



BOĞAZIÇI ÜNİVERSİTESİ

Suna ve İnan Kıraç Vakfı Nörodejenerasyon Araştırma Laboratuvarı

Tel/ Fax: 0212 359 72 98

www.alsturkiye.org

HASTA BİLGİLERİ

Hasta adı-soyadı	:	
Cinsiyeti	:	Kadın <input type="checkbox"/> Erkek <input type="checkbox"/>
Doğum tarihi	:	
Doğum yeri	:	
Hastalık başlangıç yaşı	:	
Örnek gönderme tarihi	:	
Anne kökeni	:	
Baba kökeni	:	
Anne-baba akrabalığı	:	Aynı köyden <input type="checkbox"/> Yok <input type="checkbox"/>
Ailedeki diğer hasta bireyler ve özellikleri (şüpheli olanları, emin olmadıklarınızı, parantez içinde belirtiniz):		
Kısa hastalık öyküsü:		
Ön tanı (olabildiğince spesifik):		
Tanı yaklaşımı	:	Uyumlu <input type="checkbox"/> Telkin Ediyor <input type="checkbox"/> Dışlamak amaçlı <input type="checkbox"/>

ÖRNEK GÖNDERME NEDENİ:

<input type="checkbox"/> Spesifik Genetik Test	:	Çalışılmasını istediğiniz hastalıkları sonraki sayfada seçiniz.
<input type="checkbox"/> Tüm Ekzom Dizileme	:	Klinik tanınızı olabildiğince spesifik olarak yazınız.



İSTENEN RUTİN TESTLER:

<u>Motor Nöron Hastalığı</u> :	<input type="checkbox"/> ALS	<input type="checkbox"/> SBMA (Kennedy H.)			
<u>Resesif Ataksi</u> :	<input type="checkbox"/> Friedreich Ataksisi				
<u>Dominant Ataksi:</u>					
<input type="checkbox"/> SCA1	<input type="checkbox"/> SCA2	<input type="checkbox"/> SCA3	<input type="checkbox"/> SCA6	<input type="checkbox"/> SCA7	<input type="checkbox"/> SCA8
<input type="checkbox"/> SCA12	<input type="checkbox"/> SCA14	<input type="checkbox"/> SCA17	<input type="checkbox"/> DRPLA	<input type="checkbox"/> EA1	<input type="checkbox"/> EA2
<u>Hareket Hastalığı</u> :	<input type="checkbox"/> Parkinson H.	<input type="checkbox"/> Huntington H.			
<u>Demans</u> :	<input type="checkbox"/> Alzheimer H.	<input type="checkbox"/> FTD			
<u>Kas Hastalığı</u> :	<input type="checkbox"/> Miyotonik Distrofi Tip-1				

HASTA İLETİŞİM BİLGİLERİ:

Adı soyadı ve yakınlık derecesi:		
Telefon 1:	Telefon 2:	Telefon 3:
e-posta:		
Adres:		

SORUMLU DOKTOR İLETİŞİM BİLGİLERİ:

	Hekim 1	Hekim 2
Ad soyad :		
e-posta :		
Telefon :		

ÖNEMLİ NOT:

Rutin genetik testlerde sonuç alınmadığında talep üzerine ekzom analizi yapılacaktır. Ekzom analizi için lütfen 3. sayfadaki **Aile Ağacını** çizmeyi ve 4. ve 5. sayfalardaki **Fenotip Veri Formunu** doldurmayı unutmayınız. Fazla zamanınızı almamak için 5 dakika içerisinde doldurulabilecek bir yapraklık kısa bir form hazırladık. Bu formun titizlikle ve eksiksiz doldurulması genetik/biyoinformatik analizler ve neticede sizlere doğru sonuç verebilmemiz için çok önemlidir. Aşağıdaki istenen temel bilgiler haricinde ek bilgi gerekirse sizinle daha sonra tekrar irtibata geçilecektir.



Aile Ağacı

A large, empty rectangular box with a thin black border occupies the upper half of the page. This box is intended for the user to draw their family tree (Aile Ağacı) as part of an activity.

FENOTİP VERİ FORMU

1.	<u>Seyir:</u>	<input type="checkbox"/> Progresif	<input type="checkbox"/> Stabil veya düzelme	<input type="checkbox"/> Epizodik
2.	<u>Nörolojik Tutulum Paterni:</u>			
	<input type="checkbox"/> İzole sistem tutulumu <input type="checkbox"/> Kompleks tutulum (Plus sendromları)			
3.	<u>Tutulan Nörolojik Sistem (veya Sistemler):</u>			
	<input type="checkbox"/> Motor nöron (alt veya üst)		<input type="checkbox"/> Serebellar	<input type="checkbox"/> Ekstrapiramidal
	<input type="checkbox"/> Periferik sinir (CMT, PNP...)		<input type="checkbox"/> Nöromusküler	<input type="checkbox"/> Derin duyu
	<input type="checkbox"/> Kognitif (Demans, gelişimsel vb)		<input type="checkbox"/> Epilepsi	<input type="checkbox"/> Psikiyatrik
4.	<u>Motor Nöron Bulguları:</u>			<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> Üst MN tutulumu	<input type="checkbox"/> Alt MN tutulumu	<input type="checkbox"/> Spastik paraparezi (HSP vb)	
	<input type="checkbox"/> Alt ekstremitte tutulumu		<input type="checkbox"/> Üst ekstremitte tutulumu	
	<input type="checkbox"/> Proksimal hakimiyet	<input type="checkbox"/> Distal hakimiyet	<input type="checkbox"/> Asimetrik tutulum	
5.	<u>Periferik sinir/Kas/Kavşak Bulguları:</u>			<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> Polinöropati:	<input type="checkbox"/> Duyusal <input type="checkbox"/> Motor	<input type="checkbox"/> Aksonal	<input type="checkbox"/> Demiyelinizan
	<input type="checkbox"/> Miyopati:	Detay yazınız.		
	<input type="checkbox"/> Duyusal ataksi (Romberg pozitif)		<input type="checkbox"/> Diğer derin duyu kaybı bulguları	
	<input type="checkbox"/> Bu bölümdeki bulguları destekleyecek EMG verisi mevcut mu?			
	Diğer bulgular:	Yazınız.		
6.	<u>Serebellar Bulgular:</u>			<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> Ataksik yürüyüş	<input type="checkbox"/> Serebellar dizartri	<input type="checkbox"/> Diğer (dismetri vb)	
7.	<u>Ekstrapiramidal Bulgular:</u>			<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> Klasik Parkinsonizm :	Özellik varsa yazınız.		
	<input type="checkbox"/> Atipik Parkinsonizm :	<input type="checkbox"/> PSP	<input type="checkbox"/> MSA-C	<input type="checkbox"/> MSA-P <input type="checkbox"/> CBD
	<input type="checkbox"/> Distoni :	<input type="checkbox"/> Jeneralize	<input type="checkbox"/> Fokal	<input type="checkbox"/> Fokal başlangıçlı jeneralize
	<input type="checkbox"/> Kore	<input type="checkbox"/> Miyoklonus	<input type="checkbox"/> Tremor:	Tremor tipini yazınız.
	L-Dopa'ya cevap :	<input type="checkbox"/> Var	<input type="checkbox"/> Yok	<input type="checkbox"/> Denenmedi
	Diğer EPS bulguları:	Yazınız.		

8.	<u>Kognitif/Psikiyatrik Bulgular:</u>	<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> Demans: <input type="checkbox"/> FTD <input type="checkbox"/> Alzheimer's <input type="checkbox"/> Diğer:	
	<input type="checkbox"/> Gelişimsel kognitif bulgular: <input type="checkbox"/> Mental retardasyon <input type="checkbox"/> Diğer:	
	<input type="checkbox"/> Psikiyatrik bulgular: Tipini yazınız.	
9.	<u>Epilepsi</u> <input type="checkbox"/> Tipini yazınız.	
10.	<u>Uyku bozukluğu</u> <input type="checkbox"/> Tipini yazınız.	
11.	<u>Kranial Sinir Tutulumları:</u>	<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> CN2 ve/veya Retina: Detay:	
	<input type="checkbox"/> CN3/4/6 veya konjüğe bakış/takip: Detay:	
	<input type="checkbox"/> CN7 <input type="checkbox"/> CN8 (işitme) <input type="checkbox"/> CN9/10/11(bulbar palsi) <input type="checkbox"/> CN12	
12.	<u>MR/BT Görüntüleme Var mı?</u> <input type="checkbox"/>	
	<input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Serebral atrofi <input type="checkbox"/> Serebellar atrofi <input type="checkbox"/> Spinal atrofi	
	Diğer önemli bulgular: Yazınız.	
13.	<u>Diğer Elektrofizyolojik Veriler:</u> (N=Normal, B=Bozuk)	<input type="checkbox"/> Yok
	VEP: N <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/> SEP: N <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/> MEP: N <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	
	BAEP: N <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/> İşitme testi: N <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/>	
14.	<u>Biyopsi Var mı?</u> <input type="checkbox"/> Kas <input type="checkbox"/> Sinir	<input type="checkbox"/> Yok
15.	<u>Sistemik Bulgular:</u> Tüm bulguları eksiksiz yazmanız önemlidir.	<input type="checkbox"/> Yok
16.	<u>Hastanın kilosu:</u> <input type="checkbox"/> Normale yakın <input type="checkbox"/> Çok zayıf <input type="checkbox"/> Kilolu	
	<u>Boy kısalığı:</u> <input type="checkbox"/> Var <input type="checkbox"/> Yok	
17.	<u>Dışlanan ayırıcı tanılar:</u> Sadece önemli olanları yazınız.	