

فرم درخواست Whole Exome Sequencing

تکمیل صحیح اطلاعات درخواستی این فرم جهت تفسیر نتایج آزمایش Whole Exome Sequencing (WES) ضروری می‌باشد. ضمناً در صورت امکان مدارک بالینی مرتبط را به پیوست ضمیمه نمایید.

نوع بررسی WES

<input type="radio"/> بررسی از نظر ناقلی (Carrier Screening) / شخص بدون علامت	<input type="radio"/> بررسی شخص بیمار / علامت دار
---	---

اطلاعات بیمار

نام و نام خانوادگی بیمار:	تاریخ تولد:	جنسیت:
نام پزشک ارجاع دهنده:	تلفن تماس:	آدرس:
نام مرکز / آزمایشگاه ارجاع دهنده:	تلفن تماس:	آدرس:

اطلاعات قومیتی

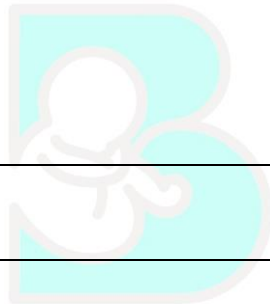
قومیت بیمار:	ازدواج خویشاوندی والدین:	نسبت خویشاوندی:
	ازدواج خویشاوندی با همسر:	نسبت خویشاوندی:

اطلاعات اعضای خانواده

اطلاعات مادر بیمار		
نام و نام خانوادگی مادر:	تاریخ تولد:	قومیت:
آیا مادر علامت دار / بیمار می‌باشد؟ (در صورت مثبت بودن پاسخ، لطفاً توضیح دهید)		
اطلاعات پدر بیمار		
نام و نام خانوادگی پدر:	تاریخ تولد:	قومیت:
آیا پدر علامت دار / بیمار می‌باشد؟ (در صورت مثبت بودن پاسخ، لطفاً توضیح دهید)		
اطلاعات همسر بیمار		
نام و نام خانوادگی همسر:	تاریخ تولد:	قومیت:
آیا همسر علامت دار / بیمار می‌باشد؟ (در صورت مثبت بودن پاسخ، لطفاً توضیح دهید)		

.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	کاروتایپ
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	میکرواری
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	توالی یابی ژن / پنل
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	توالی یابی DNA میتوکندری
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	بررسی متابولیک
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	MRI مغز
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	نوار مغز (EEG)
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	اکو قلب
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	نوار قلب
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	بررسی اسکلتی
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	سونوگرافی شکم
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	بیوپسی عضله
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	نوار عصب / عضله
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	معاینه چشم
.....: غیر نرمال: <input type="radio"/>	نرمال <input type="radio"/>	انجام نشده است <input type="radio"/>	شنوایی سنجی

توضیحات:



BONYAN
 GENETIC LABORATORY

تشخیص‌های احتمالی مطرح شده

شجره نامه

Perinatal History	Growth	Behavioral/Psychiatric	Cognitive/Developmental
<ul style="list-style-type: none"> ○ Prematurity ○ Increased NT/Cystic hygroma ○ IUGR ○ Polyhydraminos <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Asymmetric growth ○ Failure to thrive ○ Obesity ○ Overgrowth ○ Short stature ○ Tall stature <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ ADHD ○ Autism spectrum disorder ○ Psychiatric diagnosis: <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Intellectual disability / MR <ul style="list-style-type: none"> ✓ Mild ✓ Moderate ✓ Severe ○ Motor delay ○ Speech delay ○ Developmental regression <p>توضیحات:</p>
Craniofacial	Gastrointestinal	Genitourinary	Skin/Hair/Dental
<ul style="list-style-type: none"> ○ Cleft lip ○ Cleft palate ○ Craniosynostosis ○ Dysmorphic features ○ Ear malformation ○ Macrocephaly ○ Microcephaly ○ Synophrys <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Anal atresia ○ Gastroschisis ○ Hirschsprung disease ○ Liver failure ○ Omphalocele ○ Pyloric stenosis ○ Tracheoesophageal fistula <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Ambiguous genitalia ○ Cliteromegaly ○ Cryptorchidism ○ Hydronephrosis ○ Hypogonadism ○ Hypospadias ○ Nephrotic syndrome ○ Renal agenesis ○ Renal malformation ○ Renal tubulopathy <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Abnormal fingernails ○ Abnormal hair ○ Abnormal skin ○ Dental anomalies ○ Hemangioma ○ Hyperpigmentation ○ Hypopigmentation <p>توضیحات:</p>
Neuromuscular	Musculoskeletal	Ophthalmologic	Cardiovascular
<ul style="list-style-type: none"> ○ Ataxia ○ Autonomic dysfunction ○ Cerebral palsy ○ Dementia ○ Dystonia ○ Encephalopathy ○ Hypotonia ○ Muscle weakness ○ Peripheral neuropathy ○ Seizures ○ Spasticity ○ Stroke ○ Structural brain anomaly <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Club foot ○ Contractures ○ Diaphragmatic hernia ○ Foot deformity ○ Joint laxity ○ Limb anomaly ○ Oligodactyly ○ Polydactyly ○ Scoliosis ○ Skeletal Dysplasia ○ Syndactyly ○ Vertebral anomaly <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Aniridia ○ Blindness ○ Cataracts ○ Coloboma ○ Microphthalmia ○ Myopia ○ Ophthalmoplegia ○ Optic atrophy ○ Ptosis ○ Retinitis pigmentosa <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Aortic dilatation/dissection ○ Arrhythmia ○ Atrial dilatation/dissection ○ Atrial septal defect ○ AV canal defect ○ Bicuspid aortic valve ○ Coarctation of the aorta ○ Cardiomyopathy ○ Hypoplastic left heart ○ Pulmonic stenosis ○ Tetralogy of fallot ○ Ventricular septal defect <p>توضیحات:</p>
Hearing	Hematologic/Immunologic	Endocrine	Metabolic/Mitochondrial
<ul style="list-style-type: none"> ○ Sensorineural hearing loss ○ Conductive hearing loss ○ Mixed hearing loss <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Anemia ○ Immunodeficiency ○ Iron deficiency ○ Neutropenia ○ Pancytopenia ○ Thrombocytopenia <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Adrenal abnormality ○ Diabetes Type 1 ○ Diabetes Type 2 ○ Gonadal Abnormalities ○ Hypothalamic abnormalities ○ Parathyroid abnormalities ○ Pituitary abnormality ○ Thyroid abnormality <p>توضیحات:</p>	<ul style="list-style-type: none"> ○ Abnormal CPK ○ Abnormal plasma carnitine / acylcarnitine ○ Elevated pyruvate ○ Elevated alanine ○ Hypoglycemia ○ Ketosis ○ Lactic acidosis ○ Organic aciduria ○ Ragged red fibers <p>توضیحات:</p>
Cancer/Neoplastic			
<p>سن بروز:</p> <p>نوع تومور:</p> <p>محل تومور:</p> <p>سابقه خانوادگی:</p>	توضیحات:		
توضیح بیشتر:			