

# KOÇ ÜNİVERSİTESİ

*Suna ve İnan Kırac Vakfı Nörodejenerasyon Araştırma Laboratuvarı*

Tel/ Fax: 0850 250 82 50

[www.alsturkiye.org](http://www.alsturkiye.org)

## HASTA BİLGİLERİ

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

### ÖRNEK GÖNDERME NEDENİ

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

### İSTENEN RUTİN TESTLER

<b><u>Motor Nöron Hastalıkları</u></b>	<input type="checkbox"/> ALS <input type="checkbox"/> SBMA (Kennedy H.) <input type="checkbox"/> HMN <input type="checkbox"/> Diğer MNH
<b><u>Demanslar</u></b>	<input type="checkbox"/> Alzheimer H. <input type="checkbox"/> FTD <input type="checkbox"/> Diğer
<b><u>Hareket Hastalıkları</u></b>	<input type="checkbox"/> Parkinson H. <input type="checkbox"/> Huntington H.
<b><u>Resesif Ataksi</u></b>	<input type="checkbox"/> Friedreich Ataksisi <input type="checkbox"/> Diğer
<b><u>Dominant Ataksi</u></b>	
<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"/> SCA36 <input type="checkbox"/> SCA48 <input type="checkbox"/> DRPLA	
<b><u>Hereditör Spastik Paraparezi</u></b>	<input type="checkbox"/> Saf <input type="checkbox"/> Komplike
<b><u>Kas Hastalıkları</u></b>	<input type="checkbox"/> Miyotonik Distrofi Tip-1 <input type="checkbox"/> Diğer
<b><u>Polinöropatiler</u></b>	<input type="checkbox"/> CMT <input type="checkbox"/> HSAN <input type="checkbox"/> Diğer

### ÖNEMLİ NOT

Lütfen 3. Sayfadaki **Aile Ağacını** çizmeyi ve 4. ve 5. sayfalardaki **Fenotip Veri Formunu** doldurmayı unutmayınız. Bu formun titizlikle ve eksiksiz doldurulması sizlere doğru sonuç verebilmemiz için çok önemlidir. İstenen temel bilgiler haricinde ek bilgi gerekirse sizinle daha sonra tekrar irtibata geçilecektir.

**Aile Ağacı**

--

**HASTA İLETİŞİM BİLGİLERİ**

<b>Adı soyadı ve yakınlık derecesi</b>		
<b>Telefon 1</b>	<b>Telefon 2</b>	<b>Telefon 3</b>
<b>e-posta</b>		
<b>Adres</b>		

**SORUMLU DOKTOR İLETİŞİM BİLGİLERİ**

	<b>Hekim 1</b>	<b>Hekim 2</b>
<b>Ad soyad</b>		
<b>e-posta</b>		
<b>Telefon</b>		
<b>Hastane</b>		

### FENOTİP VERİ FORMU

<b>1.</b>	<b><u>Seyir</u></b>	<input type="checkbox"/> Progresif	<input type="checkbox"/> Stabil veya düzelme	<input type="checkbox"/> Epizodik
<b>2.</b>	<b><u>Nörolojik Tutulum Paterni</u></b>			
	<input type="checkbox"/> İzole sistem tutulumu <input type="checkbox"/> Kompleks tutulum (Plus sendromları)			
<b>3.</b>	<b><u>Tutulan Nörolojik Sistem (veya Sistemler)</u></b>			
	<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
<b>4.</b>	<b><u>Motor Nöron Bulguları</u></b>			<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
<b>5.</b>	<b><u>Periferik Sinir Sistemi Bulguları</u></b>			<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> Polinöropati	<input type="checkbox"/> Duyusal	<input type="checkbox"/> Motor	<input type="checkbox"/> EMG verisi mevcut mu?
				<input type="checkbox"/> Aksonal <input type="checkbox"/> Demiyelinizan
	<input type="checkbox"/> Miyopati	Detay yazınız.		
	<input type="checkbox"/> Diğer			
	<b>Diğer bulgular</b>	Yazınız.		
<b>6.</b>	<b><u>Serebellar Bulgular</u></b>			<input type="checkbox"/> Yok
	<input type="checkbox"/> Ataksik yürüyüş		<input type="checkbox"/> Serebellar dizartri	<input type="checkbox"/> Diğer (dismetri vb)
<b>7.</b>	<b><u>Ekstrapiramidal Bulgular</u></b>			<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.
	<b>L-Dopa'ya cevap</b>	<input type="checkbox"/> Var	<input type="checkbox"/> Yok	<input type="checkbox"/> Denenmedi
	<b>Diğer EPS bulguları</b>	Yazınız.		

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