizi	☐ C8392146 Pelizeus Merzbacher PLP1 Geni Delesyon Duplikasyon Analizi
☐ C8389607 Behçet Hastalığı Yatkınlığı, HLA Analizi-HLA B*51	☐ C8392345 Perforin 1, PRF1 Geni Dizi Analizi
☐ C8392398 Biotinidaz Eksikliği, BTD Geni Dizi Analizi	☐ C8389214 Prader-Willi -Angelman SNRPN Geni Metilasyon Paterni Analizi
☐ C8389900 CADASIL NOTCH3 Geni Sık Görülen Mutasyon Analizi	☐ C8392236 Primer Hiperoksalüri Tip 1, AGXT Geni Dizi Analizi
☐ C8389200 Charcot Marie Tooth Tip 1A PMP22 Del-Dup Analizi	☐ C8392330 PRSS1 Geni Dizi Analizi
☐ C8389202 Charcot Marie Tooth Tip 1B MPZ Geni Dizi Analizi	☐ C8392354 PTEN Delesyon/Duplikasyon Analizi
☐ C8389208 Charcot Marie Tooth Tip 1E PMP22 Geni Dizi Analizi	☐ C8392355 Rett Sendromu MECP2 Geni Delesyon/Duplikasyon Analizi
☐ C8389211 Charcot Marie Tooth X e Bağlı GJB1 Geni Dizi Analizi	☐ C8389222 Rett Sendromu MECP2 Geni Dizi Analizi
☐ C8392243 Costello Sendromu, HRAS Geni Dizi Analizi	☐ C8392175 RPE65 Geni Dizi Analizi
☐ C8392024 Çölyak Hastalığı, HLA Analizi (HLA-DQ2 ve HLA-DQ8)	☐ C8392214 Seruloplazmin, CP Geni Dizi Analizi
☐ C8389207 Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Del- Dup Analizi	☐ C8392831 SHOX Geni Delesyon Duplikasyon Analizi
☐ C8392125 Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Distrofin Geni Dizi Analizi	☐ C8392804 SMA Sessiz Taşıyıcılık Analizi
☐ C8392013 E-CADHERIN CDH1 Geni Dizi Analizi	☐ C8392293 Smith Lemli Opitz Sendromu, DHCR7 Geni Dizi Analizi
☐ C8392306 Fabry Hastalığı, GLA Geni Dizi Analizi	☐ C8392781 SMN1 Geni Dizi Analizi
☐ C8392356 Fenilketonüri PAH Geni Delesyon/Duplikasyon Analizi	☐ C8392927 SOD1 Geni Dizi Analizi
☐ C8389703 Fenilketonüri PAH Geni Dizi Analizi	☐ C8392812 Sperm DNA Hasarı
☐ C8389844 Fetal Neonatal Alloimmün Trombositopeni (HPA-1a)	☐ C8392331 SPINK1 Geni Dizi Analizi
☐ C8392093 FGFR2 Geni Dizi Analizi	☐ C8389217 Spinal Musküler Atrofi (SMA)_ Delesyon/Duplikasyon Analizi
☐ C8389206 Fajil X FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi, Postnatal	☐ C8389230 Spinocerebellar Ataksi (SCA) Tipler 1,2,3,6,7,8 Üçlü Tekrar Sayısı Analizi
☐ C8389210 Friedreich Ataksisi FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi	☐ C8392336 Tiroid Hormon Direnci THRB Geni Dizi Analizi
☐ C8389250 Fruktoz 1,6 Bifosfotaz Eksikliği FBP1 Geni Dizi Analizi	☐ C8389990 TPMT Genotiplemesi
☐ C8392268 G6PD Geni Dizi Analizi	☐ C8392215 TSC2 Geni Delesyon Duplikasyon Analizi
☐ C8392239 Galaktokinaz Eksikliği, GALK1 Geni Dizi Analizi	☐ C8392097 Hedef Mutasyon Analizi, Tek Mutasyon
☐ C8389730 Galaktozemi GALT Geni Sık Görülen Mutasyon Analizi	☐ C8392491 Hedef Mutasyon Analizi, İki Mutasyon
☐ C8392004 GATA1 Geni Sık Görülen Mutasyon Analizi	☐ C8392492 Hedef Mutasyon Analizi, Üç Mutasyon
☐ C8392437 GATA2 Geni Dizi Analizi	☐ C8392833 Hemakromatozis HFE Geni Dizi Analizi
☐ C8392287 Gilbert Sendromu, UGT1A1 Geni Dizi Analizi	☐ C8389836 Hemakromatozis HFE Geni Sık Görülen Mutasyon Analizi

☐ C8392655 Hemofili A F8 Geni İnversiyon 1 ve 22 Analizi	☐ C8392832 UPD7-UPD14 MLPA ile Metilasyon Analizi
☐ C8389216 Huntington, Huntingtin Geni Üçlü Tekrar Sayısı Analizi	☐ C8392016 Von Hippel Lindau VHL Geni Dizi Analizi
☐ C8389125 Kistik Fibroz CFTR Geni Dizi Analizi	☐ C8389843 Warfarin Direnci CYP2C9 Geni Polimorfizm Analizi
☐ C8392610 Kistik Fibroz Sık Görülen Mutasyon Tarama	☐ C8389840 Warfarin Direnci VKORC1 Polimorfizm Analizi
☐ C8392216 Kistik Fibroz, CFTR Geni Delesyon Duplikasyon Analizi	☐ C8392003 Wilson Hastalığı ATP7B Geni Dizi Analizi
☐ C8392150 Konjenital Adrenal Hiperplazi CYP21A2 Geni Del-Dup Analizi	☐ C8389835 Wiskott-Aldrich Sendromu WAS Geni Dizi Analizi
☐ C8392033 Konjenital Adrenal Hiperplazi CYP21A2 Geni Dizi Analizi	☐ C8392294 X e Bağlı ALD (ABCD1) Geni Dizi Analizi
☐ C8392289 TSH Reseptör Geni (TSHR) Dizi Analizi	☐ C8392734 X Kromozomu İnaktivasyon Analizi
☐ C8392783 TUBB8 Geni Dizi Analizi	☐ C8389410 Y kromozom Mikrodelesyon Taraması

YENİ NESİL DİZİLEME GEN PANELLERİ

*Panel içerikleri için Laboratuvarımızla temasa geçiniz.

☐ C8392741 Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Paneli	☐ C8392126 Konjenital Sağırılık Connexin 26 (GJB2) Geni Dizi Analizi
☐ C8392133 Ailesel Hiperkolesterolemi Gen Paneli	☐ C8392748 Konjenital Trombositopeni Paneli
☐ C8392129 Alport Sendromu Dizi Analizi	☐ C8392179 Mitokondriyal Genom Analizi
☐ C8392742 Bardet-Biedl Sendromu Paneli	☐ C8392134 MODY Gen Paneli
☐ C8392735 Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Paneli	☐ C8392820 Mukopolisakkaridoz Paneli
☐ C8392919 Demir Metabolizması Bozuklukları; Hiperferritinemi Paneli	☐ C8392737 Müsküler Distrofi Paneli
☐ C8392709 Distoni Paneli	☐ C8392703 Non-sendromik İştme Kaybı Paneli
☐ C8392743 Epidermolizis Bülloza Paneli	☐ C8392821 Noonan Sendromu Paneli/RASopati Paneli
☐ C8392739 Epilepsi Paneli	☐ C8392710 Nörodejeneratif Hastalık (Erişkin Başlangıçlı) Paneli
☐ C8392707 Erkek İnfertilitesi Gen Paneli	☐ C8392713 Oosit Maturasyon Defekt Paneli
☐ C8392745 Fankoni Anemi Paneli	☐ C8392744 Osteogenesis Imperfecta Paneli
☐ C8392135 Genetik Aritmi Gen Paneli	☐ C8392822 Otoinflamatuvar Hastalıklar Paneli
☐ C8392746 Glikojen Depo Hastalıkları Paneli	☐ C8392794 Pankreatit Paneli
☐ C8392826 Hemofagositik Sendrom Paneli	☐ C8392313 Paragangliom Paneli; SDHB, SDHC, SDHD, VHL Geni Dizi Analizi
☐ C8392918 Herediter Eritrositoz Paneli	☐ C8392706 Periyodik Ateş Paneli
☐ C8392865 Genişletilmiş Herediter Kanser Genleri Paneli (SNVs, InDel ve Büyük Delesyon ve Duplikasyonlar Dahil)	☐ C8392704 Primer İmmünyetmezlik NGS Paneli
☐ C8392866 Herediter Kanser Genleri NGS Paneli (Geniş Panel)	☐ C8392823 Primer Pulmoner Hipertansiyon Paneli
☐ C8390107 Herediter Kanser Paneli (BRCA1-BRCA2 Dahil)	☐ C8392740 Primer Silier Diskinezi Paneli
☐ C8392712 Herediter Nöropati Paneli	☐ C8392749 Rasopati Paneli
☐ C8392736 Herediter Spastik Parapleji Paneli	☐ C8392668 Retinitis Pigmentosa Paneli
☐ C8392708 Kadın İnfertilitesi Paneli	☐ C8392705 Sitopeni ve Konjenital Anemi Paneli
☐ C8392132 Kardiyomiyopati Gen Paneli	☐ C8392738 Spinoserebellar Ataksi NGS Paneli (Üçlü Tekrar Sayısı Hariç)
☐ C8392747 Konjenital Miyasteni Paneli	☐ C8392824 Sürfaktan Defekti Paneli
☐ C8392711 Konjenital Miyopati ve Kas Distrofisi Paneli	☐ C8392825 Uzun QT Sendromu Paneli
☐ C8392463 Gen Paneli *Bu test ile herhangi bir sendrom için panel çalışması yapılmaktadır. Laboratuvar ile temasa geçiniz.	

TROMBOFİLİ PANELLERİ

☐ C8392661 Trombofili Paneli: F2 G20210A, F5 Leiden, FXIII V34L, MTHFR 677, MTHFR 1298, PAI, FV Cambridge	
☐ C8389838 Kardiyovasküler Risk Paneli: FVL, FII, MTHFR 677T ve A1298C, PAI-1 4G/5G, ACE I/D, FXIII V34L, B-Fibrinojen-455 G>A, GPIIIa L33P, ApoB, ApoE	
☐ C8389842 Anjiotensin-ACE ins/del (ID) Polimorfizm Analizi	☐ C8389827 Faktör II (protrombin) Polimorfizmi
☐ C8389837 Apo B Geni Genotip Analizi	☐ C8389831 Faktör V Leiden Polimorfizmi
☐ C8389834 Apo E Geni Genotip Analizi	☐ C8389841 MTHFR Geni c.C677T Polimorfizm Analizi
☐ C8389848 Beta Fibrinojen FGB Geni Polimorfizm Analizi	☐ C8389845 MTHFR Geni c.A1298C Polimorfizm Analizi
☐ C8391007 Faktör V Cambridge Polimorfizm Analizi	☐ C8389829 MTHFR Geni c.C677T ve c.A1298C Polimorfizmleri
☐ C8389993 Faktör XIII Polimorfizm Analizi	☐ C8389839 PAI-1 Geni -675 4G / 5G Polimorfizmi Analizi