

FORMULARI I KËRKESËS PËR TESTIN GJENETIK - PANEL

(This form consists of 6 pages.)

Mjeku që Bën Kërkesën:

Emri dhe Mbiemri:

Institucioni:

Numri i Kontaktit:

Adresa e E-mailit për Raportin:

1- Gjendja Mjekësore e Pacientit

(Nëse hapësira e parashikuar është e pamjaftueshme, përdorni anën e pasme të faqes ose bashkëngjitni një kopje të formularit të epikrizës së pacientit në formularin e kërkesës)

Informacionet e kërkuara nën këtë titull janë të nevojshme për interpretimin e duhur të rezultatit të testit. Ju lutemi plotësojeni në mënyrë të plotë. Ju kujtojmë se, në rast se informacionet janë të paplota/të pasakta, rezultati i testit mund të jetë i gabuar ose mostra mund të duhet të kthehet, dhe në raste të tilla, përgjegjësia nuk do t'i përkasë qendrës sonë.

Testi i Kërkuar:

(Nëse nuk është i listuar më poshtë, mund ta shkruani manualisht.)

Arsyeja e Kërkesës për Test:

☐ Diagnozë ☐ Kërkim i Bartësisë ☐ Skrining Familjar ☐ Tjetër (Specifikoni):

Lloji i Mostrës:

☐ Gjak me EDTA ☐ Gjak me Heparinë ☐ Palcë Kockore ☐ Material Aborti ☐ Mostër e Vilusit Korionik (CVS)
☐ Mostër Blloku Parafine ☐ Amniocentezë ☐ Tjetër (Specifikoni):

Data dhe Ora e Marrjes:

Sasia:

Seksioni 1 - Nëse Pacienti është Fëmijë Nën 18 Vjeç

(Nëse pacienti është i rritur, plotësoni Seksionin 2.)

Të dhënat Personale të Pacientit:

Emri dhe Mbiemri:

Gjinia: ☐ Mashkull ☐ Femër ☐ E pasigurt

Numri i identitetit:

Adresa e Pacientit:

Data e Lindjes:

Numri i Telefonit të Nënës:

Numri i Telefonit të Babait:

Marrëdhënia e Prindërve të Pacientit:

☐ Të afërm ☐ Nëna dhe Babai nga i njëjti Fshat/Qytezë ☐ E paqartë ☐ Pa lidhje

Pacientit:

Emri dhe Mbiemri i Nënës:

Data e Lindjes së Nënës:

Numri i Identitetit të Nënës:

Emri dhe Mbiemri i Babait:

Data e Lindjes së Babait:

Numri i Identitetit të Babait:

Informacion për Vëllezërit dhe Motrat e Pacientit: (Specifikoni nëse vëllezërit dhe motrat kanë të njëjtën sëmundje ose një sëmundje të ndryshme nga fëmija)

Emri dhe Mbiemri i Vëllait ose Motrës së 1-rë:

Data e Lindjes së Vëllait ose Motrës së 1-rë:

Numri i Identitetit i Vëllait ose Motrës së 1-rë:

Gjendja e Sëmundjes së Vëllait ose Motrës së 1-rë:

Emri dhe Mbiemri i Vëllait ose Motrës së 2-të:

Data e Lindjes së Vëllait ose Motrës së 2-të:

Numri i Identitetit i Vëllait ose Motrës së 2-të:

Gjendja e Sëmundjes së Vëllait ose Motrës së 2-të:

Emri dhe Mbiemri i Vëllait ose Motrës së 3-të:

Data e Lindjes së Vëllait ose Motrës së 3-të:

Numri i Identitetit i Vëllait ose Motrës së 3-të:

Gjendja e Sëmundjes së Vëllait ose Motrës së 3-të:

Nëse nëna ka pasur aborte spontane ose fëmijët që kanë lindur dhe kanë ndërruar jetë, ju lutemi specifikoni:

Historia Mjekësore e Pacientit

(Përfshini emrat dhe llojet e marrëdhënieve të individëve të tjerë të sëmure në familje, nëse ka.)

Gjetjet Klinike dhe Laboratorike (Tabela e Detajuar në Faqen 6):

(Fotot dhe videot e testeve që lidhen me pacientin duhet të përfshihen. Nëse ka foto dhe video të testeve të kryera te të afërmit tuaj që mund të ndikojnë në këtë test, mund t'i dërgoni ato në formë të shtypur si shtojcë të formularit të kërkesës, duke specifikuar se kush është personi. Videot dhe fotot mund të na dërgoni me email në numunekabul@intergen.com.tr, duke përfshirë njëfoto tëformularit të kërkesës.)

Pema Familjare (Pedigre)

Për shkak të rregullave tona të brendshme, ju lutemi t'ju përgjigjeni këtyre pyetjeve me kujdes. Nëse preferoni të vizatoni një pedigre, julutemi vizatojeni nënjë letër të zbrazët dhe bashkëngjiteni atë në këtë formulari.

Ju lutemi plotësoni informacionet e mëposhtme për nënën.

Sa vëllezër e motra ka?

A ka ndonjë vëlla ose motër me një çrregullim gjenetik? A ka ndonjë që nuk ka fëmijë për shkak të një arsyeje mjekësore?

A ka ndonjë nga fëmijët e vëllezërve ose motrave të saj një çrregullim gjenetik? (p.sh., vonesë në zhvillim, humbje dëgjimi, autizëm e.tj)

Lidhur me prindërit e nënës (gjyshërit nga ana e nënës):

- ☐ Farefisni (lidhje farefisnore ndërmjet prindërve) e pranishme
- ☐ Nëna dhe babai janë nga i njëjti fshat/qytezë
- ☐ Nuk jam i/e sigurt
- ☐ Nuk ka farefisni / nuk ka lidhje farefisnore

A ka ajo ndonjë gjendje mjekësore?

Është e rëndësishme të plotësohet informacioni nën seksionin Pema Familjare (Pedigre) për të rritur gjasat e arritjes së një diagnoze të saktë. Nëse ky seksion nuk plotësohet, të gjithapërgjigjet do të konsiderohen si normale.

Seksioni 2 – Pacienti i Rritur

Të Dhënat Personale të Pacientit

Emri dhe Mbiemri:
Gjinia: ☐ Mashkull ☐ Femër
Numri i identitetit:
Data e Lindjes:
Adresa e Pacientit:

Statusi i Farefnisë Ndërmjet Bashkëshortëve:

- ☐ Farefnisi (lidhje farefnisnore) e pranishme ☐ Prindërit janë nga i njëjti fshat/qytezë ☐ Nuk jam i/e sigurt
- ☐ Nuk ka farefnisi / nuk ka lidhje farefnisnore

Nëse është e zbatueshme, ju lutemi përshkruani historinë e shtatzënive të pacientit:

(Për një pacient mashkull, ju lutemi jepni historinë e bashkëshortës.)

(Ju lutemi specifikoni në detaje: nuk ka pasur shtatzëni, abort, ka lindur dhe ka vdekur, jeton—i/e shëndetshëm/me ose me sëmundje, dhe çdo detaj të rëndësishëm.)

Ju lutemi plotësoni informacionet e mëposhtme për babanë.

Sa vëllezër e motra ka?

A ka ndonjë vëlla ose motër me një çrregullim gjenetik? A ka ndonjë që nuk ka fëmijë për shkak të një arsyeje mjekësore?

A ka ndonjë nga fëmijët e vëllezërve ose motrave të tij një çrregullim gjenetik? (p.sh., vonesë në zhvillim, humbje dëgjimi, autizëm e.tj)

Lidhur me prindërit e babait (gjyshërit nga ana e babait):

- ☐ Farefnisi (lidhje farefnisnore ndërmjet prindërve) e pranishme
- ☐ Nëna dhe babai janë nga i njëjti fshat/qytezë
- ☐ Nuk jam i/e sigurt
- ☐ Nuk ka farefnisi / nuk ka lidhje farefnisnore

A ka ai ndonjë gjendje mjekësore?

Nëse Është E Zbatueshme, Të Dhënat E Partnerit.

Emri dhe Mbiemri:
Gjinia: ☐ Mashkull ☐ Femër
Numri i identitetit:
Data e Lindjes:

Historia Mjekësore e Pacientit

(Përfshini emrat dhe llojet e marrëdhënieve të individëve të tjerë të sëmure në familje, nëse ka.)

Gjetjet Klinike dhe Laboratorike (Tabela e Detajuar në Faqen 6):

(Fotot dhe videot e testeve që lidhen me pacientin duhet të përfshihen. Nëse ka foto dhe video të testeve të kryera te të afërmit tuaj që mund të ndikojnë në këtë test, mund t'i dërgoni ato në formë të shtypur si shtojcë të formularit të kërkesës, duke specifikuar se kush është personi. Videot dhe fotot mund të na dërgoni me email në numunekabul@intergen.com.tr, duke përfshirë njëfoto tëformularit të kërkesës.)

Pema Familjare (Pedigre)

Informacion për vëllezërit dhe motrat tuaja (dhe, nëse është e mundur, për vëllezërit dhe motrat e bashkëshortit/bashkëshortës suaj):

(Ju lutemi specifikoni nëse ndonjë vëlla ose motër ose ndonjë nga fëmijët e tyre ka një gjendje mjekësore.)

Ju lutemi plotësoni informacionet e mëposhtme për pacientin.

Sa vëllezër e motra ka pacienti?

A ka ndonjë vëlla ose motër me një çrregullim gjenetik? A ka ndonjë që nuk ka fëmijë për shkak të një arsyeje mjekësore?

A ka ndonjë nga fëmijët e vëllezërve ose motrave një çrregullim gjenetik? (p.sh., vonesë në zhvillim, humbje dëgjimi, autizëm e.tj)

Lidhur me prindërit e pacientit:

- ☐ Faresisni (lidhje faresnore ndërmjet prindërve) e pranishme
- ☐ Prindërit janë nga i njëjti fshat/qytezë
- ☐ Nuk jam i/e sigurt
- ☐ Nuk ka faresisni / nuk ka lidhje faresnore

A kanë prindërit e pacientit ndonjë gjendje mjekësore?

A ka ndonjë problem tjetër shëndetësor në familje që dëshironi ta përmendni?

Nëse ka ndonjë anëtar të familjes me kancer, ju lutemi specifikoni moshën e tij/saj në kohën e diagnozës dhe shkallën tuaj të lidhjes faresnore me të.

Është e rëndësishme të plotësohet informacioni nën seksionin Pema Familjare (Pedigre) për të rritur gjasat për një diagnozë të saktë. Nëse ky seksion nuk plotësohet, të gjitha përgjigjet do të konsiderohen si normale. Nëse hapësira e dhënë është e pamjaftueshme, mund ta shkruani informacionin shtesë në faqen 6, e cila është lënë qëllimisht e zbrazët.

2- Detyrimi i Mjekut për Informimin e Pacientit

Para çdo ndërhyrjeje mjekësore në kujdesin shëndetësor, pacienti duhet të informohet—verbalisht, në një mënyrë të thjeshtë dhe të kuptueshme, dhe në përputhje me nivelin e tij kulturor dhe social—për qëllimin, natyrën, rezultatet e pritshme, besueshmërinë dhe rreziqet e mundshme të ndërhyrjes, dhe duhet të merret pëlqimi i pacientit për procedurën.

Si mjeku trajtues që e njeh pacientin dhe e ka ekzaminuar personalisht, ju lutemi jepini pacientit tuaj informacion verbal për testin gjenetik që do të kryhet, në përputhje me këtë fushë dhe këto kërkesa. Ju lutemi gjithashtu jepini një kopje të formularit të informacionit me shkrim të përgatitur nga Qendra jonë, të cilit mund t'i qaseni përmes <https://intergen.com.tr/tr/formlar> dhe një mostër e të cilit ju është dërguar. Lejojini pacientit një kohë të arsyeshme për të lexuar formularin dhe për të bërë çdo pyetje.

Nëse pacienti ka pyetje të detajuara që duhet të marrin përgjigje brenda fushës së gjenetikës mjekësore, mund të na kontaktoni.

Kur të dalin rezultatet, raporti do t'ju dërgohet drejtpërdrejt juve si mjeku kërkuar. Nëse pacienti preferon ta marrë raportin përmes një metode tjetër (p.sh., zarf i mbyllur i dorëzuar me postë në një adresë, e-mail, etj.), ju lutemi tregoni më poshtë cilën metodë e preferoni dhe jepni të dhënat përkatëse të kontaktit për atë metodë:

3 – Lista e Testeve Gjenetike

Testet Gjenetike Molekulare □ Prenatale □ Postnatale

- **Testi Gjenetik i Paraimplantimit (PGT) (PGT)** □ **M** □ **A** □ **SR**
- **BabySEQ (NIPT)** □ **Paneli Bazik** □ **Paneli i Zgjeruar** □ **XL** □ **Rare**
- **Sekuencimi i të Gjithë Ekzomit (WES)** □ **Tek** □ **Duo** □ **Trio**
- **Sekuencimi i të Gjithë Gjenomit (WGS)** □ **Tek** □ **Duo** □ **Trio**
- **Sekuencimi i Gjenomit me Lexim të Gjatë (LGR)**
- **Analiza e Transkriptomit me RNA-Seq**
- Polimorfizmi i Gjenit ACE
- Skriningu i Aneuploidisë (nga materiali i abortit) (NGS)
- DMD (Distrofia Muskulare Duchenne) (MLPA)
- DMD (Distrofia Muskulare Duchenne) (Sekuencimi i Plotë i Gjenit)
- Mutacioni EPCR A4600G
- Mutacioni EPCR G4678C (Analiza e Sekuencimit)
- Mutacioni Factor V Leiden
- Mutacioni Factor V Cambridge
- Mutacioni Factor V Hong Kong
- Mutacioni Factor V R2
- Mutacioni Factor XIII V34L
- FMF (Ethet Mesdhetare Familjare) (gjeni MEFV) (Sekuencimi i Plotë i Gjenit) (Postnatale)
- FMF (Ethet Mesdhetare Familjare) (12 Mutacionet e Zakonshme) (gjeni MEFV) (Analiza e Sekuencimit) (Postnatale)
- Sindroma X i Brishtë (Analiza e Zgjerimit të Përsëritjes FMR1)
- Fibroza Cistike (gjeni CFTR) (MLPA)
- Fibroza Cistike (gjeni CFTR) (Sekuencimi i Plotë i Gjenit)
- Analiza e Variacionit të Numrit të Kopjeve (CNV)
- Polimorfizmi MTHFR 1298
- Polimorfizmi MTHFR 677
- Polimorfizmi PAI-1 4G/5G (Analiza e Sekuencimit)
- Mutacioni Prothrombin G20210A
- Testimi i Identitetit të ADN-së para Krioprezervimit të Spermës/Gametëve (Analiza STR)
- Atrofia Muskulare Spinale (SMA) (SMN1, SMN2) (Sekuencimi i Plotë i Gjenit)
- Atrofia Muskulare Spinale (SMA) (SMN1, SMN2, 5q13) (MLPA)
- Sekuencimi i Një Gjeni të Vetëm: Emri i Gjenit:
- Trombofilia – Paneli i Zgjeruar (Paneli 1+2)
- Paneli i Trombofilisë 1 (Mutacionet e Zakonshme – FVL, FVR2, F2, MTHFR, PAI-1)
- Paneli i Trombofilisë 2 (Teste të Tjera – F5C, F5HK, ACE, F13, EPCR)
- Analiza e Mikrolecionit të Kromozomit Y
- Paketa e Sporteve të Sigurta
- Paneli i Deficiencës së 21-Hidroksilazës (Sekuencimi i Plotë i Gjenit dhe MLPA) (Indeksi Nënë + Babë Sekuencimi i Plotë i Gjenit + MLPA)
- Paneli i Kancerit Familjar
- Paneli i Sëmundjeve Pulmonare
- Predispozita Trashëgimore ndaj Leuçemisë Akute Mieloide (AML)
- Paneli i Albinizmit
- Paneli i Sindromës Alport
- Paneli i Hemiplegjisë Alternuese
- Paneli i Trombocitopenisë Amegakariocitare – Sinostozës Radioulare
- Paneli i Amiloidozës
- Paneli i Sklerozës Laterale Amiotrofike (ALS) – Demencës
- Paneli i Angioedemës
- Paneli i Çrregullimeve të Zhvillimit Seksual / Gjenitaleve Anormale
- Paneli i Aneurizmit të Aortës / Sëmundjeve të Aortës
- Paneli i Sindromave të Rritjes së Tepërt dhe Makrocefalisë
- Paneli i Ataksisë – Çrregullimeve të Lëvizjes
- Paneli i Analizës së Zgjerimit të Përsëritjeve të Ataksisë
- Paneli i Sindromës Hemolitike Uremike Atipike / Mikroangiopative Trombotike
- Paneli i Çrregullimeve të Indit Lidhës
- Paneli i Insuficiencës Intestinale
- Paneli i Kalkifikimit të Ganglioneve Bazale
- Paneli i Sindromës së Nevusit të Qelizave Bazale
- Paneli i Sëmundjeve të Veshkave
- Paneli i Bronkiektazisë
- Paneli i Vonesës së Rritjes – Fëmijëria e Hershme / Shtatit të Shkurtër (Fëmijëria e Hershme)
- Paneli i Deficiencës / Rezistencës ndaj Hormonit të Rritjes
- Paneli CLN – Lipofuscinozës Ceroide Neuronale
- Paneli i Kujdesit Intensiv Pediatric
- Paneli i Çrregullimeve të Metabolizmit të Hekurit
- Paneli i Dismorfologjisë – Anomalive Kongjenitale
- Paneli i Distonisë / Koreas
- Paneli i Sëmundjeve Dentare
- Paneli i Diabetit dhe Obezitetit
- Paneli i Diabetit Insipid

- Paneli i Disautonomisë (Familjare)
- Paneli i Sindromës Ehlers-Danlos
- Paneli i Displazisë Ektodermale
- Paneli i Ektopisë Lentis
- Paneli i Ektroaktilisë
- Paneli i Epilepsisë
- Paneli i Eritrocitozës
- Paneli i Disostozës Fytyrore dhe Displazisë Frontonazale
- Paneli i Genodermatozave (Çrregullimet e Lëkurës) + Kanceret e Lëkurës + Çrregullimet e Pigmentimit
- Paneli i Çrregullimeve të Imprinting-ut Gjenomik
- Paneli i Deficiencës së Glukokortikoideve
- Paneli i Sëmundjeve të Syrit
- Paneli i Telangiektazisë Hemorragjike Trashëgimore (HHT)
- Paneli i Encefalitit Herpes Simplex
- Paneli i Molës Hidatidiforme të Përsëritur
- Paneli i Hiperekpleksisë
- Paneli i Sindromës Hiperfosfatazi-Paaftësi Intelektuale
- Paneli i Hipoglicemisë Hiperinsulinemike
- Paneli i Hiperkolesterolemisë / Hiperlipoproteinemisë / Hiperlipidemisë
- Paneli i Hipermandesemisë-Distonisë
- Paneli i Hiperparatiroidizmit
- Paneli i Hipertensionit (Me Fillim të Hershëm)
- Paneli i Hipodisfibrinogemisë
- Paneli i Adenomës së Hipofizës
- Paneli i Deficiencës së Hormonit të Hipofizës
- Paneli i Hipofosfatemisë
- Paneli i Rakitit Hipofosfatemik
- Paneli i Hipoglicemisë
- Paneli i Hipogonadizmit Hipogonadotropik
- Paneli i Paralizës Periodike Hipokalemike
- Paneli i Hiperkalcemisë Hipokalciumike
- Paneli i Hipomagnezemisë
- Paneli i Hipoparatiroidizmit
- Paneli i Hipopigmentimit
- Paneli i Foshnjës Hipotonike
- Paneli i Sëmundjes Hirschsprung
- Paneli i Holoproencefalisë
- Paneli i IUGR dhe Anomalive të IGF
- Paneli i Imunodeficiencës
- Paneli i Nistagmusit Infantil
- Paneli i Infertilitetit
- Paneli i Infertilitetit Mashkullor
- Paneli i Infertilitetit Femëror
- Paneli i Çrregullimeve të Kalkifikimit Intracerebral
- Paneli i Displazisë Skeletore
- Paneli i Humbjes së Dëgjimit
- Paneli i Kalkifikimit Arterial Infantil të Gjeneralizuar
- Paneli i Sëmundjeve Muskulore
- Paneli i Sindromës së Duktit Müllerian Persistent
- Paneli i Sëmundjes Trashëgimore Cerebrale të Enëve të Vogla
- Paneli i Paraplegjisë Spastike Trashëgimore
- Paneli i Sëmundjeve Kardiake
- Paneli i Çrregullimeve të Dendësisë Kockore / Frakturave të Kockave / Osteogenesis Imperfecta
- Paneli i Dështimit të Palcës së Kockave / Anemisë / Anemisë Hemolitike
- Paneli i Hipoglicemisë Ketotike
- Paneli i Çrregullimeve të Koagulimit / Trombozës / Çrregullimeve të Gjakterdhjes (Duke Përfshirë Mutacionet e Inversionit F8) – Çrregullimet e Trombociteve
- Paneli i Kolestazës / Dështimit të Mëlçisë / Sëmundjeve të Mëlçisë
- Paneli i Hiperplazisë Kongjenitale të Mbiveshkoreve
- Paneli i Anemisë Diseritropoietike Kongjenitale
- Paneli i Çrregullimeve Kongjenitale të Glukozilimit (CDG)
- Paneli i Deficiencës së Reduktazës së Kortizonit
- Paneli i Kraniosinostozës
- Paneli i Dhimbjes Kronike
- Paneli i Diarresë Kronike
- Paneli i Xeroderma Pigmentosum
- Paneli i Cutis Laxa
- Paneli i Limfedemës
- Paneli i Hipertermisë Malinje
- Paneli i Paaftësisë Intelektuale
- Paneli i Sëmundjes së Meniere (Familjare)
- Paneli i Çrregullimeve Metabolike
- Paneli i Methemoglobinemisë
- Paneli i Migrenës
- Paneli i Çrregullimeve Mitokondriale
- Paneli Moyamoya

- Paneli i Sindromës së Aneuploidisë Mozaike të Larmishme
- Paneli i Çrregullimeve të Rralla Gjenetike Inflamatore të Lëkurës
- Paneli i Narkolepsisë
- Paneli i Sindromës Noonan / Sindromave RASopati
- Paneli i Defektit të Tubit Neural
- Paneli i Defekteve të Tubit Neural (Familjare)
- Paneli i Sëmundjeve Neurodegenerative / Leukodistrofisë
- Paneli i Neurofibromatozës dhe Çrregullimeve të Lidhura
- Paneli i Çrregullimeve Neurogjenetike
- Paneli i Çrregullimeve Neuromuskulare
- Paneli i Neuropatisë / Charcot-Marie-Tooth (CMT) / HMN / HSMN / Paneli i Sëmundjes Dejerine-Sottas
- Paneli i Çrregullimeve të Neurotransmetuesve
- Paneli i Neuropatisë Optike
- Paneli i Sëmundjeve Autoimune / Autoinflamatore – Sëmundjeve Inflamatore të Zorrëve
- Paneli i Keratodermës Palmoplantare dhe Eritrokeratodermës
- Paneli i Sëmundjeve Pankreatike (Pankreatiti, Agjeneza Pankreatike, Hipoplazia)
- Paneli i Pankreatitit
- Paneli i Kancerit të Paratiroides
- Paneli i Sëmundjes së Parkinsonit
- Paneli i Diskinezisë Paroksizmale
- Paneli i Çrregullimeve Paroksizmale të Sistemit Nervor Qendror
- Paneli i Paralizës Periodike
- Paneli i Sindromës Perrault
- Paneli i Sindromës PHACE(S)
- Paneli i Pneumotoraksit Familjar
- Paneli i Preeklampsisë
- Paneli i Sëmundjes Primare Pigmentare Nodulare të Korteksit Adrenal
- Paneli i Diskinezisë Primare Ciliare
- Paneli i Çrregullimeve Psikiatrike – Diagnoza Diferenciale Gjenetike
- Paneli i Pseudohipoaldosteronizmit
- Paneli i Pseudoxanthoma Elasticum
- Paneli i Pubertetit Qendror të Parakohshëm
- Paneli i Fibrozës Pulmonare
- Paneli i Hipertensionit Pulmonar
- Paneli i Rabdomiolizës
- Paneli i Kardiomiopatisë Restriktive
- Paneli i Diagnozës Diferenciale të Sindromës Rett / Sindromës Angelman
- Paneli i Osteoartropatisë së Ngjashme me Reumatoidin
- Paneli i Sëmundjeve Reumatologjike
- Paneli i Sindromës Russell-Silver (Duke Përfshirë MLPA)
- Paneli i Zgjeruar i Sindromës së Hipoventilimit Qendror
- Paneli i Çrregullimeve të Rritjes Segmentale
- Paneli i Malformacioneve Anorektale Kongjenitale Familjare Jo-Sindromike
- Paneli i Displazisë Septo-Optike
- Paneli i Çrregullimeve të Spektrit të Paralizës Cerebrale
- Paneli i Malformacioneve Vaskulare Cerebrale
- Paneli i Ngjarjeve Cerebrovaskulare
- Paneli i Sferocitozës
- Paneli i Anemisë Sideroblastike
- Paneli i Ciliopatisë
- Paneli i Atrezisë së Sistemit Tretës (Gastrointestinal)
- Paneli i Atrofisë Muskulare Spinale (Jo-SMN1)
- Paneli i Sindromës Sotos
- Paneli i Çrregullimeve të Metabolizmit të Surfaktantit
- Paneli i Sëmundjeve të Tiroides
- Paneli i Paralizës Periodike Tirotoksike
- Paneli i Distrofivë Torakale
- Paneli i Sindromës Trichohepatoenterike
- Paneli i Trikotirodistrofisë
- Paneli i Çrregullimeve të Gjimit
- Paneli i Fenotipeve të Ngjashme me VACTERL
- Paneli i Çrregullimeve Vaskulare të Lëkurës

- Paneli i Sindromës Waardenburg
- Paneli i Çrregullimeve Strukturore të Ganglioneve Bazale
- Paneli i Çarjes së Buzës dhe Qellzës
- Paneli i Distresit Respirator Neonatal

Testet e Gjenetikës së Kancerit

- Paneli i Tumoreve Solide me 41 Gjene + MSI
- Paneli i Biopsisë së Lëngshme me 69 Gjene
- Paneli i Kancerit Trashëgimor të Gjirit dhe Vezoreve (BRCA1, BRCA2) (MLPA)
- Paneli i Kancerit Trashëgimor të Gjirit dhe Vezoreve (BRCA1, BRCA2) (Sekuencimi i Plotë i Gjenit)
- Paneli i Kancerit Trashëgimor të Gjirit dhe Vezoreve (BRCA1, BRCA2) (Sekuencimi i Plotë i Gjenit + MLPA) (Panel)
- Gjeni BRCA1 (Sekuencimi i Plotë i Gjenit)
- Gjeni BRCA2 (Sekuencimi i Plotë i Gjenit)
- Paneli i Kancerit të Lëkurës
- Paneli i Tumorit Stromal Gastrointestinal (GIST)
- Paneli i Malinjiteteve Hematologjike: Leuçemi / Limfomë – Mutacione Pikësore, Fuzione, Analiza e Numrit të Kopjeve, Paneli i Rezistencës ndaj Barnave
- Paneli i Kancerit Trashëgimor (Familjar)
- Skori HRD
- Paneli i Limfomës Trashëgimore
- Paneli i Farmakogjenetikës dhe Monitorimit të Kancerit (Kanceri Trashëgimor + TMB + Fusion RNA-Seq)
- Analiza e Kromozomeve të Palcës së Kockave
- Paneli i Melanomës
- Paneli i Çrregullimeve Mieloide
- Paneli i Neoplazisë Endokrine Multiple (MEN)
- Paneli i Neoplazisë Endokrine Multiple / Paragangliomës / Feokromocitomës / Sarkomës Stromale Gastrike
- Paneli i Karcinomës së Qelizave Renale
- PD-L1
- Analiza e Kromozomeve nga Gjaku Periferik (Malinjitetet Hematologjike)
- RNA-Seq
- TMB + MSI

Testet Citogjenetike

- Lëngu Amniotik – Kulturë
- Analiza e Kromozomeve nga Lëngu Amniotik (Prenatale)
- Analiza e Kromozomeve nga Biopsia e Lëkurës
- Testi DEB (Anemia Fanconi)
- Analiza e Kromozomeve nga Materiali i Abortit
- Sindroma Emanuel, Çekuilibri Kromozomal Trashëgimor (Analiza e Kromozomeve nga Biopsia e Lëkurës)
- Analiza e Kromozomeve nga Gjaku Fetal
- Ekzaminimi Fetal dhe i Lindjes së Vdekur
- Kultura e Fibroblasteve
- Analiza e Kromozomeve nga Mostra e Vilusit Korionik (CVS)
- Mikroarray (Prenatale)
- Analiza e Kromozomeve nga Gjaku Periferik
- Analiza e Kromozomeve nga Biopsia e Indit Solid

Pregjarisk (Testet Para Martese dhe Para Konceptimit)

- Pregjarisk □ Paneli 1 □ Paneli 3 □ Paneli 6

Lifemap

- Lifemap Bazik □ Lifemap i Zgjeruar □ Lifemap Pro
□ Lifemap Immun Pro

Lifescan

- Koloni □ Mëlçi

Gjetjet Klinike dhe Laboratorike: Rritja dhe Zhvillimi

- ☐ Pesha e ulëttrupore
- ☐ Rritje e pamjaftueshme
- ☐ Vështirësi në ushqyerje
- ☐ Fraktura
- ☐ Vonesë në rritje
- ☐ Obezitet
- ☐ Rritje e tepërt
- ☐ Lindje e parakohshme
- ☐ Dendësi e ulur kockore
- ☐ Shtat i shkurtër
- ☐ Shtat i gjatë

Sistemi Nervor

- ☐ Përkeqësim i shëndetit mendor
- ☐ Encefalopati metabolike
- ☐ Mikrocefali
- ☐ Vonesë motorike
- ☐ Patologji në MRI
- ☐ Mioklonus
- ☐ Parkinsonizëm
- ☐ Polineuropati
- ☐ Rigor
- ☐ Kriza
- ☐ Paraparezë spastike
- ☐ Insult
- ☐ Tremor (Dridhjet)
- ☐ Lezione të lëndës së bardhë
- ☐ Hidrocefali
- ☐ Hiperaktivitet
- ☐ Hiperrefleksi
- ☐ Paafhtësi intelektuale
- ☐ Leukodistrofi
- ☐ Lisencefali
- ☐ Vonesë e përgjithshme në zhvillim
- ☐ Sjellje agresive
- ☐ Ataksi
- ☐ Autizëm
- ☐ Patologji e ganglioneve bazale
- ☐ Atrofi e trurit
- ☐ Patologji e trungut të trurit
- ☐ Atrofi cerebrale
- ☐ Kore
- ☐ Dëmtim kognitiv
- ☐ Agjenezi e corpus callosum
- ☐ Vonesë në të folur
- ☐ Demencë
- ☐ Regresion në zhvillim
- ☐ Disartri
- ☐ Diskinezi
- ☐ Dismielinizim
- ☐ Distoni
- ☐ Anomali në EEG
- ☐ Encefalopati
- ☐ Foshnjë hipotonike
- ☐ Çrregullime të ecjes

Sytë

- ☐ Dëmtim i shikimit
- ☐ Oftalmoplegji
- ☐ Atrofi optike
- ☐ Distrofi shkopinj-kone
- ☐ Strabizëm
- ☐ Nistagmus
- ☐ Humbje e shikimit
- ☐ Xantelazmë
- ☐ Ptozë
- ☐ Djegie në sy
- ☐ Katarakt
- ☐ Njollë e kuqe qershi
- ☐ Opacitet korneal
- ☐ Shikim i dyfishtë
- ☐ Ekzoftalmos
- ☐ Paralizë e shikimit
- ☐ Glaukomë
- ☐ Midriazë
- ☐ Hiperelorisim
- ☐ Mprehtësi e ulur e shikimit
- ☐ Degjenerim retinal

Kardiovaskulare

- ☐ Këmbë të enjtura
- ☐ Takikardi
- ☐ Kardiomiopati dilatuese
- ☐ Defekt i septumit ventrikular
- ☐ Valvula anormale të zemrës
- ☐ Hipertension
- ☐ Kardiomiopati hipertrofike
- ☐ Infarkt miokardi
- ☐ Gulçim

Abdomeni

- ☐ Verdhëz
- ☐ Të përzierat
- ☐ Pankreatit
- ☐ Karcinomë pankreatike
- ☐ Hipertension portal
- ☐ Splenomegali
- ☐ Dhimbje stomaku
- ☐ Vjellja
- ☐ Hiperbilirubinemi
- ☐ Hipoalbuminemi
- ☐ Hernie inguinale
- ☐ Hernie umbilikale
- ☐ Kiste hepatike
- ☐ Dështim hepatic
- ☐ Steatozë hepatike
- ☐ Tumor hepatic

Veshkat

- ☐ Sindromë nefrotike
- ☐ Veshkë polikistike
- ☐ Proteinuri
- ☐ Agjenezi renale
- ☐ Sindromë renale Fanconi
- ☐ Insuficiencë renale
- ☐ Humbje renale e fosfatit

- ☐ Kyçe të ënjtura
- ☐ Gurë në veshka
- ☐ Hipertension adrenal
- ☐ Sëmundje kronike të veshkave
- ☐ Glomeruloskleroze
- ☐ Hematuri
- ☐ Hidronefroze
- ☐ Hiperkalcemi

Muskujt/Nyjet

- ☐ Pseudohipertrofi e muskujve të pulpës
- ☐ Kontraktura
- ☐ Shenja e Gower
- ☐ Displazi e ijeve
- ☐ Hipermobilitet i nyjeve
- ☐ Laksitet i nyjeve
- ☐ Dobësi muskulore
- ☐ Reaksion miastenik
- ☐ Miopati
- ☐ Miotoni
- ☐ Atrofi muskulore
- ☐ Distrofi muskulore
- ☐ Hipotoni muskulore
- ☐ Rabdomiolizë
- ☐ Rigiditet
- ☐ Dhimbje
- ☐ Ngurtësi

Hematologji/Laborator

- ☐ Acidozë
- ☐ Albuminuri
- ☐ Alkalozë
- ☐ Aminoaciduri
- ☐ Anemi
- ☐ Infeksionet bakteriale të përsëritura
- ☐ Koagulimi i prekur

Respirator/Gojë/Dhëmbë/ Zë/Dëgjim

- ☐ Astmë
- ☐ Dhëmbë me karies
- ☐ Absces dentar
- ☐ Rritje e tepërt e gingivës
- ☐ Dëmtim i dëgjimit
- ☐ Qiellzë e lartë
- ☐ Filtrum i gjatë
- ☐ Makroglosi
- ☐ Mikrodonti
- ☐ Otitis media
- ☐ Hipoplazi pulmonare
- ☐ Infeksionet të përsëritura të rrugëve të sipërme të frymëmarrjes
- ☐ Insuficiencë respiratore
- ☐ Kollë e vazhdueshme
- ☐ Çarje e qiellzës
- ☐ Nxjerrje gjaku me kollë
- ☐ Disfagi

MJEKU

Emri dhe Mbiemri:

Data:

Nënshkrimi:

NË EMËR TË INTERGEN

Emri dhe Mbiemri:

Data:

Nënshkrimi:

Ky formular rregullon kushtet dhe rregullat e marrëdhënies së shërbimit ndërmjet mjekut kërkues dhe Intergen në lidhje me testin gjenetik.