Doküman No	LST.29
Yürürlülük Tarihi	2.01.2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0
Sayfa No	1/1

TEST LİSTESİ

SIRA	Grup Testmi	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK KULLANIM ALANI	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
1	H	01.10.2017	MG00010	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Miyeloid Lösemi CEBPA	CEBPA	Otozomal dominant geçiş gösteren CEBPA geni mutasyonuna bağlı ailesel akut miyeloid lösemi (AML) kemik iliği kanseri olan AML tiplerinden biridir. AML hastalarında kemik iliğinde yüksek oranda anormal ve gelişimini tamamlamamış beyaz kan hücresi üretilmektedir ve bu hücreler sağlıklı beyaz kan hücreleri yerine kanserli lösemi hücrelerine dönüşür. CEBPA geni mutasyonuna bağlı ailesel AML hastalarında yetersiz beyaz kan hücresi miktarından dolayı yüksek enfeksiyon şüphesi görülmektedir.Ayrıca düşük kırmızı kan hücresi miktarına bağlı olarak anemi ve platelet miktarındaki azalmaya bağlı olarak da anormal kanama görülebilmektedir. AML ile sonuçlanan CEBPA geni mutasyonları normalden kısa C/EBP-alpha proteini üretimine neden olaraktan tümör baskılayıcı etkinin bozulmasına yol açabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
2	H	01.10.2017	MG00020	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Miyeloid Lösemi NPM1 Geni Ekzon 12	NPM1	NPM1 geni hücre büyümesi ve bölünmesinin düzenlenmesinde görev alan bir protein üretiminden sorumludur. NPM1 geninde görülen mutasyonlar hematopoetik kök hücrelerdeki bozukluklara sebep olarak anormal ve gelişememiş beyaz kan hücrelerinin üretimine neden olabilmektedir. Bu sebeple ortaya çıkan akut miyeloid lösemi (AML) tipi farklı genetik ve çevresel faktörlerden etkilenebilen kompleks bir durumdur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
3	H	01.10.2017	MG00030	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Delesyon Analizi	HBA	Alfa talasemi kalıtsal hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genellikle otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır (αα/αα). Hastaların %95'inde 16. kromozomun p13.3 bölgesinde bulunan bir veya iki alfa-globin geninin delesyonu gözlenmektedir. Bunlar arasında en sık rastlanan -α 3.7 ve α-4,2 single gene delesyonları, MED ve -α 20,5 double gen delesyonlarıdır. Bir α geninin kaybı sessiz taşıyıcı (-α/αα), iki alfa geninin kaybı; alfa talasemi trait , üç alfa geninin kaybı HbH (--/-α) ve dört alfa geninin kaybı Hb Barts (--/--) fenotipi olarak tanımlanır. Hastaların %5'inde nokta mutasyonları gözlenmektedir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS	3 mL	21 GÜN
4	H	01.10.2017	MG00040	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Tüm Gen Dizi Analizi	HBA1/HBA2	Alfa talasemi kalıtsal hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genellikle otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır (αα/αα). Hastaların %95'inde 16. kromozomun p13.3 bölgesinde bulunan bir veya iki alfa-globin geninin delesyonu gözlenmektedir. Bunlar arasında en sık rastlanan -α 3.7 ve α-4,2 single gene delesyonları, MED ve -α 20,5 double gen delesyonlarıdır. Bir α geninin kaybı sessiz taşıyıcı (-α/αα), iki alfa geninin kaybı; alfa talasemi trait , üç alfa geninin kaybı HbH (--/-α) ve dört alfa geninin kaybı Hb Barts (--/--) fenotipi olarak tanımlanır. Hastaların %5'inde nokta mutasyonları gözlenmektedir.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	40 GÜN
5	H	01.10.2017	MG00050	MOLEKÜLER GENETİK	Amegakaryositik Trombositopeni Yaygın Mutasyon Taraması	MPL (S505N W515L K39N)	Amegakaryositik trombositopeni otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen MPL genidir. Yaygın olarak görülen mutasyonlar S505N, W515L, K39N mutasyonlarıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
6	H	01.10.2017	MG00060	MOLEKÜLER GENETİK	Beta Talasemi	HBB	Beta Talasemi otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır ve HBB genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Beta talasemi 200'den fazla HBB geni patojenik mutasyonlardan kaynaklanır ancak toplumlara göre belli mutasyonların sıklığı farklılık göstermektedir. HBB gen dizi analizi hastalığa yol açan mutasyonların %99'unu saptamaktadır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS / Deri	3 mL	21 GÜN
7	H	01.10.2017	HT00130	MOLEKÜLER GENETİK	BRAF Mutasyon Analizi	BRAF	BRAF geni Ras-Raf-MEK-MAPK sinyal yolağında yer alan ve transkripsiyonel regülasyonda rol alan serin treonin kinazı kodlar. BRAF mutasyonları kolorektal kanserler, melanomlar, over tümörleri, akciğer ve tiroid kanserlerinde bildirilmiştir. En sık rastlanan BRAF mutasyonu C.1799T>A (V600E)'dur. Bu mutasyon apopitozisin inhibisyonuna, tümor invazyonun artışına yatkınlık sağlar ve karsinogenez sırasında ortaya çıkar.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
8	MLPA	01.10.2017	MG00080	MOLEKÜLER GENETİK	BRCA1 MLPA (Delesyon Duplikasyon Analizi)	BRCA1	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	30 GÜN
9	MLPA	01.10.2017	MG00090	MOLEKÜLER GENETİK	BRCA2 MLPA (Delesyon Duplikasyon Analizi)	BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	40 GÜN
10	H	01.10.2017	MG00100	MOLEKÜLER GENETİK	BRCA1/2 Gen Mutasyonu - Meme Kanseri	BRCA1/2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
11	E	01.10.2017	MG00110	MOLEKÜLER GENETİK	BRCA1 Gen Mutasyonu	BRCA1	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
12	E	01.10.2017	MG00120	MOLEKÜLER GENETİK	BRCA2 Gen Mutasyonu	BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
13	H	01.10.2017	MG00130	MOLEKÜLER GENETİK	C - KIT Yaygın Mutasyon Ekzon 9, 11, 13 ve 17	C - KIT	Gastrointestinal tümörler (GIST); mezankimal kökenli olup genellikle mide, ince bağırsak ve kolon ile abdominal kavitenin içerisinde yer alan diğer bölgelerde ortaya çıkar. Sıklıkla, c-KIT reseptör tirozin kinazın aşırı ekspresyonu ile karakterizedirler. Hastaların yaklaşık %80'inde tümör hücrelerinin büyümesinde rolü bulunan c-KIT geninde somatik mutasyonlar gözlenmektedir. KIT geninde mutasyonların gözlenmediği olguların %40-50'sinde ise PDGFRα gen bölgesinde mutasyonlar saptanmaktadır (%5-7).	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
14	H	01.10.2017	MG00140	MOLEKÜLER GENETİK	EGFR Mutasyon Paneli	EGFR	EGFR spesifik ligandların bağlanması ile aktive olan bir büyüme faktörü reseptörüdür ve RAS/MAPK yolağının aktive edilmesinde rol oynar. Bu yolağın aktive edilmesi hücre proliferasyonunda görevli sinyal yollarının indüklenmesini sağlar. EGFR mutasyonu RAS/MAPK yolağının regülasyonunu bozarak tümör gelişimine yol açar. EGFR mutasyonu pozitif tümörlerde tedavide kullanılan EGFR inhibitörleri tümör gelişimini önler. EGFR mutasyonu çeşitli malignitelerde (akciğer kanseri, kolorektal kanser) EGFR tirozin kinaz inhibitör tedavisinin planlanması ve takibinde kullanılmaktadır.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
15	H	01.10.2017	MG00150	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Polipozis Koli Hastalığı (FAP)	MUTYH	Ailesel adenomatoz polipozis'in (FAP) farklı kalıtım şekilleri olup MUTYH genindeki mutasyonlardan kaynaklanan tipi otozomal resesif geçiş göstermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
16	H	01.10.2017	MG00160	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Polipozis Koli Hastalığı (FAP)	APC	Ailesel adenomatoz polipozis'in (FAP) farklı kalıtım şekilleri olup APC genindeki mutasyonlardan kaynaklanan tipi otozomal dominant geçiş göstermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
17	H	01.10.2017	MG00170	MOLEKÜLER GENETİK	FLT3 Yaygın Mutasyon Analizi	FLT3	FLT3 FMS-benzeri tirozin kinaz reseptörü olup hücre proliferasyonu ve farklılaşması ile ilgilidir. Akut myeloid lösemilerde iki önemli farklı tipte FLT3 gen mutasyonu tanımlanmıştır. Internal tandem duplication (ITD) mutasyonları FLT3 proteinin yapısal olarak aktivasyonuna yol açar. (ITD) mutasyonları akut myeloid lösemi (AML) hastalarının %20-30'unda tanımlanmış olup kötü prognoz ile ilişkilidir. Diğer en sık rastlanan FLT3 mutasyon tipi 835. pozisyondaki aspartik asitin tirozin ile yer değiştirmesi sonucu oluşur, FLT3-D835. Bu mutasyon da AML vakalarının yaklaşık %7'sinde görülmekte olup kötü prognoz ile ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN

18	H	01.10.2017	MG00180	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofili A	F8	Hemofili A X-bağımlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen Faktör VIII proteinini kodlayan F8 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
19	H	01.10.2017	MG00190	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofili B	F9	Hemofili B X-bağımlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen Faktör 9 proteinini kodlayan F9 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
20	E	01.10.2017	MG00200	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Sferozitoz	ANK1	Herediter Sferozitoz hastalığı çoğunlukla otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Bazı durumlarda otozomal resesif geçiş göstermektedir. Herediter Sferozitoz hastalığının %50si ANK1 genindekimutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan diğer genler EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTA1 ve SPTB genleridir. Hastalığın görülme sıklığı 1:2000 oranındadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
21	H	01.10.2017	MG00210	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 2	PRF1	HLH TİP 2 (Hemafagositik Lenfohistiyositoz) otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PRF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
22	H	01.10.2017	MG00220	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 3	MUN13 (UNC13D)	HLH TİP 3 (Hemafagositik Lenfohistiyositoz) otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. UNC13D genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
23	H	01.10.2017	MG00230	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 4	STX11	HLH TİP 4 (Hemafagositik Lenfohistiyositoz) otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. STX11 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
24	H	01.10.2017	MG00240	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 5	STXBP2	HLH TİP 5 (Hemafagositik Lenfohistiyositoz) otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. STXBP2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
25	H	01.10.2017	MG00250	MOLEKÜLER GENETİK	İmatinib Direnci	ABL1	İmatinib mesilat gibi tirozin kinaz inhibitörleri kronik myelositer lösemi (KML) tedavisinin temel ilaçlarından birisidir. Tirozin kinaz inhibitörleri, KML'de kontrolsüz myeloproliferasyona neden olan anormal olarak aktive olan BCR-ABL kinazın ATP bağlayıcı bölgesini bloke ederek etki ederler. Ancak ABL kinazın ATP bağlayıcı bölgesinde veya başka bir bölgesindeki bir mutasyon imatinib veya diğer tirozin kinaz inhibitörlerinin etkisini baskılayabilir. ABL kinaz domain mutasyon analizinin imatinib veya diğer tirozin kinaz inhibitörlerine yanıt vermeyen veya vermeme riski taşıyan hastalarda bakılması endikedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
26	H	01.10.2017	MG00260	MOLEKÜLER GENETİK	JAK 2 Ekzon 12 Mutasyon Analizi	JAK2	Janus kinaz 2 (JAK2) geni eritropoetin, trombopoetin ve granülosit-makrofaj koloni stimüle edici faktörün sinyallerini iletmeye yarayan reseptörlerin sentezinde ve diğer sitoplazmik proteinlerin de sinyal iletiminde rol alan bu reseptörler için tirozin kinaz görevi yapar. 9. kromozomun kısa kolu (9p24.1) üzerinde yer alır ve 25 ekzondan oluşur. Kronik myeloproliferatif hastalıklarda gözlenen en önemli mutasyon ise V617F'dir. Yapılan çalışmalar sonucunda polisitemia vera (PV) hastalarının ortalama % 97'sinde, esansiyel trombositoz (ET) hastalarının % 57'sinde, idiopatik miyelofibrozis (IMF) hastaların % 50 sinde bu mutasyon saptanmıştır. V617F mutasyonu saptanmayan hastalarda 12. ekzonun taranması önerilmektedir. Bu doğrultuda hastada JAK2 geni 12. ekzondaki mutasyonlar taranmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
27	H	01.10.2017	MG00270	MOLEKÜLER GENETİK	JAK 2 Mutasyon Analizi (V617F)	JAK2	Janus kinaz 2 (JAK2) geni eritropoetin, trombopoetin ve granülosit-makrofaj koloni stimüle edici faktörün sinyallerini iletmeye yarayan reseptörlerin sentezinde rol alır. Ayrıca diğer sitoplazmik proteinlerin de sinyal iletiminde rol alan bu reseptörler için tirozin kinaz görevi yapar. Gen, 9. kromozomun kısa kolu (9p24.1) üzerinde yer alır ve 25 ekzondan oluşur. Kronik myeloproliferatif hastalıklarda gözlenen en önemli mutasyon ise V617F'dir. Yapılan çalışmalar sonucunda polisitemia vera (PV) hastalarının ortalama % 97'sinde, esansiyel trombositoz (ET) hastalarının % 57'sinde, idiopatik miyelofibrozis (IMF) hastaların % 50 sinde bu mutasyon saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
28	H	01.10.2017	MG00280	MOLEKÜLER GENETİK	JAK 2 Real Time PCR	JAK2	JAK2 V617 mutasyonu myeloproliferatif hastalıkların tanısı ve sınıflandırmasında önemli rol oynar. Polistemia Vera hastalarının%95'inde, Esansiyel Trombositoz hastalarının %50-60'ında, Primer Myelofibrozis hastalarının %50'sinde pozitif olarak bulunmuştur. Ayrıca Kronik Myelomonositer Lösemi, Myelodisplastik Sendrom, Sistemik Mastositozis ve Kronik Nötrofilik Lösemide de pozitif bulunabilir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
29	H	01.10.2017	MG00290	HEMATOLOJİ TRANS.	Kimerizm (Moleküler)	X	Lösemi vb. hastalıklarda uygun verici bulunması durumunda kemik iliği nakli yapılarak kür sağlanabilmektedir. Nakil sonrasında vericiye ait kemik iliği örneğinin tutup tutmadığı veya ne derecede tuttuğunun belirlenmesi takip açısından önemlidir. Bu amaçla günümüzde FISH veya PCR tabanlı testler uygulanabilmektedir. Alıcı ve vericinin cinsiyetlerinin aynı olması durumunda FISH tekniği ile kimerizm tayini yapılması mümkün değildir. Bu tür olgularda; PCR tabanlı testlerle spesifik loküsler incelenerek kimerizm oranları belirlenebilir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
30	H	01.10.2017	ST00350	SİTOGENETİK	Kimerizm (FISH)	X	Lösemi vb. hastalıklarda uygun verici bulunması durumunda kemik iliği nakli yapılarak kür sağlanabilmektedir. Nakil sonrasında vericiye ait kemik iliği örneğinin tutup tutmadığı veya ne derecede tuttuğunun belirlenmesi takip açısından önemlidir. Bu amaçla günümüzde FISH veya PCR tabanlı testler uygulanabilmektedir. Alıcı ve vericinin cinsiyetlerinin aynı olması durumunda FISH tekniği ile kimerizm tayini yapılması mümkün değildir. Bu tür olgularda; PCR tabanlı testlerle spesifik loküsler incelenerek kimerizm oranları belirlenebilir.	Heparinli Kan	3 mL	7 GÜN
31	H	01.10.2017	MG00291	HEMATOLOJİ TRANS.	Kimerizm İşlem Öncesi Alıcı	X	Lösemi vb. hastalıklarda uygun verici bulunması durumunda kemik iliği nakli yapılarak kür sağlanabilmektedir. Nakil sonrasında vericiye ait kemik iliği örneğinin tutup tutmadığı veya ne derecede tuttuğunun belirlenmesi takip açısından önemlidir. Bu amaçla günümüzde FISH veya PCR tabanlı testler uygulanabilmektedir. Alıcı ve vericinin cinsiyetlerinin aynı olması durumunda FISH tekniği ile kimerizm tayini yapılması mümkün değildir. Bu tür olgularda; PCR tabanlı testlerle spesifik loküsler incelenerek kimerizm oranları belirlenebilir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
32	H	01.10.2017	MG00292	HEMATOLOJİ TRANS.	Kimerizm İşlem Öncesi Verici	X	Lösemi vb. hastalıklarda uygun verici bulunması durumunda kemik iliği nakli yapılarak kür sağlanabilmektedir. Nakil sonrasında vericiye ait kemik iliği örneğinin tutup tutmadığı veya ne derecede tuttuğunun belirlenmesi takip açısından önemlidir. Bu amaçla günümüzde FISH veya PCR tabanlı testler uygulanabilmektedir. Alıcı ve vericinin cinsiyetlerinin aynı olması durumunda FISH tekniği ile kimerizm tayini yapılması mümkün değildir. Bu tür olgularda; PCR tabanlı testlerle spesifik loküsler incelenerek kimerizm oranları belirlenebilir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
33	H	01.10.2017	MG00193	HEMATOLOJİ TRANS.	Kimerizm Nakil Sonrası	X	Lösemi vb. hastalıklarda uygun verici bulunması durumunda kemik iliği nakli yapılarak kür sağlanabilmektedir. Nakil sonrasında vericiye ait kemik iliği örneğinin tutup tutmadığı veya ne derecede tuttuğunun belirlenmesi takip açısından önemlidir. Bu amaçla günümüzde FISH veya PCR tabanlı testler uygulanabilmektedir. Alıcı ve vericinin cinsiyetlerinin aynı olması durumunda FISH tekniği ile kimerizm tayini yapılması mümkün değildir. Bu tür olgularda; PCR tabanlı testlerle spesifik loküsler incelenerek kimerizm oranları belirlenebilir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
34	H	01.10.2017	MG00300	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Diseritropoietik Anemi	SEC23B	Konjenital diseritropoetik anemi olarak bilinen ve kalitatif kemik iliği yetmezliğine yol açan bir grup hastalık da inefektif eritropoeze bağlı eritroid yetmezliğe ve eritroblastlarda karakteristik morfolojik bozukluklara yol açmaktadır. SEC23B geni Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir. Hastalık otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
35	H	01.10.2017	HT00010	HEMATOLOJİ TRANS.	KRAS Mutasyon Paneli	KRAS	KRAS genleri onkogenler olarak bilinen genlerdendir. Mutasyona uğradığında normal hücreler kanserleşme potansiyeli kazanırlar. KRAS geni onkogenlerin RAS ailesinin bir üyesi olup RAS ailesi aynı zamanda HRAS ve NRAS genlerini de içermektedir. Bu üç genin ürünü olan GTPaz proteini hücre bölünmesi, hücre farklılaşması ve apoptozis gibi hücre fonksiyonlarında önemli rol alır. KRAS geni mutasyonları tüm solid tümörlerinin %17-25'inde görülmekte olup en aktif onkogenlerden biridir	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
36	H	01.10.2017	HT00010-31	HEMATOLOJİ TRANS.	KRAS Mutasyon Paneli	KRAS	KRAS genleri onkogenler olarak bilinen genlerdendir. Mutasyona uğradığında normal hücreler kanserleşme potansiyeli kazanırlar. KRAS geni onkogenlerin RAS ailesinin bir üyesi olup RAS ailesi aynı zamanda HRAS ve NRAS genlerini de içermektedir. Bu üç genin ürünü olan GTPaz proteini hücre bölünmesi, hücre farklılaşması ve apoptozis gibi hücre fonksiyonlarında önemli rol alır. KRAS geni mutasyonları tüm solid tümörlerinin %17-25'inde görülmekte olup en aktif onkogenlerden biridir	Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
37	H	01.10.2017	MG00310	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	MSH2	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familyal- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalıkta gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polibin görülmediği) deyimi kullanılmıştır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmakta olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, hMLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
38	H	01.10.2017	MG00320	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	MLH1	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familyal- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalıkta gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polibin görülmediği) deyimi kullanılmıştır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmakta olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, hMLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
39	H	01.10.2017	MG00330	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	MSH6	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familyal- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalıkta gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polibin görülmediği) deyimi kullanılmıştır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmakta olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, hMLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

40	H	01.10.2017	MG00340	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	PMS1	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familyal- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalıkta gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polibin görülmediği) deyimi kullanılmıştır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmakta olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, hMLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
41	H	01.10.2017	MG00350	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	PMS2	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familyal- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalıkta gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polibin görülmediği) deyimi kullanılmıştır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmakta olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, hMLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
42	H	01.10.2017	HT00020	HEMATOLOJİ TRANS.	MDR1 Polimorfizm Taraması	MDR1	MDR genlerinin artmış ekspresyonuna bağlı olarak ilaçlara tepki değişebilir. MDR-1 geni 26. eksonunda tek nükleotid polimorfizmi (C3435T) P-glikoprotein ekspresyonunu azaltmakta ve insanlar arasında ekspresyon farklılıklarına yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
43	H	01.10.2017	MG00360	MOLEKÜLER GENETİK	Megalensefalik Lökodistrofi	MLC1	Megalensefalik Lökoensefalopati hastalığına MLC1 genindeki homozigot ya da birleşik heterezigot mutasyonlar sebep olmaktadır. Megalensefalik Lökoensefalopati hastalığı otosomal resesif kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
44	H	01.10.2017	MG00370	MOLEKÜLER GENETİK	Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI)	5 Marker	Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI), MMR genlerindeki inaktivasyonlara bağlı tümor DNA'sında mikrosatellit tekrarlarında delesyon yada insersiyona bağlı değişikliklerin gözlenmesi durumudur. HNPCC'den şüphelenilen ve ailesel mutasyonun bilinmediği olgularda tümör hücrelerinde MSI'nin araştırılması ilk basamakta yapılması gereken bir tanımlamadır. Tümör dokusu ve normal dokuda MSI'nin değerlendirilmesi için beş farklı tekrar markerı içeren bir panel kullanılır.	Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
45	H	01.10.2017	MG00380	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Endokrin Neoplazi IIA (MEN2A)	RET	Multiple endokrin neoplazi tip 2 (MEN2) otozomal dominant bir hastalık olup genel popülasyondaki sıklığı 1/30.000 olarak hesaplanmıştır. MEN2A medüller tiroid kanseri, feokromositoma ve primer paratiroid hiperplazisine herediter bir yatkınlıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
46	H	01.10.2017	HT00030	HEMATOLOJİ TRANS.	MyeloFibrosis (CALR) Ekzon 9	CALR	Miyelofibroz, de novo (primer) veya esansiyel trombositoz, polisitemi vera sonrası (sekonder) gelisen klonal bir miyeloproliferatif hastalıktır. CALR geninin 9. ekzonundaki somatik mutasyonlar primer miyelofibrozis ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
47	H	01.10.2017	HT00040	HEMATOLOJİ TRANS.	NRAS Mutasyon Paneli	NRAS	NRAS genleri onkogenler olarak bilinen genlerdendir. Mutasyona uğradığında normal hücreler kanserleşme potansiyeli kazanırlar. NRAS geni onkogenlerin RAS ailesinin bir üyesi olup RAS ailesi aynı zamanda HRAS ve KRAS genlerini de içermektedir. Bu üç genin ürünü olan GTPaz proteini hücre bölünmesi, hücre farklılaşması ve apoptozis gibi hücre fonksiyonlarında önemli rol alır.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
48	H	01.10.2017	MG00390	MOLEKÜLER GENETİK	Orak Hücre Anemisi	HBB	Beta Talasemi otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır ve HBB genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Beta talasemi 200'den fazla HBB geni patojenik mutasyonlardan kaynaklanır ancak toplumlara göre belli mutasyonların sıklığı farklılık göstermektedir. HBB gen dizi analizi hastalığa yol açan mutasyonların %99'unu saptamaktadır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS	3 mL	21 GÜN
49	H	01.10.2017	MG00400	MOLEKÜLER GENETİK	PDGFRA Yaygın Mutasyon Ekzon 12, 18	PDGFRA	Gastrointestinal stromal tümörlerde KIT ve PDFGRA geninin aktive edici mutasyonları gözlenmektedir. Her iki gen de reseptör tirozin kinaz tip 3'ün kodlanmasında beraber rol oynamaktadır. GIST'lerin %60-85'inde KIT mutasyonları saptanırken %5-10'ununda PDGFRA mutasyonları gözlenmektedir. PDGFRA geninde en sık Ekzon 12 de bulunan jukstamembran domain'deki mutasyonları (%6) ikinci en sık ekzon 18'deki TK domain mutasyonları gözlenirken nadiren de Ekzon 14 mutasyonları gözlenmektedir(%0.1). Tirozin kinaz inhibitörleriyle tedavi öncesi tedavinin planlanması ve tedavi takibinde PDGFRA mutasyonları(Ekzon 12,18 ve 14) taranmaktadır	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	40 GÜN
50	H	01.10.2017	MG00410	MOLEKÜLER GENETİK	PDGFRB Mutasyon Analizi	PDGFRB	PDGFRB geni tirozin kinaz reseptör ailesinin bir parçası olan immünglobulin üst ailesinin bir üyesini kodlar. Kodlanan protein hücre sağ kalımı, büyümesi ve çoğalmasında rol oynayan trombosit kaynaklı büyüme faktör reseptörü betadır (PDGFRBβ). Gendeki mutasyon PDGFRB ile ilişkili kronik eozinofilik lösemi adı verilen bir kanser tipinde saptanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
51	H	01.10.2017	HT00050	HEMATOLOJİ TRANS.	Inversiyon 16 Real Time PCR	CBFB-MYH11	Inv(16) kromozom değişikliği sonucu oluşan füzyon proteini CBFB-MYH11 transkriptlerinin varlığı Akut myelositer lösemi(AML) hastalarında gözlenmektedir. Pozitif sonuçlar AML subtip M4E0 varlığının göstergesidir. CBFβ-MYH11 (inv16) füzyon proteininin varlığı AML hastalarında prognoz ve tedavi takibinde kullanılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
52	H	01.10.2017	HT00060	HEMATOLOJİ TRANS.	t(9;22) Real Time PCR (BCR-ABL p190)	BCR - ABL P190	Kemik iliğindeki hematopoietik hücrelerin anormal birikimiyle karakterize olan kronik myeloid lösemi (CML) için t(9;22) kromozomal translokasyonu tanısal bir belirteçtir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
53	H	01.10.2017	HT00070	HEMATOLOJİ TRANS.	t(9;22) Real Time PCR (BCR-ABL p210)	BCR-ABL p210	Kemik iliğindeki hematopoietik hücrelerin anormal birikimiyle karakterize olan kronik myeloid lösemi (CML) için t(9;22) kromozomal translokasyonu tanısal bir belirteçtir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
54	H	01.10.2017	HT00080	HEMATOLOJİ TRANS.	t (15;17) Real Time PCR	PML-RARA	PML-RARA füzyon geni (FG) transkripteri, t(15;17)(q22;q21) translokasyonunun moleküler sonucudur ve tüm AML vakalarının %10-15'ini oluşturan AML M3 akut progranülositik lösemi (APL) vakalarının büyük kısmıyla (>%90) ilişkilidir. t(15;17) promyelositik lösemi (PML) geninin retinoik asit reseptörü alfa (RARA) ile füzyonu ve sonuçta PML-RARA füzyon proteini oluşmasına neden olur.	EDTA'lı Kan/Kemik İliği/BOS	3 mL	21 GÜN
55	H	01.10.2017	HT00090	HEMATOLOJİ TRANS.	t(1;19) E2A/PBX1 Real Time PCR	E2A/PBX1	t(1;19)(q23;p13) sonucunda E2A(TCF3)-PBX1 füzyon geni meydana gelir. Akut lenfositik lösemilerde (ALL) en sık gözlenen kromozomal translokasyondur. Pediatrik ALL vakalarının %3-6'sı, yetişkin ALL hastalarının %3'ünde gözlenmektedir. Pre-B ALL immunofenotipi ile yakından ilişkilidir. İki farklı transkript E2A-PBX1 füzyon geni ile ilişkilidir. Pediatrik ALL'de t(1;19) varlığının moleküler olarak gösterilmesi ve diğer en sık gözlenen kromozomal anomaliler olan (9;22), t(4;11) ve t(12;21) ile birlikte değerlendirilmesi prognozun saptanması ve tedavi yaklaşımının belirlenmesi açısından önemlidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
56	H	01.10.2017	HT00100	HEMATOLOJİ TRANS.	t(12;21) TEL/AML1 Real Time PCR	TEL/AML1	AML1 füzyonu [t(12;21)(p13;q22)]; 21 numaralı kromozom üzerinde bulunan AML1 (RUNX1) ile 12. kromozom üzerinde yer alan TEL (ETV6) gen bölgeleri arasındaki füzyona bağlı olarak meydana gelir. (12;21)(p13;q22) translokasyonu sonucunda TEL-AML1 (ETV6-RUNX1) kimerik geni oluşur. Pediatrik akut lenfositik lösemi (ALL) hastalarında sıklıkla gözlenen bir anomalidir.TEL/AML1 füzyonu; geç dönemde görülen relapslardan sorumlu olmasına rağmen iyi klinik seyirle ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
57	H	01.10.2017	HT00110	HEMATOLOJİ TRANS.	t(8;21) Real Time PCR	RUNX-AML	AML'de, başlıca M2 olmak üzere M1 ve M4'te gözlenmektedir. AML'de %10 oranında, M2'de % 40 oranında gözlenir. Translokasyon taşıyan hastalarda %90 oranında remisyon gözlenir, ancak tekrar relapsa girerler. Özellikle takip hastalarında Real Time PCR ile bakılması önerilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
58	H	01.10.2017	MG00420	MOLEKÜLER GENETİK	TPS3 Gen Taraması	TPS3	TPS3 geninde oluşan mutasyonlar meme kanseri, yumuşak doku kanseri ve kemik kanserine sebep vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
59	H	01.10.2017	MG00430	MOLEKÜLER GENETİK	TPMT Yaygın Mutasyon Analizi	TPMT (238G>C, 460G>A ,719A>G)	TPMT Eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TPMT genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
60	H	01.10.2017	MG00440	MOLEKÜLER GENETİK	Trombositopeni (X Linked)	GATA1	X'e bağlı geçiş gösteren trombositopeni Xp11.23 kromozomundaki GATA-1 mutasyonu sonucu gelişir. GATA-1 megakaryosit ve normoblast için transkripsiyon faktörüdür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
61	H	01.10.2017	MG00450	MOLEKÜLER GENETİK	Wilms Tümor Tip 1	WT1	Wilms Tümör çocuklarda en sık rastlanan böbrek tümör tiplerinin başında gelmektedir. Hastalık WT1 geninde oluşan somatik mutasyonlar ve otozomal dominant kalıtılan mutasyonlar sebebi ile olusmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
62	H	01.10.2017	ST00010	SİTOGENETİK	t(9;22) (q34;q11.2) BCR - ABL Füzyonu	BCR/ABL	Kronik myelositik lösemi, Akut myelositik lösemi, Akut lenfositik lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
63	H	01.10.2017	ST00020	SİTOGENETİK	t(8;21) (q22;q22)	ETO/AML1	Akut myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
64	H	01.10.2017	ST00030	SİTOGENETİK	t(15;17) (q22;q21) PML/RARA Füzyonu	PML/RARA	Akut myelositik lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
65	H	01.10.2017	ST00040	SİTOGENETİK	t(11;14) (q13;q32) CCND1/IGH Füzyonu	CCND1/IGH	Multiple Myeloma, Non-Hodgkin lenfoma, Kronik lenfositer lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği / Diğer	3 mL	15 GÜN
66	H	01.10.2017	ST00050	SİTOGENETİK	t(1;19))(q23;p13.3) TCF3/PBX1	TCF3/PBX1	Lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
67	H	01.10.2017	ST00060	SİTOGENETİK	t(4;14) (q16;q32) FGFR3/IGH Füzyonu	FGFR3/IGH	Mutiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
68	H	01.10.2017	ST00070	SİTOGENETİK	t(12;21) (p13;q22) ETV6(TEL)/RUNX1(AML1) Füzyonu	ETV6(TEL)/RUNX1(AML1)	Akut myelositik lösemi, akut lenfositik lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
69	H	01.10.2017	ST00080	SİTOGENETİK	t(14;18) (q32;q21) IGH/BCL2 Füzyonu	IGH/BCL2	Kronik lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma (Diffüz B hücreli lenfoma, Folliküler lenfoma)	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
70	H	01.10.2017	ST00090	SİTOGENETİK	t(8;14) (q24;q32) MYC - IGH Füzyonu	MYC-IGH	Akut lenfoblastik lösemi, Non-hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
71	H	01.10.2017	ST00100	SİTOGENETİK	inv(16) (p13;q22)/t(16;16) (p13;q22) CBFB Geni	CBFB	Akut myelositik lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
72	H	01.10.2017	ST00110	SİTOGENETİK	t(4;11) (q21;q23) MLL-AF4 Füzyonu	MLL/AF4	Akut myelositik lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
73	H	01.10.2017	ST00120	SİTOGENETİK	t(9;11) (p22;q23)	KMT2A/MLLT3	Akut myelositik lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
74	H	01.10.2017	ST00130	SİTOGENETİK	t(14;16) (q32;q21)	IGH/MALT1	Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
75	H	01.10.2017	ST00140	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi 7	X	Akut lenfoblastik lösemi, myelodisplastik sendrom, Hodgkin lenfoma	Kemik İliği	3 mL	15 GÜN

76	H	01.10.2017	ST00150	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi8	X	Akut lenfoblastik lösemi, myelodisplastik sendrom, Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
77	H	01.10.2017	ST00160	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi5	X	Akut myelositik lösemi, myelodisplastik sendrom, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
78	H	01.10.2017	ST00170	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi12	X	Kronik lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
79	H	01.10.2017	ST00180	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi10	X	Akut lenfoblastik lösemi	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
80	H	01.10.2017	ST00190	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi4	X	Akut lenfoblastik lösemi	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
81	H	01.10.2017	ST00200	SİTOGENETİK	5q33 Delesyonu (PDGFRB)	PDGFRB	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
82	H	01.10.2017	ST00200	SİTOGENETİK	5q33 Delesyonu (PDGFRB)	PDGFRB		Kemik İliği	3 mL	15 Gün
83	H	01.10.2017	ST00210	SİTOGENETİK	5q31 Delesyonu (EGR1)	EGR1	Akut myeloid lösemi, Hodgkin lenfoma, myelodisplastik sendromun prognoz ve tedavi takibinde	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
84	H	01.10.2017	ST00220	SİTOGENETİK	8p12 Delesyonu (FGFR1)	FGFR1	Amplifikasyonları;Meme Ca Rearrangement: Myeloproliferatif, lenfoproliferatif hastalıklar	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
85	H	01.10.2017	ST00230	SİTOGENETİK	17p13.1 Delesyonu (p53)	TP53	Kronik lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
86	H	01.10.2017	ST00240	SİTOGENETİK	20q12 Delesyonu	X	Akut myelositik lösemi, myelodisplastik sendrom, myeloproliferatif hastalık	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
87	H	01.10.2017	ST00250	SİTOGENETİK	13q34 Delesyonu	X	Akut lenfositik lösemi, Kronik lenfositik lösemi, Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
88	H	01.10.2017	ST00260	SİTOGENETİK	13q14.3 Delesyonu - D13S319 Delesyonu	X	Akut lenfositik lösemi, Kronik lenfositik lösemi, Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
89	H	01.10.2017	ST00270	SİTOGENETİK	11q22 Delesyonu	X	Akut lenfositik lösemi, Kronik lenfositik lösemi, Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
90	H	01.10.2017	ST00280	SİTOGENETİK	11q23 Delesyonu	X	Akut myelositik lösemi, akut lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
91	H	01.10.2017	ST00290	SİTOGENETİK	4q12 Delesyonu	X	Hipereozinofilik sendrom 4q12'i içine alan translokasyonlar (t(4;12), t(4;22))	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
92	H	01.10.2017	ST00300	SİTOGENETİK	HER2/NEU(ERBB2) FISH	HER2/NEU(ERBB2)	Küçük hücreli dışı akciğer kanseri, meme kanseri	Parafin Blok	TÇT.09	15 GÜN
93	H	01.10.2017	ST00310	SİTOGENETİK	8q24(MYC) Yeniden Düzenlenmeleri	MYC	Burkitt Lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
94	H	01.10.2017	ST00320	SİTOGENETİK	7q31 Delesyonu	X	Akut myeloid lösemi, Hodgkin lenfoma, myelodisplastik sendrom , Non-Hodgkin lenfoma prognoz ve tedavi takibinde	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
95	H	01.10.2017	ST00330	SİTOGENETİK	ALK Delesyonu (2p23)	ALK	Küçük hücreli dışı akciğer kanseri , tirozin kinaz inhibitör tedavisine yanıtın takibi, anaplastik lenfoma	Kemik İliği / Parafin Blok	TÇT.09	15 GÜN
96	H	01.10.2017	ST00340	SİTOGENETİK	ROS1 Delesyonu (6q22.1)	ROS1	Küçük hücreli dışı akciğer kanseri , tirozin kinaz inhibitör tedavisine yanıtın takibi	Parafin Blok	TÇT.09	15 GÜN
97	H	01.10.2017	MG00460	MOLEKÜLER GENETİK	5 Alfa Redüktaz Eksikliği	SRD5A2	5 Alfa Redüktaz Eksikliği SRD5A2 genindeki mutasyonların yol açtığı,otozomal resesif bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
98	H	01.10.2017	MG00470	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Hiperlipidemi	LDLR	Ailesel hiperlipidemi otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen LDLR genidir. 1:200-500 oranında sık rastlanan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
99	H	01.10.2017	MG00480	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Hipokalsiürik Hiperkalsemi	CASR	Familyal Hipokalsiürik Hiperkalsemi otozomal dominant geçiş gösteren ve genellikle hayatın ilk evrelerinde kadında ortaya çıkarılan bir hastalıktır. CASR geninde inaktivasyona yol açan mutasyon sonucu oluştuğu tespit edilmiştir . Hastaların çoğu asemptomatik olup, kalsiyum düzeyleri mariinal yüksektir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
100	H	01.10.2017	MG00490	MOLEKÜLER GENETİK	Akondroplazi	FGFR3	Akondroplazi, otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastaların %75-80'i sporadik mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Günümüzde hastalıktan sorumlu olduğu bilinen tek gen FGFR3 genidir. Akondroplazili vakaların yaklaşık %99'unda FGFR3 geni Ekzon 9 bölgesinde c.1138G>A ve c.1138G>C mutasyonları gözlenmektedir. Heterozigot mutasyon taşıyan bireyler hastalık bulgularını göstermekteyken homozigotluk yaşamla baĕdasmamaktadır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı	3 mL	21 GÜN
101	E	01.10.2017	MG00500	MOLEKÜLER GENETİK	Alagille Sendromu Tip 1	JAG1	Alagille Sendromu otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili iki gen JAG1 ve NOTCH2 genleridir. Hastaların %30-50'si mutasyonları kalıtsal olarak aktarılırken; %50-70'inde ilk kez (de novo mutasyon) kendilerinde ortaya çıkmaktadır. JAG1 tüm gen dizi analizi klinik özellikleri taşıyan hastaların yaklaşık %88'ine tanı konmasını sağlamaktadır. Ayrıca ilgili bölgede yapılan Del 20p12 FISH testi ile hastaların yaklaşık %7'sine tanı konulabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
102	H	01.10.2017	MG00510	MOLEKÜLER GENETİK	Alagille Sendromu Tip 2	NOTCH2	Alagille Sendromu otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili iki gen JAG1 ve NOTCH2 genleridir. Hastaların %30-50'si mutasyonları kalıtsal olarak aktarılırken; %50-70'inde ilk kez (de novo mutasyon) kendilerinde ortaya çıkmaktadır. JAG1 tüm gen dizi analizi klinik özellikleri taşıyan hastaların yaklaşık %88'ine tanı konmasını sağlamaktadır. Ayrıca ilgili bölgede yapılan Del 20p12 FISH testi ile hastaların yaklaşık %7'sine tanı konulabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
103	H	01.10.2017	MG00520	MOLEKÜLER GENETİK	Alexander Hastalığı	GFAP	Alexander hastalığı lökodistrofi olarak bilinen beyin ve omuriliktekti sinir kılıfı olan miyelin anormallikleri sonucu gelişen bir grup nörolojik hastalıktan birisidir. Alexader Hastalığı otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GFAP genindeki mutasyonlar hastalıklailiskilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
104	H	01.10.2017	MG00530	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa-1 Antitripsin Eksikliği	SERPINA1	Alfa-1 antitripsin eksikliği SERPINA1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SERPINA1 geni 14. kromozomda PI(proteaz inhibitör) lokusunda yerleşim göstermektedir. Genel popülasyonda en sık rastlanan aleller PI*M, PI*Z ve PI*S'dir. Normal alel: PI*M aleli , Patojenik alel : PI*Z aleli, E366K mutasyonu (c.11940 G>A), Patojenik alel: PI*S aleli, E288V mutasyonu (c.9628 A>T)	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
105	H	01.10.2017	MG00550	MOLEKÜLER GENETİK	Androjen Reseptör Polimorfizim Tüm Gen	AR	Androjen reseptör duyarsızlık sendromu tam veya kısmi olabilir. X kromozomunda lokalize AR geninde birçok farklı mutasyon hem komplet hem parsiyel tipinde tanımlanmıştır. Mutasyonların çoğu missense mutasyonlardır. Komplet(tam) tipte hastaların %83-95'inde dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanmaktadır. Ancak parsiyel(kısmi) tipte hastaların %50'den azında dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanabilmektedir. AR geni Ekzon 1 bölgesinde iki polimorfik bölge bulunmaktadır ve bunlar CAG ve GGC tekrar sayıları ile karakterizedir. CAG üçlü tekrar dizilerinin artışının androjen reseptör transkripsiyon aktivitelerinin azalması ile sonuçlandığı ve üreme ile ilgili bazı fonksiyonları etkilediği düşünülmektedir (normal sağlıklı bireylerde CAG tekrar uzunlukları 12-30 ortalama 22 CAG tekrarıdır) . Ancak GGC üçlü tekrar dizilerinin klinik etkisi net olarak bilinmemektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
106	H	01.10.2017	ST00360	SİTOGENETİK	Prader Willi/Angelman Sendromu MLPA	SNRPN	Angelman sendromu tanısında	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	30 GÜN
107	H	01.10.2017	MG00570	MOLEKÜLER GENETİK	Apert Sendromu	FGFR2	Pfeiffer sendromu belli kafatası kemiklerinin prematür birleşimi ile karakterize edilen otozomal dominant bir hastalıktır. FGFR2 genindeki mutasyonlar Pfeiffer sendromu tip 1 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
108	H	01.10.2017	MG00580	MOLEKÜLER GENETİK	APOE Genotiplemesi	APOE (Leu167Del)	APOE geni p.Leu167del varyantı otozomal dominant olarak kalıtılmaktadır. De novo mutasyon oranı bilinmemektedir. APOE p.Leu167del varyantı literatürde birçok klinik fenotiple ilişkilendirilmiştir. Özellikle bu varyantla ilişkilendirilen 3 hastalık tanımlanmıştır; kalıtsal lipemik splenomegali, otozomal dominat hiperkolesterolemi, ailesel kombine hiperlipidemi. APOE p.Leu167del varyantı ile ilişkili fenotip cinsiyet, APOE genotipi, hiperlipideminin kontrolü, gen-gen ilişkileri, gen-çevre ilişkileri, epigenetik ve non-Mendeliyan etkiler gibi birçok faktörden etkilenir. Tanı heterozigot APOE p.Leu167del patojenik allelik varyantın taranmasına dayalıdır. İkinci APOE allelinin benign e2 veya benign e3 varyantı olup olmamasının klinik prediktif değeri vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
109	H	01.10.2017	MG00590	MOLEKÜLER GENETİK	ARC Sendromu	VPS33B	Artrogripoz-böbrek işlev bozukluğu-kolestaz (ARC) sendromu otozomal reseif olarak kalıtılan bir sendromudur. VPS33B genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
110	H	01.10.2017	MG00600	MOLEKÜLER GENETİK	ARC Sendromu Tip 2	VIPAS39	Artrogripoz-böbrek işlev bozukluğu-kolestaz (ARC) sendromu otozomal reseif olarak kalıtılan bir sendromudur.VIPAS39 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
111	H	01.10.2017	MG00610	MOLEKÜLER GENETİK	Arthrogryposis	TPM2	Artrogripozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. TPM2 geni bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir ve bu gendeki mutasyonların artrogripoziste görülen eklem anomalilerine neden olduğu bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
112	E	01.10.2017	MG00620	MOLEKÜLER GENETİK	Ataksi Telenjiektazi	ATM	Ataksi telenjiektazi; ilerleyici nörolojik problemler tarafından karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Yürüme güçlüğüne ve çeşitli kanser türlerine yakalanma riskine yol açar. Ataksi telenjiektazi, otozomal resesif olarak kalıtılan ve ATM genindeki mutasyonların sebep olduğu bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
113	H	01.10.2017	MG00630	MOLEKÜLER GENETİK	Ataxia Oculomotor Apraxia	APTX	Ataxia Oculomotor Apraxia otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. APTX genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirlmiştir. Gendeki en yaygın mutasyonlar 4,6 ve7. Ekzonlarda görülmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
114	H	01.10.2017	MG00640	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip 1	BBS1	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS1 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

115	H	01.10.2017	MG00650	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip 10	BBS10	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS10 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 10 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
116	H	01.10.2017	MG00660	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip 2	BBS2	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS2 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
117	H	01.10.2017	MG00670	MOLEKÜLER GENETİK	Bartter Sendromu Tip 1	SLC12A1	SLC12A1 genindeki mutasyonların büyük bir çoğunluğu otozomal resesif geçiş gösteren Bartter Sendromu'na sebep olmaktadır. Bu mutasyonlar anormal NKCC2 proteini üretimine neden olmakta ve böbreklerdeki tuz geri emilimi mekanizmasında bozulmalardan kaynaklı anormal tuz kaybı ile sonuçlanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
118	MLPA	01.10.2017	MG00680	MOLEKÜLER GENETİK	Beckwith - Wiedemann Sendromu MLPA	11p15	Beckwith-Wiedemann sendromu 11p15.5 kromozom bölgesindeki IGF2, H19, CDKN1C, KCNQ10T1 ve KCNQ1 genlerindeki genetik ve epigenetik değişiklerden dolayı ortaya çıkmaktadır. Beckwith-Wiedemann sendromunda IGF2 ve H19 genlerinde metilasyon kazanımı, CDKN1C, KCNQ10T1 ve KCNQ1 genlerinde metilasyon kaybı gözlemlenmektedir (Bilgin et al.2014). Ayrıca 11p15 bölgesindeki uniparental dizomi ve CDKN1 genindeki mutasyonlar da Beckwith-Wiedemann sendromuna sebep olmaktadır.Bu mutasyonların hem ailesel geçişle hem de taze mutasyon olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan / Kord Kanı	3 mL	30 GÜN
119	H	01.10.2017	MG00690	MOLEKÜLER GENETİK	Behçet Hastalığı	HLA - B51	Behçet hastalığı (BH) olan bireylerin predispozisyonunda genetik faktörlerin hastalığın gelişiminde önemli rol oynadığı düşünülmektedir. Teşhiste faydalı olabilecek bir yöntem ise kan alınarak hastanın HLA doku tipinin araştırılmasıdır. Bazı HLA doku tipleri Behçet hastalarında daha sık görülmektedir.Yapılan çalışmalarda HLA-B51 pozitifliğinin kontrollere göre daha yüksek oranda görüldüğü tespit edilmiştir fakat Behçet teşhisi konması için bu HLA tiplerinin olması şart değildir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
120	H	01.10.2017	MG00700	MOLEKÜLER GENETİK	Biyotinidaz Eksikliği	BTD	Biotinidaz eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan biotin metabolizması bozukluğudur. İnsidansı yaklaşık 1/60 000 olarak bildirilmiştir, ancak Türkiye'de daha sık görülmektedir. Biotinidaz, biotin döngüsünde görev alan bir enzimdir. Eksikliğinde başlıca sinir sistemi ve deri bulgularına yol açar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
121	H	01.10.2017	MG00710	MOLEKÜLER GENETİK	Cadasil Tüm Gen	NOTCH3	Cadasil otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. NOTCH3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Gendeki en yaygın mutasyonlar 3.4.5.6 ve 11. ekzonda görülmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
122	H	01.10.2017	MG00720	MOLEKÜLER GENETİK	Calcium Sensing Receptor Mutation	CASR	Familyal Hipokalsiürik Hiperkalsemi otozomal dominant geçiş gösteren ve genellikle hayatın ilk dekadında ortaya çıkarılan bir hastalıktır. CASR geninde inaktivasyona yol açan mutasyon sonucu oluştuğu tespit edilmiştir . Hastaların çoğu asemptomatik olup, kalsiyum düzeyleri marjinal yüksektir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
123	H	01.10.2017	MG00730	MOLEKÜLER GENETİK	Central Hipoventilasyon Sendromu	ASCL1	Central Hipoventilasyon Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ASCL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
124	MLPA	01.10.2017	MG00740	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth GJB1 MLPA	GJB1	X linked CMT X kromozomunun uzun kolundaki (Xq13-22) Connexin 32 (GJB1) geninin mutasyonuna bağlı gelişir. Bu gen miyelinin kompakt olmadığı, Ranvier boğumuna yakın bölgelerdeki iyon alış-verişini düzenleyen proteinleri (gap-junction proteins) kodlar. Tüm CMT-1A'dan sonra en sık görülen genotiptir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
125	MLPA	01.10.2017	MG00750	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth Tip 1A PMP22 MLPA	PMP22	PMP22 genindeki duplikasyonların Charcot Marie Tooth Tip 1 hastalığına yol açtığı bilinmektedir. Bu duplikasyonların hem ailesel geçişle hem de taze mutasyon olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
126	MLPA	01.10.2017	MG00760	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth MFN2 - MPS Delesyon Duplikasyon Analizi	MFN2, MPZ	MPZ geni periferal miyelin proteinin kodlar. Bu gendeki duplikasyonların Charcot Marie Tooth Tip 1B hastalığına yol açtığı bilinmektedir. Bu duplikasyonlar otozomal dominant bir patern ile kalıtılmaktadır. MFN2 geni ise mitokondriyal morfolojinin dengede tutulmasında rol oynayan bir gendir. Bu gendeki duplikasyonlar Charcot Marie Tooth Tip 2A2 hastalığına yol açmaktadır. Bu duplikasyonlar otozomal dominant ve ya resesif olarak aktarılabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
127	H	01.10.2017	MG00770	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth MFN2 Dizi Analizi	MFN2	Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 2A2 otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılabilen bir hastalıktır. MFN2 geni mutasyonları CMT2 hastalarında en çok mutasyon görülen gendir ve Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 2A2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
128	H	01.10.2017	MG00780	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth MPZ Dizi Analizi	MPZ	Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 1B otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılabilen bir hastalıktır. MPZ geni mutasyonları CMT1B hastalarında en çok mutasyon görülen gendir ve Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 1B ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
129	H	01.10.2017	MG00790	MOLEKÜLER GENETİK	Chloride Diarrhea Tip 1	SLC26A3	Chloride Diarrhea otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC26A3 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
130	H	01.10.2017	MG00800	MOLEKÜLER GENETİK	Cockayne Sendromu	ERCC8	Cockayne sendromu doğum sonrası birkaç yıl içerisinde belirginleşen anormal ve yavaş büyüme ve gelişme ile karakterize edilen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ERCC8 genindeki 30'dan fazla mutasyon Cockayne Sendromu ile ilişkilendirilmiştir. Bu mutasyonlardan bir kısmı fonksiyonu bozulmuş kısa CSA proteini üretimine ve böylece DNA tamir mekanizmasında bozulmalara sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
131	H	01.10.2017	MG00810	MOLEKÜLER GENETİK	Crigler - Najjar Sendromu Tip 2	UGT1A1	Crigler-Najjar Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. UGT1A1 genindeki mutasyonlar bilirubin-UGT enzimi aktivitesininde düşüşe sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
132	H	01.10.2017	MG00820	MOLEKÜLER GENETİK	Crouzon Sendromu Yaygın Mutasyon	FGFR3	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans klasik Crozuon sendromundan farklı olarak FGFR3 genindeki tek bir mutasyona bağlı olarak. Bu doğrultuda hastada FGFR3 geni Ekson 9 bölgesindeki p.Ala391Glu /c.1172C>A mutasyonu taranmıştır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
133	H	01.10.2017	MG00830	MOLEKÜLER GENETİK	CYP2C19 Polimorfizm Taraması	CYP2C19	CYP2C19 (sitokrom P450 2C19); mevcut klinik kullanımda bulunan ilaçların %5-10 üzerine etki eder. Toplumlar arasında metabolizör frekansları büyük farklılıklar gösterir. CYP2C19, çok sık reçete edilen ilaçların metabolize edilmesi ve eliminasyonu ile ilişkili sitokrom P450 ailesinin yüksek polimorfik bir karaciğer enzimidir. Genetik polimorfizmler CYP2C19'de sık gözlenir ve ilaçların terapötik tepkisini etkileyebilir. Enzim aktivitesi oldukça değişken seviyelerde ifade edilir. CYP2C19 için üç farklı fenotip tanımlanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
134	H	01.10.2017	MG00840	MOLEKÜLER GENETİK	Çölyak Hastalığı	HLA - DR, HLA - DQ	Çölyak Hastalığı (ÇH) genetik olarak duyarlı kişilerde ve ilgili prolaminlerin neden olduğu immun bağımlı ve sistemik bir bozukluktur. Çölyak hastalığına özgü antikorların HLA-DQ2 veya HLA-DQ8 haplotipleri ve enteropatininin varlığı ile karakterizedir. HLA-DQ2 veya HLA-DQ8 tip tayini sonucu her iki belirteç de negatif çıkması Çölyak tanısının ekarte edilmesi için yaralı bir bulgudur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
135	H	01.10.2017	MG00850	MOLEKÜLER GENETİK	DNA Fingerprinting	X	DNA profillemesi (DNA testi, DNA tiplemesi ve genetik parmak izlemesi olarak da adlandırılır), insanların DNA profillerine dayanarak onların kimliklerinin tespitini kolaylaştırmak için forensik bilimcilerin kullandığı bir tekniktir. DNA profilleri, kişinin DNA'sına karşılık gelen şifrelenmiş numara dizileridir, bunlar kişinin kimlik belirteci olarak da kullanılabilir.	EDTA'lı Kan / Semen / CVS	3 mL	21 GÜN
136	H	01.10.2017	MG00860	MOLEKÜLER GENETİK	Dravet Sendromu	SCN1A	Dravet sendromu, uzamış, febril veya afebril, klonik ve tonik klonik, jeneralize ve unilateral nöbetler ile sonradan eklenen miyoklonik, atipik absans ve fokal nöbetlerle karakterize, gelişimin ve kognitif fonksiyonların bozulduğu, davranış problemlerinin eklendiği nadir görülen epileptik bir ensefalopatidir. Dravet sendromlu hastalarda sıklıkla SCN1A (Voltaj kapılı sodyum kanalı tip 1'in alfa subünitini kodlayan gen), sonra da PCDH19 geninde (X kromozomunda protocadherin 19 proteinini kodlayan gen) mutasyon saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
137	E	01.10.2017	MG04640	MOLEKÜLER GENETİK	Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Tüm Gen Dizi Analizi	DMD	DMD X-linked kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindedki bir veya daha fazla ekzonun delesyonudur. Hastaların %5-10'unda duplikasyonlar hastalığa yol açmaktadır. Nokta mutasyonlar ise hastaların %25-30'unda gözlenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
138	H	01.10.2017	MG00880	MOLEKÜLER GENETİK	Duchenne Musküler Distrofi (DMD) 21 Ekzon Delesyon Analizi	DMD	DMD X-linked kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindedki bir veya daha fazla ekzonun delesyonudur. Hastaların %5-10'unda duplikasyonlar hastalığa yol açmaktadır. Nokta mutasyonlar ise hastaların %25-30'unda gözlenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
140	H	01.10.2017	MG00900	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers - Danlos Sendromu Tip 1	COL5A1	Ehler Danlos Sendromu Tip 1 (klasik tip) otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen COL5A1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
141	E	01.10.2017	MG00910	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers - Danlos Sendromu Tip 3	TNXB	Ehler Danlos Sendromu Tip 3 otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen TNXB genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
142	E	01.10.2017	MG00920	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers - Danlos Sendromu Tip 4	COL3A1	Ehler Danlos Sendromu Tip 4 otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen COL3A1 genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
143	H	01.10.2017	MG00930	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers - Danlos Sendromu Tip 6	PLOD1	Ehler Danlos Sendromu Tip 6 otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen PLOD1 genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
144	E	01.10.2017	MG00940	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 7B	COL1A2	Ehler Danlos Sendromu Tip 7B otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen COL1A2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
145	H	01.10.2017	MG00950	MOLEKÜLER GENETİK	Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati Tip2	CDKL5	Erken İnfantil Epileptik Ensefelopati X-linked dominant olarak kalıtılan ve doğumdan birkaç ay sonra ortaya çıkan gelişim bozukluğu ve mental retardasyonla karakterize bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
146	H	01.10.2017	MG00960	MOLEKÜLER GENETİK	Fabry Hastalığı	GLA	Fabry Hastalığı, X bağımlı bir hastalıktır. α-galaktosidaz A enziminde oluşan mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır. Fabry Hastalığı 1:80.000 - 1:117.000 oranında görülen nadir bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
147	H	01.10.2017	MG00970	MOLEKÜLER GENETİK	Faktör 2 (Protrombin)	F2	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
148	H	01.10.2017	MG00980	MOLEKÜLER GENETİK	Faktör 5 Cambridge	F5	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
149	H	01.10.2017	MG00990	MOLEKÜLER GENETİK	Faktör 5 Leiden	F5	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
150	H	01.10.2017	MG01000	MOLEKÜLER GENETİK	Fanconi - Bickel Sendromu	SLC2A2	Fanconi Bickel Sendromu glikojen metabolizmasında enzimatik eksiklikler oluşması sonucu oluşan otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilen gen SLC2A2 genidir. En sık rastlanan mutasyon R301X mutasyonudur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

151	H	01.10.2017	MG01010	MOLEKÜLER GENETİK	Farmokogenetik Panel (Warfarin İlaç Direnci)	VKORC1, CYP2C9	Warfarin primer olarak karaciğerde CYP2C9 enzimi ile metabolize edilir ve antikoagülan etkisini VKORC1 proteinini inhibe ederek gösterir. CYP2C9 genindeki iki ve VKORC1 genindeki bir polimorfizm warfarin tedavisinde önemli rol oynamaktadır. CYP2C9 polimorfizmleri ; normal (wild-type) , variant ;*1 ve *2 (Arg144Cys) veya *3(Ile359Leu). İki normal kopyayı taşıyorsa; *1/*1, tek normal kopyayı taşıyorsa; *1/*2 veya *1/*3 , iki polimorfik aleli taşıyorsa; *2/*3 olarak tanımlanmaktadır. CYP2C9*1 warfarini normal olarak metabolize etmektedir. CYP2C9*2 warfarin metabolizmasını 30% azaltır, and CYP2C9*3 warfarin metabolizmasını 90% azaltır. *2 veya *3 varyantlarını taşıyan bireyler warfarini daha az metabolize edeceğinden ilaç dolaşımda daha uzun süre kalacaktır bu nedenle daha düşük doz warfarin antikoagülan etki için yeterli olacaktır	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
152	H	01.10.2017	MG01020	MOLEKÜLER GENETİK	Fenilketonüri Tüm Gen	PAH	Fenilketonüri kandaki fenilalanin seviyesini arttıran kalıtsal bir hastalıktır. Hasta kişiler fenilalanin amino asitini tirozin amino asitine çeviremezler. Fenilalanini tirozine çevirmek için gerekli olan reaksiyonu katalizleyen enzime fenilalanin hidroksilaz (PAH) enzimi adı verilir. PAH genindeki mutasyonlar otozomal resesif kalıtım gösteren hastalık ile ilişkilidir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
153	H	01.10.2017	MG01030	MOLEKÜLER GENETİK	FGFR3 Tüm Gen Dizi Analizi	FGFR3	Fibroblast büyüme faktörü reseptörü proteinini kodlayan FGFR3 geni mitogenez, anjiyognez ve yara iyileşmesinde rol almaktadır. İlgili hastalıklar genel olarak otzomal dominant aktarım göstermektedirler.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
154	H	01.10.2017	MG01040	MOLEKÜLER GENETİK	Fish Eye Hastalığı	LCAT	Fish eye hastalığı otosomal resesif kalıtım gösteren, iki taraflı ilerleyici kornea bulanıklığı ve dislipoproteinemi ile karakterizedir. Kornea opasifikasyonu genç bireylerde görülür ve korneanın periferinden başlayarak merkeze doğru ilerleyen görme azlığı yapan ufak sarı-beyaz-gri renkte noktalardan olusan belirgin kornea bulanıklıklı vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
155	H	01.10.2017	MG01050	MOLEKÜLER GENETİK	FMF Tüm Gen	MEFV	Ailevi Akdeniz Ateşi, tekrarlayan ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı ve eklem ağrısı nöbetleri yapan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
156	H	01.10.2017	MG01060	MOLEKÜLER GENETİK	Frajil X	FMR1	Frajil X Sendromu (FXS) kalıtsal zeka geriliğinin bilinen en sık nedenidir. Frajil X sendromlu kişiler zihinsel , davranışsal ve fiziksel bazı farklılıklar gösterirler .Frajil X FMR-1 genindeki mutasyon nedeniyle meydana gelir. FMR-1 genindeki mutasyon DNA'daki CGG tekrarlarının artması seklindedir.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	21 GÜN
157	H	01.10.2017	MG01070	MOLEKÜLER GENETİK	Frataxin - FXN Dizi Analizi	FXN	FXN genindeki değişimler otozomal resesif kalıtılan bir nörolojik hastalık olan Freidreich Ataksi'ye neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
158	H	01.10.2017	MG01080	MOLEKÜLER GENETİK	Freidreich Ataxia (FRDA)	FRDA	Freidreich Ataksi otozomal resesif kalıtılan bir nörolojik hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan FXN genindeki GAA üçlü tekrar sayısının artmasıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
159	H	01.10.2017	MG01090	MOLEKÜLER GENETİK	FSH Beta Mutasyon Analizi Yaygın Mutasyon	FSHB	Folikül Stimüle edici Hormonu (FSH) hipofiz bezinden salgılanan ve doğrudan yumurtalıklar üzerine etki eden bir hormondur; kadında yumurta, erkekte ise sperm gelişimini sağlar. Erkek infertilitesinin değerlendirilmesinde FSH hormonuna bakılması rutin bir değerlendirmedir.Yakın zamanda hayvan modellerinde FSHB ve FSH-R genlerinin inaktive edilmesi sonucu FSH hormon düzeyine etkileri gösterilmiştir. Benzer fenotipik etkiler kısıtlı bir hasta grubunda FSHB ve FSHR genlerinde oluşan mutasyonlar sonucu da gözlemlenmiştir.Yapılan çalışmalar sonucu özellikle FSHB mutasyonlarının hastalarda azoospermiye neden olabileceği gözlenmiştir. FSHi geninde bu güne dek bildirilen mutasyonlar genin üçüncü ekzonda tespit edilmiştir. Bu bölgedeki mutasyonlar düzgün çalışan FSH proteinin oluşmasına engel teşkil edecek türde mutasyonlardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
160	H	01.10.2017	MG01100	MOLEKÜLER GENETİK	FSH Receptor Gen Polimorfizmleri Tayini	FSHR	IVF protokollerinde ovulasyon indüksiyonu için kullanılan ekzojenFSH'a hastaların cevabı farklılıklar göstermektedir. Overyan cevabın belirlenebilmesi, FSH reseptör genindeki (FSHR) tanımlanmış bazı polimorfizmlerin tespit edilmesi ile mümkün olabilmektedir. FSHR geninin 680. pozisyonundaki değişiklik (p.Asn680Ser) homozigot olarak tespit edildiğinde ancak daha yüksek dozda ekzojen FSH verilmesi ile istenilen E2 seviyesine ulaşılabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
161	H	01.10.2017	MG01110	MOLEKÜLER GENETİK	Galaktozemi	GALT	GALT genindeki mutasyonlar otozomal resesif geçiş gösteren Galaktozemi Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. Bu genetik değişimlerin büyük çoğunluğu GALT geninden üretilen enzimin çalışmasını etkileyerek galaktozun işlenmesine engel olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
162	H	01.10.2017	MG01120	MOLEKÜLER GENETİK	Gangliosidozis Tip 1, 2, 3	GLB1	Gangliosidoz dokularda, sfingolipid, GM1 gangliosid, glikoprotein bağlı oligosakkaridler ve keratan sülfat birikimi ile seyreden bir lizozomal depo hastalığıdır. Asit galaktozidaz eksikliğine bağlı olarak gelişir. Otozomal resesif geçişlidir. Klinik bulguların derecesi, mevcut enzim düzeyi ve ortaya çıkış yaşı ile belirlenen üç tipi vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
163	H	01.10.2017	MG01130	MOLEKÜLER GENETİK	Gaucher Hastalığı Yaygın Mutasyon	GBA	Gaucher hastalığı 1. kromozomdaki asit beta- glukosidaz (GBA; 606463) genindeki mutasyonların neden olduğu otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalık fenotipik bulgulara göre üç gruba ayrılmaktadır (Tip 1,2,3). GBA geni 2 ,8, ve 10. ekzonlarında bulunan 84GG, IVS2+1, N370S, L444P, V394L. R463C. D409H mutasyonlarının Gaucher Hastalığı için tanı değeri %89'dur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
164	H	01.10.2017	MG01140	MOLEKÜLER GENETİK	GH1 (Growth Hormon 1) Eksikliği	GH1	Doğumsal büyüme hormonu eksikliği izole olabileceği gibi başka sendromlara eşlik ederek de görülebilir. İzole formunun (IGHD) 4 tipi vardır; IGDH 1A ve IGHD 1B, her ikisi de otozomal resesif kalıtılır ve GH1 genindeki (17q22) mutasyonlar sonucu oluşur. Tip 2 IGHD'de ise otozomal dominant geçişli olup GH 1 genindeki daha hafif mutasyonlar (splice site veya missense) sonucunda oluşur. IGHD Tip 2 de klinik aynı aile içinde dahi çeşitlilik gösterir ve hastalar genellikle eksojen büyüme hormonuna iyi yanıt verirler. Tip 3 IGHD ise X e bağlı kalıtılır ve genellikle hipogamaglobulinemi ile beraber seyreder ve beraberinde başka genlerin de etkilendiği düşünülmektedir. Bu hastalığın Xq22.1 de yer alan BTK adlı gendeki mutasyonlar sonucu olduğu saptanmıştır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
165	H	01.10.2017	MG01150	MOLEKÜLER GENETİK	Gilbert Sendromu	UGT1A1	Gilbert Sendromu otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. UGT1A1 genindeki mutasyonlar bilirubin-UGT enzimi aktivitesininde düşüşe sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
166	H	01.10.2017	MG01160	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 1	G6PC	Glikojen depo hastalığı Tip 1, otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen G6PC genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
167	H	01.10.2017	MG01170	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 3	AGL	Glikojen depo hastalığı Tip 3,otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen AGL genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
168	H	01.10.2017	MG01180	MOLEKÜLER GENETİK	Glukoz Galaktoz Malabsorpsiyonu	SLC5A1	Glukoz Galaktoz Malabsorpsiyon otozomal resesif kalıtım gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş tek gen SLC5A1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
169	H	01.10.2017	MG01190	MOLEKÜLER GENETİK	Glukoz - 6 - Fosfat Dehidrojenaz Eksikliği	G6PD	Glukoz 6 FosFat Dehidrogenaz X-linked dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen G6PD genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
170	H	01.10.2017	MG01200	MOLEKÜLER GENETİK	Goltz sendromu	PORCN	Goltz Sendromu X kromozomundaki PORCN geni mutasyonları ile ilişkilendirilmiştir. Etkilenen bireylesrin %90'ının kadınlar olduğu belirtilmiştir ve bu durum mozaik olmayan hemizigot erkeklerin yaşamaması ile açıklanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
171	H	01.10.2017	MG01210	MOLEKÜLER GENETİK	Gorlin - Goltz Sendromu	PTCH1	Gorlin-Goltz Sendromu otozomal dominant geçiş gösteren ve vücudun birçok bölgesinde kanserli veya kansersiz farklı tümörlerin oluşumu ile karakterize olan bir hastalıktır. PTCH1 genindeki mutasyonlar Gorlin-Goltz Sendromu ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
172	H	01.10.2017	MG01220	MOLEKÜLER GENETİK	Hemokromatozis TFR2	TFR2	Herediter Hemokromatozis otozomal resesif geçiş gösteren demir metabolizmasında bozukluğa yol açan bir hastalıktır. Hastaların birçoğunda HFE genindeki mutasyonlar sonucu hastalık gözlenmektedir. En sık rastlanan mutasyon C282Y mutasyonudur (%85-90) ve ikinci en sık rastlanan mutasyon da H63D mutasyonudur (%3-5). C282Y/H63D birleşik heterozigotlar hastaların %1'inden azını oluşturmaktadır. Herediter Hemokromatozis nadiren HFE geni dışında TFR2, HJV, HAMP ve SLC40A1 genlerindeki mutasyonlar sonucu da oluşmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
173	H	01.10.2017	MG01230	MOLEKÜLER GENETİK	Hemokromatozis HFE Tüm Gen	HFE	Herediter Hemokromatozis otozomal resesif geçiş gösteren demir metabolizmasında bozukluğa yol açan bir hastalıktır. Hastaların birçoğunda HFE genindeki mutasyonlar sonucu hastalık gözlenmektedir. En sık rastlanan mutasyon C282Y mutasyonudur (%85-90) ve ikinci en sık rastlanan mutasyon da H63D mutasyonudur (%3-5). C282Y/H63D birleşik heterozigotlar hastaların %1'inden azını oluşturmaktadır. Herediter Hemokromatozis nadiren HFE geni dışında TFR2, HJV, HAMP ve SLC40A1 genlerindeki mutasyonlar sonucu da oluşmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
174	H	01.10.2017	MG01240	MOLEKÜLER GENETİK	Hemolitik Üremik Sendromu (AHUS1)	CFH	Atipik Hemolitik Üremik Sendrom (AHUS) otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan 7 farklı tipi olan bir hastalıktır. CFH genindeki mutasyonlar AHUS Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. AHUS hastalarının çoğu ailesel geçişli olmayan sporadik vakalardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
175	H	01.10.2017	MG01250	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Anjioödem Tip 1 ve Tip 2	SERPING1	Herediter Anjioödem Tip 1 ve Tip 2 , otozomal dominant veya otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SERPING1 (HAE1) genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir..	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
176	H	01.10.2017	MG01260	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Anjioödem Tip 3	F12	Herediter anjioödem (HAÖ) C1 esteraz inhibitörü eksikliğine bağlı gelişen, ekstremiteler, yüz, gövde, nefes borusu ve iç organlarda tekrarlatıcı ödem ile kendini gösteren otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
177	H	01.10.2017	MG01270	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperimmünglobulin D Sendromu (HIDS)	MVK	Hiperimmünglobulin D Sendromu (HIDS), otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. MVK geninde mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
178	E	01.10.2017	MG01280	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperinsülinemi	ABCC8	Hipersülinemi otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan metabolik bir hastalıktır. ABCC8 genindeki mutasyonlar Hipersülinemi ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
179	H	01.10.2017	MG01290	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperoksalüri Tip 1 (AGXT Geni)	AGTX	Hiperoksalüri Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AGXT genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
180	H	01.10.2017	MG01300	MOLEKÜLER GENETİK	Hipertrigliseridemi LIPI Geni	LIPI	Hipertrigliseridemi trigliserid yüksekliği olarak bilinen bir hastalık olup LIPI genindeki mutasyonlarla ilişkilendirilmiş otozomal dominant kalıtım göstermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
181	H	01.10.2017	MG01310	MOLEKÜLER GENETİK	Hipofosfatazya Gen Analizi	ALPL	Hipofosfatazya kemik ve dişlerin gelişimini etkileyen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ALPL genindeki mutasyonlar alkalen fosfataz enziminin çalışmasını etkileyerek minerilizasyon sürecinin normal seyrini bozarak hipofosfatazyaya sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
182	H	01.10.2017	MG01320	MOLEKÜLER GENETİK	Hipohidrotik Ektodermal Displazi	EDA	Ektodermal displazi ektodermal kökenli doku ve organları etkileyen, farklı klinik subgrupları olan bir hastalıktır. En sık hipo ya da anhidrotik ektodermal displazi (Christ-Siemens-Touraine syndrome) tablosu görülür. Hastalık sıklıkla X'e bağlı resesif geçiş gösterirken, bazı hastalarda otozomal resesif geçiş gözlenir. EDA geni X'e bağlı hipohidrotikektodermal displazi ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
183	H	01.10.2017	MG01330	MOLEKÜLER GENETİK	Hipokondroplazi	FGFR3	Hipokondroplaziakondroplazinin hafif şeklidir. Bu hastalık bacak ve kollardaki uzun kemiklerde kıkırdağın kemiğe dönüşümünü (ossifikasyon) etkiler. Bu hastalıktan etkilenen erneklerde 138-165cm arasında, kadınlarda ise 128-151 cm arasında boy uzunluğu görülür..Hipokondroplazili insanların kol ve bacakları kısa, elleri ve ayakları geniş ve kısadır. Diğer karakteristik özellikler büyük kafa, dirseklerde kısıtlı hareket, lordoz (çukur bel) ve eğri bacaklardır. Bazı çalışmalarda bu kişilerin entelektüel yetersizlik ve öğrenme güçlüğü yaşadıkları iddia edilse de bu konuda celiskili sonuclar bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan /n Amniyon Sıvısı / Kord Kanı	3 mL	21 GÜN
184	H	01.10.2017	MG01340	MOLEKÜLER GENETİK	Hipotiroidizm	IGSF1	Tiroid bezinin az çalismasina ve bu nedenle tiroid hormonlarini az üretmesine ve sonuçta kanimizda tiroid hormonlarinin (T3 ve T4) düsük olmasi durumuna tiroid yetmezligi veya tip Dilinde hipotiroidi denir. X'e bağlı resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. IGSF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla iliskilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

185	H	01.10.2017	MG01350	MOLEKÜLER GENETİK	Huntington Mutasyon Analizi	HTT	Huntington hastalığı otozomal dominant kalıtılan progressif nörodejeneratif bir hastalıktır. Hastalık Huntingtin (HTT) geni Ekzon 1 bölgesinde bulunan kararsız polimorfik CAG üçlü tekrar sayısının artışı sonucu ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
186	H	01.10.2017	MG01360	MOLEKÜLER GENETİK	Hydatidiform Mole Tip 1	NLRP7	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve matastatik mol, koryokarsinom, plesantal site trofoblastik tümör (PSTT) , ve epiteloid trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalıkta risk artar. NLRP7 ve KHDC3L mutasyonları varlığında rekürens molar gebelik rapor edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
187	H	01.10.2017	MG01370	MOLEKÜLER GENETİK	Hydatidiform Mole Tip 2	KHDC3L	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve matastatik mol, koryokarsinom, plesantal site trofoblastik tümör (PSTT) , ve epiteloid trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalıkta risk artar. NLRP7 ve KHDC3L mutasyonları varlığında rekürens molar gebelik rapor edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
188	H	01.10.2017	MG01380	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyosis Tip 3	ALOXE3	Konjenital İhtiyozis resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALOXE3 genindeki mutasyonlar Konjenital İhtiyozis Tip 3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
189	H	01.10.2017	MG001390	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyosis Tip 2	ALOX12B	Konjenital İhtiyozis resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALOX12B genindeki mutasyonlar Konjenital İhtiyozis Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
190	H	01.10.2017	MG01400	MOLEKÜLER GENETİK	Infantile Neuroaxonal Dystrophy 1	PLA2G6	İnfantil nöroaksonal distrofi intellektüel bozuklukları ve hareket problemlerine sebep olan otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. İnfantil nöroaksonal distrofi vakaları değerlendirildiğinde PLA2G6 geninde 50'den fazla mutasyon saptanmıştır bu nedenle PLA2G6 geni bu durum ile ilişkilendirilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
191	E	01.10.2017	MG01420	MOLEKÜLER GENETİK	İmmotil Silia Sendromu	DNAH11-DNAH5-DNAI1	Siliyer diskinezi, hava yolları ve siliaların bulunduğu diğer dokularda, silia hareket bozukluğu sonucu gelişen, kronik öksürük, balgam çıkarma, bronşektazi, kronik rinit, otit, kronik veya tekrarlayıcı sinü- zit, infertilite gibi geniş klinik özelliklere sahip olabilen, sıklığı 30.000'de bir olarak tahmin edilen bir hastalıktır. En sık saptanan mutasyonlar; DNAH5, DNA11, DNAI1, DNAI2, LRRC50, KTU, CCDC39, CCDC40 ve CCDC103 olup özellikle içi ve dış dynein kollarında defekte yol açarak PCD'ye neden olurlar .	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
192	H	01.10.2017	MG01450	MOLEKÜLER GENETİK	Jarcho - Levin Sendromu	DLL3	Jarcho-Levin sendromu segmental kostovertebral deformitelerin bulunduğu sayısal ve yapısal vertebra-kosta anomalilerini içeren konjenital bir sendromdur. Hastalığın otozomal dominant veya resesif olarak kalıtıldığı bildirilmiştir. DLL3 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
193	H	01.10.2017	MG01460	MOLEKÜLER GENETİK	Joubert Sendromu	INPP5E	Joubert sendromu anormal solunum düzeni ve göz hareketleri, hipotoni, ataksi, serebellum ve beyin sapının nöropatolojik anomalileri ile birlikte gelişimsel geriliğin olduğu, nadir görülen otozomal resesif bir sendromdur. Hastalıkla ilişkilendirilmiş 10'dan fazla gen bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
194	H	01.10.2017	MG01470	MOLEKÜLER GENETİK	Joubert Sendromu	NPHP3	Joubert sendromu anormal solunum düzeni ve göz hareketleri, hipotoni, ataksi, serebellum ve beyin sapının nöropatolojik anomalileri ile birlikte gelişimsel geriliğin olduğu, nadir görülen otozomal resesif bir sendromdur. Hastalıkla ilişkilendirilmiş 10'dan fazla gen bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
195	H	01.10.2017	MG01480	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Pankreatit	PRSS1	Kalıtsal Pankreatitis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan genler SPINK1 ve PRSS1 ve CTRC genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
196	H	01.10.2017	MG01490	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Pankreatit	SPINK1	Kalıtsal Pankreatitis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan genler SPINK1 ve PRSS1 ve CTRC genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
197	H	01.10.2017	MG01510	MOLEKÜLER GENETİK	Kardiyovasküler Risk Paneli (12 Mutasyon)	MTHFR A1298C, MTHFR C677T, Faktör II G20210A, Faktör V Leiden G1691A, Faktör V Cambridge G1091C, Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI), APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del, FVHR2, FGB	Tekrarlayan gebelik kayıpları görülen ailelerde trombofili sıklığı %60 lara kadar çıkabilmektedir. Kalıtsal ve/veya kazanılmış trombofilik bozukluklar ve antifosfolipid antikorlar nedeniyle gelişen plasentalvaskülertromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplumda sık rastlanan trombofilik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilentetrahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (4G/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlık artar. ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkili bir polimorfizdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstruksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonunu heterozigot olarak taşıyanlarda fibrinojen düzeyi artmıştır. Homozigot olarak taşıyanlarda artış daha belirgindir. Mutasyonu taşıyanlarda özellikle iskemik stroke için artmış risk vardır. Faktör XIII : Mutasyon artmış Faktör XIII aktivitesine neden olur. Maternalkoagülasyon faktörlerindeki mutasyonlar, hemostatik sistemde bozulmalara neden olmakta ve plsentalmikrosirkülasyondatromboza yol açarak abortuyla sonuçlanabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
198	H	01.10.2017	MG01520	MOLEKÜLER GENETİK	Kardiyovasküler Risk Paneli (6 Mutasyon)	APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del , FVHR2, FGB	Tekrarlayan gebelik kayıpları görülen ailelerde trombofili sıklığı %60 lara kadar çıkabilmektedir. Kalıtsal ve/veya kazanılmış trombofilik bozukluklar ve antifosfolipid antikorlar nedeniyle gelişen plasentalvaskülertromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplumda sık rastlanan trombofilik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilentetrahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (4G/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlık artar. -ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkili bir polimorfizdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstruksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonunu heterozigot olarak taşıyanlarda fibrinojen düzeyi artmıştır. Homozigot olarak taşıyanlarda artış daha belirgindir. Mutasyonu taşıyanlarda özellikle iskemik stroke için artmış risk vardır. Faktör XIII : Mutasyon artmış Faktör XIII aktivitesine neden olur. Maternalkoagülasyon faktörlerindeki mutasyonlar, hemostatik sistemde bozulmalara neden olmakta ve plsentalmikrosirkülasyondatromboza yol açarak abortuyla sonuçlanabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
199	H	01.10.2017	MG01530	MOLEKÜLER GENETİK	Karnitin Palmitoiltransferaz 2 Eksikliği	CPT2	Karnitin Palmitoiltransferaz 2 Eksikliği, otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CPT2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
200	H	01.10.2017	MG01540	MOLEKÜLER GENETİK	Kennedy Hastalığı (SBMA)	AR	Androjen reseptör duyarsızlık sendromu tam veya kısmi olabilir. X kromozomunda lokalize AR geninde birçok farklı mutasyon hem komplet hem parsiyel tipinde tanımlanmıştır. Mutasyonların çoğu missense mutasyonlardır. Komplet(tam) tipte hastaların %83-95'inde dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanmaktadır. Ancak parsiyel(kısmi) tipte hastaların %50'den azında dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanabilmektedir. AR geni Ekzon 1 bölgesinde iki polimorfik bölge bulunmaktadır ve bunlar CAG ve GGC tekrar sayıları ile karakterizedir. CAG üçlü tekrar dizilerinin artışının androjen reseptör transkripsiyon aktivitelerinin azalması ile sonuçlandığı ve üreme ile ilgili bazı fonksiyonları etkilediği düşünülmektedir (normal sağlıklı bireylerde CAG tekrar uzunlukları 12-30 ortalama 22 CAG tekrarıdır) . Ancak GGC üçlü tekrar dizilerinin klinik etkisi net olarak bilinmemektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
201	H	01.10.2017	MG01550	MOLEKÜLER GENETİK	Kistik Fibrozis Tüm Gen	CFTR	KistikFibrozis, akciğer, pankreas, bağırsak, ter bezleri dış salgı bezlerinde görülen, kalıtsal (genetik) bir hastalıktır.Kistikdejenerasyon gösteren, yani bağ dokusu artımından oluşan tümöral odaklar arasında yer alan sıvı toplanmasıyla belirginleşen tümör olan kistikfibrozis hastalığı, perisinüzoidal hücreler de denilen hepatikstellat hücrelerin, sessiz durumdan aktif duruma geçmesi şekinde tanımlanabilir. Kistikfibrozis hastalığı, aynı anda solunum sistemi, sindirim sistemi gibi vücudun birden çok sistem ve organını etkileyebilir. Doğumla birlikte görülen fibrozis, bu etkileme sonucu işlev bozukluklarına neden olur.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS	3 mL	40 GÜN
202	MLPA	01.10.2017	MG01560	MOLEKÜLER GENETİK	Kistik Fibrozis MLPA	CFTR	Kistik Fibrozis, akciğer, pankreas, bağırsak, ter bezleri dış salgı bezlerinde görülen, kalıtsal (genetik) bir hastalıktır.Kistikdejenerasyon gösteren, yani bağ dokusu artımından oluşan tümöral odaklar arasında yer alan sıvı toplanmasıyla belirginleşen tümör olan kistikfibrozis hastalığı, perisinüzoidal hücreler de denilen hepatikstellat hücrelerin, sessiz durumdan aktif duruma geçmesi şekinde tanımlanabilir. Kistikfibrozis hastalığı, aynı anda solunum sistemi, sindirim sistemi gibi vücudun birden çok sistem ve organını etkileyebilir. Doğumla birlikte görülen fibrozis, bu etkileme sonucu işlev bozukluklarına neden olur.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	30 GÜN
203	H	01.10.2017	MG01570	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nötropeni Tip 2	HAX1	Nötropeni konjenital ve edinsel nedenlerle meydana gelebilen mötofil sayısının düşmesine sebep olan durumlarıdır. Konjenital nötropeniler 1/1.000.000 sıklıkta görülürler. Kostmann hastalığı adını aldığı yazar tarafından ilk defa 1950 yılında tanımlanmıştır. Otozomal resesif geçişlidir. ELANE ve HAX1 genindeki mutasyonlar hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
204	H	01.10.2017	MG01580	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nötropeni Tip 1	ELANE	Nötropeni konjenital ve edinsel nedenlerle meydana gelebilen mötofil sayısının düşmesine sebep olan durumlarıdır. Konjenital nötropeniler 1/1.000.000 sıklıkta görülürler. Kostmann hastalığı adını aldığı yazar tarafından ilk defa 1950 yılında tanımlanmıştır. Otozomal resesif geçişlidir. ELANE ve HAX1 genindeki mutasyonlar hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
205	H	01.10.2017	MG01590	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hiperplazi (17 α - Hidroksilaz Eksikliği)	CYP17A1	17alfa-hidroksilaz,CYP17A1 genindeki fonksiyon kaybettiren mutasyonlara bağlı olarak gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Mutasyonların çoğu hidroksilaz ve liyaz reaksiyonlarının ikisini birden etkiler. 17 alfa-hidroksilaz eksikliği düşünülen olgunun genetik analizindeCYP17A1 geninde homozigot p.R440H mutasyonunun gösterilmesi ile tanısı doğrulanır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
206	H	01.10.2017	MG01600	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği)	CYP21A2	Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) temel olarak Steroid 21 Hidroksilaz (CYP21) genindeki bozukluklardan kaynaklanan yaygın bir otozomal resesif bozukluktur. KAH vakalarının %90'dan fazlası kromozom 6p21.3 de lokalize CYP21A2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. KAH fenotipleri 21- hidroksilaz enzimi aktivitesini etkileyen mutasyonlarla birliktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyle yüksek oranda homoloji gösteren CYP21P psedogeninden köken almıştır	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN

207	MLPA	01.10.2017	MG01610	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) MLPA	CYP21A2	Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) temel olarak Steroid 21 Hidroksilaz (CYP21) genindeki bozukluklardan kaynaklanan yaygın bir otozomal resesif bozukluktur. KAH vakalarının %90'dan fazlası kromozom 6p21.3 de lokalize CYP21A2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. KAH fenotipleri 21- hidroksilaz enzimi aktivitesini etkileyen mutasyonlarla birliktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyle yüksek oranda homoloji gösteren CYP21P psedogeninden köken almıştır	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	30 GÜN
208	H	01.10.2017	MG01620	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hiperplazi (11B - Hidroksilaz Eksikliği)	CYP11B1	Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) adrenal kortekstekl kortikosteroid sentezinin oluşmasını engelleyen, bu nedenle de adrenal bezlerde hiperplaziye yol açan bir grup kalıtsal enzim eksikliğidir. 11-beta hidroksilaz eksikliği CYP11B1 genindeki mutasyonların yol açtığı otozomal resesif bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
209	H	01.10.2017	MG01630	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Glikolizasyon Defekti	PMM2	Konjenital Glikolizasyon Defekti, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PMM2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
210	E	01.10.2017	MG01640	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Musküler Distrofi	LAMA2	Konjenital musKular distrofi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen LAMA2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
211	H	01.10.2017	MG01650	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Sağırlık (Konneksin 26)	GJB2	Sendromik olmayan işitme kaybı nedeni olan genler içinde en önemli yeri "konneksin 26 (GJB2)" tutmaktadır. GJB2 gen mutasyonları genellikle otozomal resesif geçiş gösterirken çok nadir de olsa otozomal dominant olarak da kalıtılabilir. Birçok toplumda bu gendeki mutasyonların genetik nedenli işitme kaybının %50' sini oluşturduğu bildirilmiştir. Bugüne kadar bu gen içinde 300'den fazla mutasyon bildirilmesine rağmen yalnızca bir tanesi (c.35delG) beyaz ırkta tüm mutasyonların yaklaşık % 60-70'ini kapsamaktadır. Bu mutasyonun taşıyıcılığı Avrupalı beyazlarda %2-4 arasındadır. Sağlıklı Türk toplumunda ise %1.8 olarak bulunmuştur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
212	H	01.10.2017	MG01660	MOLEKÜLER GENETİK	Konjetinal Afibrinojenemi	FGA	Herediter afibrinojenemi, olduksa nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjenital Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalaıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
213	H	01.10.2017	MG01670	MOLEKÜLER GENETİK	Konjetinal Afibrinojenemi	FGB	Herediter afibrinojenemi, olduksa nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjenital Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalaıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
214	H	01.10.2017	MG01680	MOLEKÜLER GENETİK	Konjetinal Afibrinojenemi	FGG	Herediter afibrinojenemi, olduksa nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjenital Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalaıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
215	H	01.10.2017	MG01690	MOLEKÜLER GENETİK	Lafora Hastalığı	NHLRC1	Lafora hastalığı otozomal resesif geçiş gösteren, miyoklonik ve oksipital nöbetlerle karakterize, ilerleyici demans, ataksi ve dizartri ile seyreden tipik bir progresif miyoklonik epilepsidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
216	H	01.10.2017	MG01700	MOLEKÜLER GENETİK	Langer - Giedion Sendromu	TRPS1	Langer-Giedion Sendromu kemik anomalileri ve belirgin yüz hatlarına sebep olan bir hastalıktır. Tek bir değişen koyanın hastalığın görülmesi için yeterli olduğu için bu hastalığın otozomal dominant kalıtım gösterdiği düşünülmektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
217	H	01.10.2017	MG01710	MOLEKÜLER GENETİK	Leigh Sendromu	MT-DNA	Pek çok genetik hastalık mitokondriyal genlerdeki değişikliklerle ilişkilendirilmiştir. Leigh Syndrome mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili bir hastalıktır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. Vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
218	H	01.10.2017	MG01730	MOLEKÜLER GENETİK	Liddle Sendromu	SCNN1G	SCNN1G genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
219	H	01.10.2017	MG01740	MOLEKÜLER GENETİK	Liddle Sendromu	SCNN1B	SCNN1B genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
220	E	01.10.2017	MG01750	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Müsküler Distrofi Tip 2B	DYSF	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2B otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. Hastalıpın bu tipi iskelet kası proteini kodlayan DYSF geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
221	H	01.10.2017	MG01760	MOLEKÜLER GENETİK	Loeys - Dietz sendromu	TGFBR1	Loeys-Dietz Sendromu vücudun büyük bölümünde bağ dokuyu etkileyen ve otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
222	H	01.10.2017	MG01770	MOLEKÜLER GENETİK	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip 1A	BCKDHA	Maple syrup urine hastalığı (Akçaağaç şurubu idrar hastalığı) vücutta belirli amino asitlerin düzgün bir şekilde işlenememesş sonucu ortaya çıkan otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. BCKDHA genindeki mutasyonların bu durum ile ilişkili olduğu bilinmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
223	H	01.10.2017	MG01780	MOLEKÜLER GENETİK	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip 1B	BCKDHB	Maple syrup urine hastalığı (Akçaağaç şurubu idrar hastalığı) vücutta belirli amino asitlerin düzgün bir şekilde işlenememesş sonucu ortaya çıkan otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. BCKDHB genindeki mutasyonların bu durum ile ilişkili olduğu bilinmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
224	E	01.10.2017	MG01790	MOLEKÜLER GENETİK	MARFAN Sendromu Tip 1	FBN1	Marfan sendromu otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. FBN1 geni dizi analizi sonunda Marfansendromlu vakaların % 70-93lük kısmında mutasyonlar tespit edilmiştir. FBN1 geni 65 ekzonlu bir gen olduğundan yapılan çalışmada mutasyonların yoğun olarak tespit edildiği 3, 6. 10. 28. 29 ve 56. ekzonlar dizi analizi ile taranmıstır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
225	H	01.10.2017	MG01800	MOLEKÜLER GENETİK	MARFAN Sendromu Tip 2	TGFBR2	Loeys-Dietz sendromu vücudun birçok bölümünde bağ dokuyu etkileyen ve otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Tip I-V olmak üzere beş türü bulunan Loeys-Dietz sendromu farklı genlerdeki mutasyonlardan kaynaklı olarak ortaya çıkmaktadır. *TGFBR1* genindeki mutasyonlar tip I, *TGFBR2* genindekiler tip II, *SMAD3* genindekiler tip III, *TGFB2* genindekilerin tip IV ve *TGFB3* genindeki mutasyonlar Loeys-Dietz sendromu tip V ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
226	H	01.10.2017	MG01810	MOLEKÜLER GENETİK	McCune - Albright Sendromu	GNAS	Mc-Cune Albright Sendromu, endokrin organların aşırı çalışması ile giden patojenezinde uyarıcı G protein alfa alt biriminde aktive edici mutasyonların sorumlu olduğu nadir görülen bir sendromdur. Mc-Cune Albright Sendromu otozomal dominant geçiş göstermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
227	H	01.10.2017	MG01820	MOLEKÜLER GENETİK	MELAS	MT-TL1	MELAS vakalarının yaklaşık %80'inde mitokondriyal DNA'nın MT-TL1 geninde 3243. pozisyonunda A>G değişikliğine sebep olan mutasyon gözlenmektedir. 3252 pozisyonundaki A>G ve 3271 pozisyonundaki T>C değişiklikleri de MELAS vakalarının yaklaşık %15'inde gözlenmektedir. Taşıyıcılarda heteroplazmi oranı %2-65 arasında değişmekte olup yaşla birlikte heteroplazmi oranında değişiklikler olabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
228	H	01.10.2017	MG01830	MOLEKÜLER GENETİK	MEN Tip 4	CDKN1B	Multipl endokrin neoplazi (MEN) tip 4 CDKN1B genindeki mutasyonlarla ilişkilendirilmiş ve otozomal dominant geçiş gösteren bir durumdur. MEN tip 4 endokrine bezlerinde tümör oluşumu ile karakterize edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
229	H	01.10.2017	MG01840	MOLEKÜLER GENETİK	Menkes Sendromu	ATP7A	Menkes hastalığı X'e bağlı resesif geçişli, ender olarak görü len nörodejeneratif bir hastalıktır. Klinik bulgular bakır emilimi ve taşınmasındaki bozukluk ve bakır bağımlı enzimlerin aktivitelerindeki bozukluktan ortaya çıkmaktadır. Sendromla ilişkili gen ATP7A genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
230	H	01.10.2017	MG01850	MOLEKÜLER GENETİK	Metakromatik Lökodistrofi	ARSA	Metakromatik Lökodistrofi (Arylsulfatase A Deficiency) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. ARSA genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirlmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
231	H	01.10.2017	MG01860	MOLEKÜLER GENETİK	Metil malonik asidemi	MUT	Metil Malonik Asidemi otozomal resesif bir hastalıktır. MUT geni hastalıkla ilişkilendirilmiş bir gendir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
232	H	01.10.2017	MG01870	MOLEKÜLER GENETİK	MIRAS Yaygın Mutasyon	POLG	Duyusal ataksik nöropati (MIRAS) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. POLG genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirlmiştir. Gendeki en yaygın mutasyonlar 6,7,ve 13. ekzonlarda görülmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
233	MLPA	01.10.2017	MG01880	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal Delesyon Paneli MLPA	MT - DNA	Mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili hastalıklar; Cyclic Vomiting Syndrome, Cytochrome C Oxidase Deficiency, Kearns-Sayre Syndrome, Leigh Syndrome, Maternally İnherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex Iı Deficiency, Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, ve Stroke-Like Episodes, Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers, Neuropathy, Ataxia, And Retinitis Pigmentosa, Nonsyndromic Deafness, Pearson Marrow-Pancreas Syndrome, Progressive External Ophthalmoplegia'dır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
234	H	01.10.2017	MG01890	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal Delesyon Paneli (Kearn Sayre Sendromu)	MT - DNA	Mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili hastalıklar; Cyclic Vomiting Syndrome, Cytochrome C Oxidase Deficiency, Kearns-Sayre Syndrome, Leigh Syndrome, Maternally İnherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex Iı Deficiency, Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, ve Stroke-Like Episodes, Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers, Neuropathy, Ataxia, And Retinitis Pigmentosa, Nonsyndromic Deafness, Pearson Marrow-Pancreas Syndrome, Progressive External Ophthalmoplegia'dır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
235	E	01.10.2017	MG01900	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal DNA Analizi (Tüm Genom)	MT-ND5, MT-ND6, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND1, MTND4L, TNRF, RNR1, TRNV, RNR2, TRNL1, TRNI, TRNQ, TRNM, TRNW, TRNN, TRNC, TRNY, COX1, TRNK, COX3, TRNG, MTND3, TRNR, TRNL2, TRNE, CYTB, TRNT, TRNP, ATP6	Mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili hastalıklar; Cyclic Vomiting Syndrome, Cytochrome C Oxidase Deficiency, Kearns-Sayre Syndrome, Leigh Syndrome, Maternally İnherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex Iı Deficiency, Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, ve Stroke-Like Episodes, Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers, Neuropathy, Ataxia, And Retinitis Pigmentosa, Nonsyndromic Deafness, Pearson Marrow-Pancreas Syndrome, Progressive External Ophthalmoplegia'dır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
236	H	01.10.2017	MG01910	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomiyelopati (MINGIF)	TYMP	Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomiyelopati (MINGIF) otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TYMP genindeki mutasyonlar hastalık ile ilişkilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
237	H	01.10.2017	MG01920	MOLEKÜLER GENETİK	Miyotonik Distrofi Tip 1	DMPK	Miyotonik distrofi tip 1 otozomal dominant kalıtımı olan bir hastalık olup DMPK genindeki üçlü CTG tekrar sayısındaki artış sonucu ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN

238	H	01.10.2017	MG01930	MOLEKÜLER GENETİK	Miyotonik Distrofi Tip 2	ZNF9	Miyotonik distrofi tip 2 otozomal dominant kalıtımı olan bir hastalık olup ZNF9 genindeki dörtlü CCTG tekrar sayısındaki artış sonucu ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
239	H	01.10.2017	MG01950	MOLEKÜLER GENETİK	Mody Paneli 1	HNF4A, HNF1A, GCK	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
240	H	01.10.2017	MG01960	MOLEKÜLER GENETİK	Mody Paneli 2	HNF1B, PDX1, INS, NEUROD1, PAX4	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
241	H	01.10.2017	MG01970	MOLEKÜLER GENETİK	Mody Paneli 3	BLK, KLF11, CEL	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
242	H	01.10.2017	MG01980	MOLEKÜLER GENETİK	Mody Paneli 4	ABCC8, KCNJ11	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant ve otozomal resesif geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
243	H	01.10.2017	MG01990	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 1	HNF4A	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen HNF4A genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
244	H	01.10.2017	MG02000	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 2	GCK	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen GCK genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
245	H	01.10.2017	MG02010	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 3	HNF1A	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen HNF1A genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
246	H	01.10.2017	MG02020	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 4	PDX1	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. MODY tip 4 ile ilişkili olan gen PDX1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
247	H	01.10.2017	MG02030	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 5	HNF1B	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen HNF1B genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
248	H	01.10.2017	MG02040	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 6	NEUROD1	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen NEUROD1 genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
249	H	01.10.2017	MG02050	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 7	KLF11	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen KLF11 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
250	H	01.10.2017	MG02060	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 8	CEL	MODY Tip 8 , otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CEL genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
251	H	01.10.2017	MG02070	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 9	PAX4	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen PAX4 genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
252	H	01.10.2017	MG02080	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 10	INS	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen INS genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
253	H	01.10.2017	MG02090	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 11	BLK	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen BLK genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
254	H	01.10.2017	MG02100	MOLEKÜLER GENETİK	Moleküler Karyotipleme (Tüm Genom Delesyon Duplikasyon)	X	Mikroarray yöntemi ile kromozomal bozukluklarla ilişkili DNA kopya kazanım ve kayıpları taranmaktadır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Cilt Biyopsi / CVS / Düşük Materyali / Kord Kanı / Mukoza/ Diğer	3 mL	30 GÜN
255	H	01.10.2017	MG02110	MOLEKÜLER GENETİK	MTHFR (A1298C)	MTHFR	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
256	H	01.10.2017	MG02120	MOLEKÜLER GENETİK	MTHFR (C677T)	MTHFR	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
257	H	01.10.2017	MG02130	MOLEKÜLER GENETİK	Muckle - Wells Sendromu	NLRP3	Kriyoprin ilişkili periyodik sendrom olan Muckle-Wells syndrome (MWS) ilk defa otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir herediter hastalık olarak tanımlandı. Otozomal dominant MWS'li hastalarda karın ağrısı, artrit ve ürtikerle birlikte olan ateş atakları vardır.MWS, NLRP3 (CIAS1) olarak bilinen gendeki mutasyonlar ile ortaya çıkar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
258	H	01.10.2017	MG02140	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 1	IDUA	Mukopolisakkaridoz Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. IDUA genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
259	H	01.10.2017	MG02150	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 2	IDS	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (Hunter Sendromu) x-e bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. IDS genindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
260	H	01.10.2017	MG02160	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 3A (MPS3A)	SGSH	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (Sanfilippo Sendromu) otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GNS, HGSNAT, NAGLU ve SGSH genlerindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
261	H	01.10.2017	MG02170	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 4	GALNS	Mukopolisakkaridoz Tip 4 (Morquio Sendromu) otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GALNS genindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
262	H	01.10.2017	MG02180	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 3B	NAGLU	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (Sanfilippo Sendromu) otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GNS, HGSNAT, NAGLU ve SGSH genlerindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
263	H	01.10.2017	MG02190	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Ekzositoz Tip 1	EXT1	Multiple Ekzositoz Tip 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. EXT1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
264	E	01.10.2017	MG02200	MOLEKÜLER GENETİK	MYH7 İlişkili Miyopati	MYH7	Miyozin ilişkili miyopati otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen MYH7 genidir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
265	H	01.10.2017	MG02210	MOLEKÜLER GENETİK	Myofibriler Miyopati Tip 1	DES	Miyofibriler Miyopatiler otozomal resesif/ dominant olarak kalıtılan morfolojik olarak homojen olmakla birlikte genetik olarak heterojen olan hastalıklardır. DES geni MiyofibrilerMiyopati Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
266	H	01.10.2017	MG02220	MOLEKÜLER GENETİK	Niemann - Pick Hastalığı	SMPD1	Niemann hastalığı, otozomal resesif bir hastalık olup A ve B tipi SMPD1 geninde mutasyonlardan kaynaklanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
267	H	01.10.2017	MG02230	MOLEKÜLER GENETİK	Netherton Sendromu	SPINK5	Netherton sendromu (NS) nadir rastlanan ve otozomal resesif geçişli bir iktiyoz tipidir. Bu sendromun ana belirtileri iktiyozis linearis sirkumfleksa, yapısal kıl gövdesi anomalisi (trikoreksis invaginata) ve atopik yatkınlıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
268	H	01.10.2017	MG02240	MOLEKÜLER GENETİK	Noonan Sendromu Tip 1	PTPN11	Noonan sendromu (NS) otozomal dominant olarak kalıtılır ve 1500 - 2500 doğumda görülen bir durumdur. Bu hastaların yaklaşık % 50'sinda 12. kromozomun (12q24.1) uzun kolundaki PTPN11 (protein tyrosine phosphatase non-receptor type 11) geninde "missense" mutasyonlar saptanmıştır.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	40 GÜN
269	E	01.10.2017	MG02250	MOLEKÜLER GENETİK	Noonan Sendromu Tip 4	SOS1	Noonan sendromu (NS) otozomal dominant olarak kalıtılır ve 1500 - 2500 doğumda görülen bir durumdur. Bu hastaların yaklaşık % 10-15'inde SOS1 geninde "missense" mutasyonlar saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
270	H	01.10.2017	MG02260	MOLEKÜLER GENETİK	Nörofibromatozis Tip 1	NF1	Nörofibromatozis Tip 1, otozomal dominant nörokutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Moleküler eenetik testler NF1 eeni DNA dizi analizi analizini kapsar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
271	H	01.10.2017	MG02270	MOLEKÜLER GENETİK	Nörofibromatozis Tip 2	NF2	Nörofibromatozis tip 2 (NF-2) otozomal dominant geçişli, bir nörokutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Hastalıkla bağlantılı olduğu bilinen tek genetik bölge NF2 genidir. Moleküler genetik testler NF2 geni DNA dizi analizi ve delesyon/duplikasyon analizini kapsar. Mutasyon oranları; aile öyküsünün pozitif olup olmamasına göre değişiklik gösterir. Aile öyküsü bulunan kişilerin %73'de periferik kan örneklerinde gerçekleştirilen DNA dizi analizi (sekans) ile NF2 gen mutasyonları tanımlanabilmektedir. İzole olgularda ise bu oran %60'lara inmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
272	H	01.10.2017	MG02280	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 2	TPP1	Nöronal seroid lipofusinoz otozomal resesif geçiş gösteren, çocukluk çağı başlarında motor ve mental gelişime engel olarak hareket ve zeka bozukluklarınasebep olmaktadır. Ek olarak çoğu vakalarda epilepsi ve görme bozuklukları da gözlemlenmektedir. TPP1 geninde görülen mutasyonlar bu durumla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
273	H	01.10.2017	MG02290	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 1	PPT1	Neuronal Ceroid Lipofuscinosis yaşamın ilk birinci ve ikinci yıllarında mental ve motor gelişimini etkileyen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. PPT1 genindeki 50'den fazla mutasyon bu durumla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
274	H	01.10.2017	MG02300	MOLEKÜLER GENETİK	Odontoonychodermal Displazi	WNT10A	Odontoonychodermal Displazi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. WNT10A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
275	H	01.10.2017	MG02310	MOLEKÜLER GENETİK	Okulofaringial Musküler Distrofi	PABPN1	Okulofaringeal Musküler Distrofi otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. PABPN1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
276	H	01.10.2017	MG02320	MOLEKÜLER GENETİK	Optik Atrofi (OPA9)	ACO2	Optik atrofi görme bozukluğu ile karakterize edilen ve otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Bu durum normale yakın görmeden tamamen körlük durumuna kadar değişkenlik gösterebilir. ACO2 geninde görülen mutasyonlar bu durum ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
277	E	01.10.2017	MG02330	MOLEKÜLER GENETİK	Osteogenesis Imperfecta Tip 1	COL1A1	Osteogenesis Imperfekta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A1 geni dizi analizi sonunda OsteogenesisImperfektasendromlu vakaların % 70lik kısmında mutasyonlar tespit edilmiştir. COL1A1 geninde yaygın olarak görülen p.G1079S (c.3235G>A), p.G1091S (c.3271G>A), p.G203V (c.608G>T), p.G197S (c.589G>A), p.C1299W (c.3897C>G) mutasyonları dizi analizi ile taranmıştır.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	40 GÜN
278	E	01.10.2017	MG02340	MOLEKÜLER GENETİK	Osteogenesis Imperfecta Tip 2	COL1A2	Osteogenesis Imperfekta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A2 geni Osteogenesis Imperfekta Tip2, Tip3 ve Tip4 ile ilişkilendirilmiştir. COL1A1 geni nokta mutasyonları sendromlu vakaların %5-30 luk kısmında tespit edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
279	H	01.10.2017	MG02350	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis (Tip AD2, AR4)	CLCN7	Osteopetrozis Tip AD2, otozomal dominant ve Osteopetrozis Tip AR4, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CLCN7 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

280	H	01.10.2017	MG02360	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis (Tip AR1)	TCIRG1	Osteopetrozis, osteoklastlardaki fonksiyon bozukluğu sonucu kemiklerde belirgin radyolojik dansite artışına neden olan heterojen bir kalıtsal hastalıklar grubudur. Görülme yaşı, genetik ve klinik özellikleri temelinde üç tip osteopetrosis tanımlanmıştır. Osteopetrosis congenita, osteopetrosisin nadir, ağır bir formudur. Otozomal resesif geçiş gösterir. Hastalar genellikle yaşamlarının ilk iki yılı içerisinde ölürler. Osteopetrosis tarda, osteopetrozisin erişkin veya benign tipi olarak da nitelendirilir. Otozomal dominant geçiş gösterir. Mermer kemik hastalığı, genellikle hayatın ilk dekatında tanı alır ve erişkin yaşa kadar yaşayabilirler. Otozomal resesif geçişlidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
281	H	01.10.2017	MG02370	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu	SPAG7	Periyodik ateş sendromu tekrarlayan ateş serileri ile karakterize edilen otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
282	H	01.10.2017	MG02380	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu (CAPS1)	NLRP3	Kriyopirinle ilişkili periyodik sendrom (The Cryopyrin Associated Periodic Syndromes (CAPS)) kriyopirin proteinini kodlayan 1. kromozomun uzun kolunda lokalize NLRP3 genindeki mutasyona bağlı olarak gelişir ve OD kalıtılır. Kriyopirin inflamazomun regülasyonunda önemli rol oynar. CAPS hafif, orta ve şiddetli form olmak üzere üç farklı otoinflamatuvar sendromdan oluşur. Mutasyonlar bu üç sendroma spesifik olabilir veya overlap yapabilir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
283	H	01.10.2017	MG02390	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu (TRAPS)	TNFRSF1A	Periyodik ateş sendromu (TRAPS) tekrarlayan ateş serileri ile karakterize edilen TNFRSF1A genindeki mutasyonlarla ilişkilendirilmiş otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. TNFRSF1A genindeki mutasyonlar bozuk TNFR1 proteini üretimine sebep olmakta ve hücrede aşırı inflamasyon sinyallerinin oluşumuna sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
284	H	01.10.2017	MG02400	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu Paneli	ELANE,LPIN2,MEFV,MVK,NLRP3,PST	Çocukluk çağında ateş etyolojisinin tam olarak aydınlatılamadığı durumlarda 'periyodik ateş sendromları' düşünülmelidir. PFAPA sendromu, Hiper IgD sendromu, Tümör nekroz faktörü ile ilişkili periyodik sendrom (TRAPS), Ailesel soğuk ürtikeri, Muckle-Wells sendromu, Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) ve Siklik Nötropeni bu sendromları oluşturmaktadır. Bu hastalıklar otoimmun etyoloji veya infeksiyon olmadan sistemik inflamasyon ataklarıyla karakterizedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
287	H	01.10.2017	MG02410	MOLEKÜLER GENETİK	Pfeiffer Sendromu	FGFR2	Pfeiffer sendromu belli kafatası kemiklerinin prematür birleşimi ile karakterize edilen otozomal dominant bir hastalıktır. FGFR2 genindeki mutasyonlar Pfeiffer sendromu tip 1 ile ilişkilendirilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
288	H	01.10.2017	MG02420	MOLEKÜLER GENETİK	Pirüvat Dehidrogenaz Eksikliği	PDHA1	Pirüvat dehidrogenaz eksikliği vücutta laktik asit birikmesi ve birçok nörolojik problemlerle karakterize edilmekte olup X-linked dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. PDHA1 geninde görülen mutasyonlar pirüvat dehidrogenaz eksikliği vakalarının %80'ini oluşturmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
289	H	01.10.2017	MG02430	MOLEKÜLER GENETİK	Pitt - Hopkins Sendromu	TCF4	Pitt-Hopkins Sendromu otozomal dominant olarak kalıtılan mental retardasyon ile karakterize bir hastalıktır. TCF4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
290	H	01.10.2017	MG02440	MOLEKÜLER GENETİK	PKAN Sendromu	PANK2	PKAN Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PANK2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
291	H	01.10.2017	MG02450	MOLEKÜLER GENETİK	Plasminojen Aktivatör İnhibitör Gen Mutasyonu	PAI	Plasminojenaktivatör inhibitör - 1 (PAI-1) obez bireylerde yüksek düzeylerde saptanan bir fibrinoliz inhibitörüdür ve aynı zamanda bağımsız kardiyovasküler risk faktörlerinden biridirayrıca insülin direnciyle de ilişkilendirilmiştri. PAI genindeki polimorfizmlerin protein seviyesini etkilediği ve etkilediği gözlenmiştir. Özellikle yüksek PAİ-1 seviyesi kolesterol, LDL-kolesterol, VLDL ve trigliserid düzeyi ile pozitif olarak, HDL kolesterol ile ise negatif olarak koreledir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
292	H	01.10.2017	MG02460	MOLEKÜLER GENETİK	PLC Zeta Tüm Gen Dizi Analizi	PLCZ1	PLCζ sperm çözülebilir faktörü olup oosit aktivasyonunda önemli bir rol oynamakta olupintrasellüler Ca^{+2} salınımını sağladığı belirlenmiştir. PLCζ ile yapılan yoğun ekspresyon çalışmalarına ek olarak PLCζ'nın fonksiyonunun bozulmasına ve dolayısıyla infertiliteye neden olan bir nokta mutasyonu (PLCζ, H398P) tespit edilmiştir. Aynı genetik görüntüleme metodu modifiye edilerek kullanılan bir diğer çalışmada da yine aynı hastada (PLCζ, H233L) mutasyonunu belirlenmiştir. Bu çalışmada H233L mutasyonunun da benzer bir şekilde lokal protein etkileşimlerini bozduğu, anormal kalsiyum salınımına yol açtığı ayrıca 3 boyutlu modelleme ile ortaya konmuştur. Bu çalışmada ayrıca bu vakada birleşik heterozigotluk olduğu, mutasyonların birinin maternal diğerinin paternal aktarıldığı belirlenmiştir. Bu bilgi doğrultusunda erkek infertilitesi ve sperm fonksiyon eksikliğine sebebiyet veren maternal aktarılan ilk otozomal nokta mutasyonunun H233L olduğu belirlenmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
293	H	01.10.2017	MG02470	MOLEKÜLER GENETİK	Polikistik Böbrek Hastalığı (AD) PKD2	PKD2	Otozomal dominant Polikistik Böbrek hastalığı böbrek hastalıkları arasında en sık görülendir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipiyle ilişkilendirilmiş olan genler PKD1 ve PKD2 genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
294	E	01.10.2017	MG02480	MOLEKÜLER GENETİK	Polikistik Böbrek Hastalığı (AD) PKD1	PKD1	Otozomal dominant Polikistik Böbrek hastalığı böbrek hastalıkları arasında en sık görülendir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipiyle ilişkilendirilmiş olan genler PKD1 ve PKD2 genleridir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
295	E	01.10.2017	MG02490	MOLEKÜLER GENETİK	Polikistik Böbrek Hastalığı (AR) (PKHD1)	PKHD1	Polikistik Böbrek hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılan ve böbrek ve böbreğe bağlı ölüm oranlarında oldukça yüksek bir etkiye sahip olan konjenital hepatorenal fibrokistik sendromlar arasında yer almaktadır. Otozomal resesif kalıtılan hastalık tipiyle ilişıkilendirilmiş olan tek gen PKHD1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
296	H	01.10.2017	MG02500	MOLEKÜLER GENETİK	Pompe Hastalığı	GAA	Pompe hastalığı asit maltaz (lizozomal alfa 1,4 glikosidaz-GAA) enzimi eksikliği sonucu ortaya çıkan bir glikojen depo hastalığıdır. Otozomal resesif kalıtım gösterir. Enzim eksikliğinin derecesine göre infantil veya erişkin formları vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
297	MLPA	01.10.2017	MG02510	MOLEKÜLER GENETİK	Prader Willi Sendromu MLPA	15q11-13	Prader Willi sendromu tanısında	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
298	H	01.10.2017	MG02520	MOLEKÜLER GENETİK	Pridoksin Bağımlı Epilepsi	ALDH7A1	Pridoksin Bağımlı Eplepsi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen ALDH7A1 genidir. Pridoksin Bağımlı Eplepsi şimdiye kadar 100 kişide görülmüştür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
299	H	01.10.2017	MG02530	MOLEKÜLER GENETİK	PFIC Tip 1	ATP8B1	ATP8B1 genindeki 50'nin üzerinde mutasyon Progresif Familyal İntrahepatik Kolestasis Tip 1 (PFIC1) olarak bilinen karaciğer hastalığının ağır formuna neden olmaktadır. ATP8B1 genindeki mutasyonların çoğu genin büyük bir bölümünün kaybı veya anormal kısa bir protein ürüne neden olmaktadır. Bu mutasyonlar karaciğer hücrelerinde safra asitlerinin üretilmesine neden olurlar ve bu hücreleri hasarlayarak karaciğer hastalığının oluşmasına neden olurlar. ATP8B1 proteini vücutta bulunmasına rağmen bu proteinin eksikliğinin boy kısalığı, sağırlık, diyare ve PFIC1'in diğer semptomlarına yol açmasının sebebi ortaya koyulamamıştır. PFIC1 otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
300	H	01.10.2017	MG02540	MOLEKÜLER GENETİK	PFIC Tip 2	ABCB11	ABCB11 genindeki 100den fazlamutasyonlar Progresif Familyal İntrahepatik Kolestasis Tip 2 (PFIC2) olarak bilinen karaciğer hastalığının ağır formuna neden olmaktadır. ABCB11 genindeki mutasyonların çoğu genin büyük bir bölümünün kaybı veya anormal kısa bir protein ürüne neden olmaktadır. Bu mutasyonlar karaciğer hücrelerinde safra asitlerinin üretilmesine neden olurlar ve bu hücreleri hasarlayarak karaciğer hastalığının oluşmasına neden olurlar. Özellikle p.V444A değişimi karaciğer hücrelerindeki BSEP protein miktarında azalmaya yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
301	H	01.10.2017	MG02550	MOLEKÜLER GENETİK	PFIC Tip 3	ABCB4	ABCB4 genindeki mutasyonlar Progresif Familyal İntrahepatik Kolestasis Tip 3(PFIC3) olarak bilinen karaciğer hastalığının ağır formuna neden olmaktadır. ABCB4 genindeki mutasyonların çoğu genin büyük bir bölümünün kaybı veya anormal kısa bir protein ürüne neden olmaktadır. bu mutasyonlar karaciğer hücrelerinde safra asitlerinin üretilmesine neden olurlar ve bu hücreleri hasarlayarak karaciğer hastalığının oluşmasına neden olurlar	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
302	H	01.10.2017	MG02560	MOLEKÜLER GENETİK	Pseudo Akondroplazi	COMP	Pseudo-Akondroplazi otozomal dominan bir hastalıktır. Kemik ve kıkırdak dokusunu ilgilendiren displaziler arasında en sık rastlanılanıdır. Hastalıkla ilişkili mutasyonlar Kıkırdak Oligometrik Matriks Proteini(COMP) genindedir. 19. kromozomda (19p13.1) yerleşik COMP geninin üretimini sağladığıCOMP proteini normalde kıkırdak, bağ ve tendonda hücreler arası sıvıda bulunarak, hücrelerin gelişmesi, çoğalması ve apopitoz yoluyla yok olması süreçlerinde rol alır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
303	H	01.10.2017	MG02570	MOLEKÜLER GENETİK	QF PCR İle Kromozom Analizi	20 Marker	Koryon villus materyalinden elde edilen hücrelere uygulanan QSTR yöntemi ile 13., 18. ve 21. ve cinsiyet kromozomları sayısal olarak normal değerlendirilmiştir. Konvansiyonel sitogenetik karyotip analizi sonucu sonradan verilecektir. Sonuç mutlaka uzun süreli kültür sonrasında karyotip analizi ile teyit edilmelidir.Fetusa ait kromozomal anomalilerin tanısında ve fetal karyotip kararında gold standart uzun süreli kültür sonucunda yapılan karyotip analizidir	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS / Düşük Materyali / Kord Kanı / Mukoza	3 mL	5 GÜN
304	H	01.10.2017	MG02580	MOLEKÜLER GENETİK	Raşitizim (Vitamin D Direnci) Tip 2A	VDR	Vitamin D bağımlı rikets tip I, 11-hidroksilaz gen mutasyonu, tip II ise VDR gen mutasyonu sonucu gelişmektedir. Her iki hastalık da nadir görülen otozomal resesif bozukluklardır. Vitamin D, kemik ve kalsiyum metabolizmasının temel aktörlerinden biridir. Ayrıca hücresel immün yanıtın oluşturulmasında ve hücre proliferasyonunda rolü vardır. Vitamin D reseptörü (VDR) polimorfizminin çeşitli hastalıklarla bir ilişkisinin olup olmadığı oldukça yaygın bir şekilde araştırılmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
305	H	01.10.2017	MG02590	MOLEKÜLER GENETİK	Raşitizim (Vitamin D Direnci) Tip 1	CYP27B1	Raşitizm, Pseudovitamin D Eksikliğine Bağlı Rikets (CYP27B1 geni) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. CYP27B1 geni 1α-hidroksilaz enziminin yapımını sağlamaktadır. Bu enzim D vitaminin aktif formu olan 1,25-dihidroksivitamin D3'e dönüştürmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
306	H	01.10.2017	MG02600	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Glukozüri	SLC5A2	Renal glukozüri aşırı miktarda glukozun üreye salınımına sebep olan otozomal dominant ya da otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. SLC5A2 geninden üretilen protein normal koşullarda glukozun böbrekte geri emilimini sağlar, ancak SLC5A2 genindeki mutasyonlar bu fonksiyonu bozmaktadır ve renal glukozüri ile ilişkilendirilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
307	H	01.10.2017	MG02610	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Tubular Asidozis (CA2)	CA2	Renal tubuler asidoz (RTA) renal tubuler defektin bulundu¤u nefron segmentine göre proximal RTA (Tip II), distal RTA (Tip I) ve hiperkalemik RTA (Tip IV) olmak üzere başlıca 3 tipe ayrılır. CA2 genindeki resesif mutasyonlar Tip 3 Renal Tubular Asidozis'e neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
308	H	01.10.2017	MG02620	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Tubular Asidozis Distal (Otozomal Resesif)	ATP6V0A4	Renal tubuler asidoz (RTA) renal tubuler defektin bulundu¤u nefron segmentine göre proximal RTA (Tip II), distal RTA (Tip I) ve hiperkalemik RTA (Tip IV) olmak üzere başlıca 3 tipe ayrılır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
309	H	01.10.2017	MG02630	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Tubular Asidozis Progresif Sağırlık (Otozomal Sağırlık)	ATP6V1B1	Renal tubuler asidoz (RTA) renal tubuler defektin bulundu¤u nefron segmentine göre proximal RTA (Tip II), distal RTA (Tip I) ve hiperkalemik RTA (Tip IV) olmak üzere başlıca 3 tipe ayrılır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
310	H	01.10.2017	MG02640	MOLEKÜLER GENETİK	Rett Sendromu Tüm Gen	MECP2	*MECP2* geni ile ilişkili hastalıklar X'e bağlı kalıtım göstermektedir. Olguların %99'undan fazlası de-novo mutasyon sebepli ya da germline mozaisizm görülen anne babanın birinden gecen hastalık etmeni mutasyon sebepli olabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
311	H	01.10.2017	MG02650	MOLEKÜLER GENETİK	Rett Sendromu (Konjenital)	FOXG1	FOXG1 sendromu Rett sendromunun konjetial tipi olup otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. FOXG1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirlmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
312	E	01.10.2017	MG02660	MOLEKÜLER GENETİK	Rubinstein - Taybi Sendromu	CREBBP	Rubinstein - Taybi Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CREBBP genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

313	MLPA	01.10.2017	MG02670	MOLEKÜLER GENETİK	Russel Silver Sendromu MLPA	11p15	Russell-Silver sendromu, intrauterin ve postnatal büyüme geriliği, relatif makrosefali, üçgen yüz, vücut asimetrisi ve el 5. parmakta klinodaktili özelliklerinin görüldüğü bir genetik hastalıktır. astalığın genetik etiyolojisinde, %35-65 oranında 11p15 kromozomuna lokalize imprinting control region 1 (ICR1) bölgesinin hipometilasyonu saptanırken, %7-10 oranında 7p11.2-p13 kromozomal bölgesinin maternal uniparental dizomisi (UPD) görülmektedir. Olguların %1'inden daha azında, submikroskobik kromozomal aberasyonlar gösterilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
314	E	01.10.2017	MG02680	MOLEKÜLER GENETİK	Seckel Sendromu	ATR	Seckel sendromu otozomal resesif geçişli, nadir rastlanan, belirgin büyüme geriliği ve mental gerilik, mikrosefali, atipik yüz görünümü ile karakterize bir hastalıktır. Bu sendrom genetik heterojenite de göstermektedir. Bazı vakalarda 3q11.1-q24 lokusunda ATR geninde (Ataxia-telaniektazi ve RAD3 ilişkili protein) mutasyon saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
315	H	01.10.2017	MG02690	MOLEKÜLER GENETİK	Sendromik Mikroftalmi Tip 2	BCOR	Sendromik Miktoftalmi X'e bağlı olarak kalıtılan bir hastalıktır. BCOR genindeki mutasyonlar hastalıklailişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
316	H	01.10.2017	MG02700	MOLEKÜLER GENETİK	SHOX Dizi Analizi	SHOX	SHOX'un tek doz yetersizliği, insanlarda görülen Turner Sendromu (TS), İdiopatik Kısa Boy (İKB) ve Leri-Weill Diskondrosteozu (LWD) olmak üzere üç farklı büyüme hastalığına katkıda bulunmaktadır. SHOX geninde %80-90 oranında delesyon %10-20 oranında nokta mutasyon tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
317	H	01.10.2017	MG02710	MOLEKÜLER GENETİK	Sialidosis Tip 1	NEU1	Sialidoz (Mukolipidoz Tip I) α-N-asetil nöraminidaz-1 (lizozomal sialidaz; NEU1) eksikliği sonucu oluşan otozomal resesif geçişli bir lizozomal depo hastalığıdır. NEU1 genindeki resesif mutasyonlar lizozomal tip Sialidozis'e neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
318	H	01.10.2017	MG02720	MOLEKÜLER GENETİK	Sistinozis	CTNS	Sistinozis, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CTNS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
319	H	01.10.2017	MG02730	MOLEKÜLER GENETİK	Smith - Lemli - Opitz Sendromu	DHCR7	Smith Lemli Opitz sendromu otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen DHCR7 genidir. Smith Lemli Opitz sendromu yenidoğanları 20,000 ile 60,000'de 1 oranında etkilemektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
320	H	01.10.2017	MG02740	MOLEKÜLER GENETİK	SOX10 Dizi Analizi	SOX10	SOX10 geni embriyonik gelişim sırasında doku ve organların oluşumunda önemli rol oynamaktadır. Kallmann Sendromu ve Waardenburg Sendromu ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
321	H	01.10.2017	MG02750	MOLEKÜLER GENETİK	SOX9 Gen Analizi	SOX9	Kampomelik Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SOX9 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
322	H	01.10.2017	MG02760	MOLEKÜLER GENETİK	SOX2 Gen Analizi	SOX2	SOX2 geni embriyonik gelişim sürecinde birçok organın oluşumunda rol oynayan proteinlerin yapımından sorumlu olup özellikle gözlerin gelişiminde etkilidir. Transkripsiyon faktörü olarak nitelendirilen bu gen üzerindeki mutasyonlar birleşik hipofiz hormonu eksikliği, mikroftalmi, septo-optik displazi ve anoftalmiye yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
323	H	01.10.2017	MG02770	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Paralizi Tip 2	ATL1	Spastik Paralizi (SPG) beyin dokusunun hasara uğraması sonucu hareket ve zihinsel işlevin etkilendiği bir hastalıktır. Hastalık otozomal dominant/ resesif veya X-linked olarak kalıtılmaktadır. ATL1 genindeki mutasyonlar otozomal dominant olarak kalıtılan SPG3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
324	H	01.10.2017	MG02780	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Paralizi Tip 4	SPAST	Spastik Paralizi (SPG) beyin dokusunun hasara uğraması sonucu hareket ve zihinsel işlevin etkilendiği bir hastalıktır. Hastalık otozomal dominant/ resesif veya x-linked olarak kalıtılmaktadır. SPAST genindeki mutasyonlar hastaların %45'inde görülmüş ve otozomal dominant olarak kalıtılan SPG4 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
325	H	01.10.2017	MG02790	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi (SMA) Delesyon Analizi	SMN1	Beşinci kromozomdaki SMA gen bölgesi telomerik SMN1 ve sentromerik SMN2 genlerini içermektedir. SMN1 gen delesyonu SMA vakalarının %95'inde görülmektedir. SMN2 geninin tek başına kopya sayısının klinik bir önemi bulunmazken SMN1 delesyonu görülen vakalarda SMN2 geninin kopya sayısı fenotipe etki etmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
326	MLPA	01.10.2017	MG02800	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcılık - MLPA	SMN1/SMN2	Beşinci kromozomdaki SMA gen bölgesi telomerik SMN1 ve sentromerik SMN2 genlerini içermektedir. SMN1 gen delesyonu SMA vakalarının %95'inde görülmektedir. SMN2 geninin tek başına kopya sayısının klinik bir önemi bulunmazken SMN1 delesyonu görülen vakalarda SMN2 geninin kopya sayısı fenotipe etki etmektedir.	EDTA'lı Kan /N Amniyon Sıvısı / CVS	3 mL	30 GÜN
327	H	01.10.2017	MG02810	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi (SMA) SMN1 Nokta Mutasyon	SMN1	Beşinci kromozomdaki SMA gen bölgesi telomerik SMN1 ve sentromerik SMN2 genlerini içermektedir. SMN1 gen delesyonu SMA vakalarının %95'inde görülmektedir. SMN2 geninin tek başına kopya sayısının klinik bir önemi bulunmazken SMN1 delesyonu görülen vakalarda SMN2 geninin kopya sayısı fenotipe etki etmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
328	H	01.10.2017	MG02820	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Paneli (1,2,3,6,7)	ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışamaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
329	H	01.10.2017	MG02830	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Tip 1	ATXN1	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışamaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
330	H	01.10.2017	MG02840	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Tip 2	ATXN2	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışamaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
331	H	01.10.2017	MG02850	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Tip 3	ATXN3	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışamaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
332	H	01.10.2017	MG02860	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Tip 6	CACNA1A	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışamaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
333	H	01.10.2017	MG02870	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Tip 7	ATXN7	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışamaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
334	H	01.10.2017	MG02880	MOLEKÜLER GENETİK	SRY Gen Analizi	SRY	Cinsiyet gelişiminde Y kromozomu en önemli rolü oynamaktadır. Y kromozomunun varlığı veya yokluğu en önemli etkendir. Y kromozomu üzerindeki genlerin, hem X üzerindeki hem de otozomal genlerle etkileşerek, farklılaşmamış gonadların testis şekline geçmesini sağladığını gösteren calısmalar bulunmaktadır	EDTA'lı Kan / Mukoza	3 mL	15 GÜN
335	H	01.10.2017	MG02890	MOLEKÜLER GENETİK	Tarp Sendromu	RBM10	TARP sendromu ciddi doğum kusurlarına neden olan ve erkeklerde rastlanan nadir bir hastalıktır. Hastalık X bağımlı resesif olarakk aktarılmaktadır ve hastalıkla ilişkilendirilen een RBM10 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
336	H	01.10.2017	MG02900	MOLEKÜLER GENETİK	Tay Sachs Hastalığı	HEXA	Tay Sach's hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HEXA genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
337	E	01.10.2017	MG02910	MOLEKÜLER GENETİK	Treacher Collins Sendromu Tip 1	TCOF1	Treacher Collins Sendromu otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TCOF1 genidir. Treacher Collins Sendromu 50,000 kişide bir oranında görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
338	H	01.10.2017	MG02920	MOLEKÜLER GENETİK	Trombofili Paneli 4 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
339	H	01.10.2017	MG02930	MOLEKÜLER GENETİK	Trombofili Paneli 6 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden, Faktör 5 Cambridge, PAI	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
340	E	01.10.2017	MG02940	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberosklerozis Tip 1	TSC1	Tuberosklerozis otozomal dominant geçis gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
341	E	01.10.2017	MG02950	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberosklerozis Tip 2	TSC2	Tuberosklerozis otozomal dominant geçis gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
342	E	01.10.2017	YD00010	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme - Solo	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
343	H	01.10.2017	YD00020	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme - Trio	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
344	H	01.10.2017	YD00031	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Genom Dizileme - Solo	X	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi ekzon bölgelerinin yanı sıra intronik bölgelerinde test edilemsine imkan tanımakta ve delesyon duplikayon tip mutasyonların da tespit edilebilmesini sağlamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
345	H	01.10.2017	YD00040	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Genom Dizileme - Trio	X	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi ekzon bölgelerinin yanı sıra intronik bölgelerinde test edilemsine imkan tanımakta ve delesyon duplikayon tip mutasyonların da tespit edilebilmesini sağlamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
346	H	01.10.2017	MG02960	MOLEKÜLER GENETİK	Von Hippel - Lindau Sendromu	VHL	Von Hippel Lindau sendromu otozomal dominant bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilen gen VHL genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
347	H	01.10.2017	MG02980	MOLEKÜLER GENETİK	Waardenburg Sendromu Tip1/Tip3	PAX3	Waardenburg Sendromu otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan farklı tipleri olan bir hastalıktır. PAX3 genindeki mutasyonlar Waardenburg Sendromu Tip1 ve Tip3 ile ilişkilendirilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
348	H	01.10.2017	MG02990	MOLEKÜLER GENETİK	Waardenburg Sendromu Tip 4 A	EDNRB	Waardenburg Sendromu otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan farklı tipleri olan bir hastalıktır. EDNRB genindeki mutasyonlar Waardenburg Sendromu Tip4 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
349	H	01.10.2017	MG03000	MOLEKÜLER GENETİK	Weill - Marchesani Sendromu	ADAMTS10	Weill-Marchesani Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ADAMTS10 genindeki mutasyonlar hastalıklailişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
350	H	01.10.2017	MG03010	MOLEKÜLER GENETİK	West Sendromu	ARX	Erken bebeklik epileptik ensefalopatisi, diğer adıyla West sendromu ciddi bir epilepsi tipidir. Hastalık bebeklik döneminde başlayan ve neredeyse sık rastlanan tonik spazm ve nöbetler ile karakterizedir. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen ARX genidir ve hastalık X bağımlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

351	H	01.10.2017	MG03020	MOLEKÜLER GENETİK	Wilson Hastalığı	ATP7B	Wilson hastalığı (WH), otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. 1993 yılında Wilson hastalığının genetik bir hastalık olduğu ve sorumlu genin, 13. Kromozomda (13q14.3) olduğu saptandı. WH'dan ATP7B genindeki mutasyonların sorumlu olduğu gösterilmiştir. Bu gendeki mutasyonlar, bakırı taşıyıcı protein olan ATP7B proteinin fonksiyonunu bozarak bakırın biliyer sisteme atılımı ve seruloplazmin sentezi azalır. ATP7B geninde 300'den fazla mutasyon (tek baz ilavesi veya delesyon, frame-shifts, missense, non-sense, splice-site mutasyon) saptanmıştır. En sık gorulen mutasyonlar H1069Q, A1003T ve P969Q şeklindedir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
352	H	01.10.2017	MG03030	MOLEKÜLER GENETİK	Wiskot Aldrich Sendromu	WAS	Wiskott-Aldrich Sendromu X-linked resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen WAS genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
353	H	01.10.2017	MG03040	MOLEKÜLER GENETİK	Y Kromozom Mikrodelesyon Analizi	AZF - A,B,C	Erkek infertilitesinin etiyolojisini belirlemek için	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
354	H	01.10.2017	MG03050	MOLEKÜLER GENETİK	Zellweger Sendromu	PEX1	Zellweger sendromu (ZS), yada bir başka deyişle Serebrohepatorenal Sendrom, karaciğer, böbrek ve beyindeki hücrelerde bulunan peroksizomların azalması veya yokluğu ile karakterize, doğuştan ve otozomal resesif geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. PEX1 geninde hastaların % 68'inde mutasyon saptanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
355	MLPA	01.10.2017	MG03060	MOLEKÜLER GENETİK	MLH1/MSH2 MLPA	MLH1/MSH2	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2. PMS1. MSH6. MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
356	H	01.10.2017	MG03070	MOLEKÜLER GENETİK	Ariginemi	ARG1	Arjininemi, ARG1 genindeki mutasyonların sebep olduğu otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
357	H	01.10.2017	MG03080	MOLEKÜLER GENETİK	Hirschsprung Hastalığı Tüm Gen Dizi Analizi	RET	Ret protoonkogenitirozinkinaz aktivitesi olan membran reseptörünü kodlar, ret protoonkogen mutasyonları men 2 sendromu (Tip 2A) ve papillertiroid kanserine neden olur. Özellikle 10. ve 11. Ekzonlardaki nokta mutasyonları MEN2A hastalığı ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
358	H	01.10.2017	MG03090	MOLEKÜLER GENETİK	Myotonia Congenita	CLCN1	Konjenital miyotoni ilerleyici olmayan, miyotoni ve kas hipertrofisi ile karakterize bir hastalıktır. Genetik olarak hem dominant hem de resesif formlarında CLCN1 geni 7q35 kromozomunda mutasyon olduğu saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
359	H	01.10.2017	MG03100	MOLEKÜLER GENETİK	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2C	SGCG	SGCG genindeki mutasyonlar otozomal resesif olarak kalıtılan Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2C'ye neden olmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
360	H	01.10.2017	MG03110	MOLEKÜLER GENETİK	Farber Disease	ASAH1	ASAH1 genindeki mutasyonların Farber hastalığına yol açtığı bilinmektedir. Farber hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
361	H	01.10.2017	MG03120	MOLEKÜLER GENETİK	Mukolipidozis Tip 2 A/B	GNPTAB	Mukolipidozis otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GNPTAB genindeki mutasyonlar Mukolipidozis Tip2A/B ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
362	H	01.10.2017	MG03140	MOLEKÜLER GENETİK	Visseral Miyopati	ACTG2	ACTG2 genindeki mutasyonlar otozomal dominant geçiş gösteren visseral miyopatiye neden olmaktadır. Hastalıkta sıklıkla de novo mutasyonlar bildirilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
363	H	01.10.2017	MG03150	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Miyastenik Sendrom	CHRNE	Konjenital Miyasenik Sendrom CHRNE genindeki mutasyonların yol açtığı bir hastalıktır. Konjenital Miyasenik Sendrom 4A otozomal dominant ya da resesif kalıtım gösterebilirken, 4B ve 4C tipleri otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır. CHRNE gen mutasyonları bu sendroma neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
364	H	01.10.2017	MG03160	MOLEKÜLER GENETİK	Fuhrmann Sendromu	WNT7A	Fuhrmann Sendromu otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. WNT7A genindeki mutasyonlar bu hastalığa sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
365	H	01.10.2017	MG03170	MOLEKÜLER GENETİK	PTEN Mutasyon Taraması	PTEN	PTEN insandaki tümörlerde en yaygın olarak görülen kusurlu tümör süpresör genidir. Farklı PTEN gen kusurları anormal hücrelerin bölünmesini hızlandırır ve hücre ölümü olasılığını azaltır. PTEN gen mutasyonları glioblastom, uterus kanseri ve prostat kanseri ile ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
366	H	01.10.2017	MG03180	MOLEKÜLER GENETİK	GLUT1 Eksikliği	SLC2A1	Glukoz taşıyıcısı 1 (GLUT1, SLC2A1) eksikliği seyrek görülen hastalıklardan biridir. Beyin için temel yakıt olan glukozun kan-beyin engelinden taşınmasında bozukluk vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
367	H	01.10.2017	MG03190	MOLEKÜLER GENETİK	Nonketotik Hiperglisinemi	AMT	Non-Ketotik Hiperglisinemi (NKH) glisin metabolizmasında rol alan enzim sistemindeki eksiklik sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif kalıtımlı metabolik bir hastalıktır. GLDC. AMT ve GCSH geninde mutasyonlar hastalıkla iliskilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
368	H	01.10.2017	MG03200	MOLEKÜLER GENETİK	Nonketotik Hiperglisinemi	GLDC	Non-Ketotik Hiperglisinemi (NKH) glisin metabolizmasında rol alan enzim sistemindeki eksiklik sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif kalıtımlı, metabolik bir hastalıktır. GLDC, AMT ve GCSH geninde mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
369	H	01.10.2017	MG03210	MOLEKÜLER GENETİK	Surfaktan Eksikliği	SFTPB	Surfaktan protein B ve C genlerindeki mutasyonlar otozomal resesif kalıtımla yenidoğan bebeklerde akut ve kronik akciğer hastalıklarına yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
370	MLPA	01.10.2017	MG03220	MOLEKÜLER GENETİK	PMS2 MLPA	PMS2	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
371	H	01.10.2017	MG03230	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 6	PYGL	Glikojen depo hastalığı tip 6 otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. PYGL genindeki mutasyonlar, Hers hastalığı olarak ta bilinen Glikojen depo hastalığı tip 6'ya neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
372	H	01.10.2017	MG03240	MOLEKÜLER GENETİK	Akromezomelik Displazi	NPR2	Akromezomelik displazi, çok nadir görülen otozomal resesif kalıtılan bir iskelet displazisidir. Maroteaux, Hunter-Thompson ve Grebe olmak üzere üç tipi vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
373	H	01.10.2017	MG03250	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth PMP22 Dizi Analizi	PMP22	Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 1A otozomal dominant olarak kalıtılmakta olup PMP22 geni mutasyonları CMT1A ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
374	H	01.10.2017	MG03260	MOLEKÜLER GENETİK	Hiper IgE Sendromu	STAT3	Hiperimmünglobulin E Sendromu(Hiper IgE) otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. STAT3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
375	E	01.10.2017	MG03270	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu (HNPCC) Paneli	MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan / Parafin Blok	3 mL	40 GÜN
378	MLPA	01.10.2017	MG03280	MOLEKÜLER GENETİK	MSH6 MLPA	MSH6	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familyal (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalıkta gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polibin görülmediği) deyimi kullanılmıştır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmakta olup kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
379	H	01.10.2017	MG03290	MOLEKÜLER GENETİK	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2A	CAPN3	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2A otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. CAPN3 geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
380	MLPA	01.10.2017	MG03300	MOLEKÜLER GENETİK	Retinoblastoma RB1 MLPA	RB1	Retinoblastoma (RB) çocukluk çağında en sık karşılaşılan malign intraoküler tümördür. Tüm çocukluk çağı tümörlerinin %1'ini oluşturmaktadır. RB'nin genetik ve sporadik olmak üzere iki ana formu bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
381	H	01.10.2017	MG03310	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Paneli (3 Gen)	BBS10, BBS1, BBS2	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS1 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. *BBS2* genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir BBS10 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 10 ile iliskilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
382	MLPA	01.10.2017	MG03320	MOLEKÜLER GENETİK	STK11 MLPA	STK11	Peutz-Jeghers sendromu (PJS), gastrointestinal sistemde benign hamartamatöz polipozis ve mukokutanöz pigmentasyona neden olan otozomal dominant bir hastalıktır. STK11 genindeki mutasyonlar hastalıkla iliskilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
383	E	01.10.2017	MG03330	MOLEKÜLER GENETİK	COL2A1 Dizi Analizi	COL2A1	Stickler sendromu (David-Stickler sendromu veya Stickler-Wagner sendromu), otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Stickler sendromlu ailelerin büyük çoğunluğunda (yaklaşık %75) görülen tip 2 kollajende bulunan COL2A1 genindeki (12 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 1 Stickler sendromu, küçük bir kısmında COL11A1 genindeki (1 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 2 Stickler sendromu veya COL11A2 genindeki (6 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 3 Stickler sendromu olarak sınıflandırılmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 GÜN
384	H	01.10.2017	MG03340	MOLEKÜLER GENETİK	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 1C	POMT1	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-1C otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. POMT1 geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
385	H	01.10.2017	MG03350	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 6 - THAP1	THAP1	Distoni Tip 6 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. *THAP1* genindeki mutasyonlar hastalıklaiilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
386	H	01.10.2017	MG03360	MOLEKÜLER GENETİK	Gorlin - Goltz Sendromu	SUFU	Gorlin-Goltz Sendromu otozomal dominant geçiş gösteren ve vücudun birçok bölgesinde kanserli veya kansersiz farklı tümörlerin oluşumu ile karakterize olan bir hastalıktır. *SUFU* genindeki mutasyonlar Gorlin-Goltz Sendromu ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
387	H	01.10.2017	MG03370	MOLEKÜLER GENETİK	Polikistik Böbrek Hastalığı (AD) Paneli	PKD1, PKD2	Otozomal dominant Polikistik Böbrek hastalığı böbrek hastalıkları arasında en sık görülendir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipiyle ilişkilendirilmiş olan genler *PKD1* ve *PKD2* genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
388	H	01.10.2017	MG03380	MOLEKÜLER GENETİK	Konuşma Bozukluğu	FOXP2	FOXP2 genindeki mutasyonlar konuşma bozukluğu tip 1 ile ilişkilendirilmiş olup otozomal dominant geçiş göstermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
389	H	01.10.2017	MG03390	MOLEKÜLER GENETİK	Konuşma Bozukluğu/Dispraksi	SRPX2	Konuşma bozukluğu/dispraksi X'e bağlı kalıtım gösteren bir hastalıktır. SRPX2 genindeki mutasyonlar bu durum ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
390	H	01.10.2017	MG03400	MOLEKÜLER GENETİK	Carpenter Sendromu	RAB23	Carpenter Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. *RAB23* genindeki mutasyonlar hastalıklailişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

391	H	01.10.2017	MG03410	MOLEKÜLER GENETİK	Unverricht - Lundborg Hastalığı	CSTB	Unverricht Lundborg hastalığı (ULH), myoklonik ve tonik klonik nöbetlerle seyreden, progressif nörolojik disfonksiyon gösteren, ataksi ve demans ile karakterize otzomal resesif olarak kalıtılan bir sendromdur. CTSB geni mutasyonları hastalıkla ilişkilendirilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
392	E	01.10.2017	MG03420	MOLEKÜLER GENETİK	Floating - Harbor Sendromu	SRCAP	Floating Harbor Sendromu orantılı boy kısalığı, dil gelişimi ve kemik yaşında belirgin gerilik ve yüzdeki anomallilerle karakterize nadir görülen otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
393	H	01.10.2017	MG03430	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Hipofosfatemik Rasitizm	FGF23	FGF23 genindeki mutasyonlar otozomal dominant Hipofosfatemik rikets ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
394	H	01.10.2017	MG03440	MOLEKÜLER GENETİK	Osler - Rendu - Weber Hastalığı	ENG	Rendu-Osler-Weber Sendromu diğer bir deyişle herediter hemorajik telanjektazi, deri ve mukozalarda vasküler telanjektazilerin bulunuşu ile karakterize, otozomal dominant karakterli bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
395	H	01.10.2017	MG03450	MOLEKÜLER GENETİK	ABCB6 Dizi Analizi	ABCB6	Ailesel Psödohiperkalemi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
396	H	01.10.2017	MG03460	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyozis Tip 6	NIPAL4	Konjenital İhtiyozis resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. NIPAL4 genindeki mutasyonlar Konjenital İhtiyozis Tip 6 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
397	H	01.10.2017	MG03470	MOLEKÜLER GENETİK	Epidermolizis Bülloza Simpleks Tip 2	KRT5	Epidermis Bulloza simpleks tip 1 otozomal otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
398	H	01.10.2017	MG03480	MOLEKÜLER GENETİK	Epidermolizis Bülloza Simpleks Tip 1	KRT14	Epidermis Bulloza simpleks tip 1 otozomal otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT14 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
399	H	01.10.2017	MG03490	MOLEKÜLER GENETİK	BRCA MLPA Yöntemi İle Delesyon Duplikasyon Analizi	BRCA1/BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
400	H	01.10.2017	MG03500	MOLEKÜLER GENETİK	Holt - Oram Sendromu	TBX5	Holt-Oram sendromu (HOS) üst ekstremite iskelet ve kalp anormallikleri ile seyreden otozomal dominant olarak kalıtılan bir konjenital bir hastalıktır. TBX5 geni mutasyonları hastalıkla ilişkilenidirlmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
401	H	01.10.2017	MG03510	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 6	CHAT	Konjenital miyastenik sendromlar nöromüsküler kavşağın herediter bir grup hastalığıdır. CHAT genindeki mutasyonlar otozomal resesif Konjenital miyastenik sendrom Tip 6 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
402	H	01.10.2017	MG03520	MOLEKÜLER GENETİK	Wolfram Sendromu 1	WFS1	Wolfram sendromu otozomal resesif olarak aktarılmakta olup WFS1 genindeki mutasyonlar bu hastalığa sebep olmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
403	H	01.10.2017	MG03530	MOLEKÜLER GENETİK	Loeys-Dietz Sendromu Tip 2	TGFBR2	Loeys-Dietz sendromu vücudun birçok bölümünde bağ dokuyu etkileyen ve otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Tip I-V olmak üzere beş türü bulunan Loeys-Dietz sendromu farklı genlerdeki mutasyonlardan kaynaklı olarak ortaya çıkmaktadır. *TGFBR1* genindeki mutasyonlar tip I, *TGFBR2* genindekiler tip II, *SMAD3* genindekiler tip III, *TGFB2* genindekilerin tip IV ve *TGFB3* genindeki mutasyonlar Loeys-Dietz sendromu tip V ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
404	H	01.10.2017	MG03540	MOLEKÜLER GENETİK	3 - Beta Hydroxysteroid Dehydrogenase Eksikliği	HSD3B2	Adrenal hiperplazi HSD3B2 genindeki mutasyonların yol açtığı, otozomal resesif kalıtım gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
405	H	01.10.2017	MG03560	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Paneli	MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanser (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
406	H	01.10.2017	MM00010	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	CMV DNA Real Time PCR	X	Bu virüs ile enfeksiyon yaygın olarak 40-49 yaş aralığında % 65, 80 ve üzeri yaş grubunda ise % 91 oranında görülmektedir. CMV ile doğuştan enfeksiyon gelişmiş ülkelerde önemli bir sağlık problemidir	Serum / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / Parafin Blok / BOS	X	15 GÜN
407	H	01.10.2017	MM00020	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	EBV DNA Real Time PCR	X	Ebola Virüs Hastalığı (EVH), Ebola virüsünün sebep olduğu, yüksek mortalitenin görüldüğü, akut başlangıçlı, yüksek ateş, gastro intestinal semptomlar ve kanamayla seyredebilen bir hastalıktır. Ebola virüsü, insanlara enfekte hayvanların organ, kan ve vücut sıvıları ile temasla bulaşır.	Serum	X	15 GÜN
408	H	01.10.2017	MM00030	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HBV DNA Real Time PCR	X	HBV, Hepadnaviridae ailesine ait 40-45nm boyutunda zarflı, çift sarmallı bir DNA virüsüdür. Transkriptazenziminin genom replikasyonuna eşlik etmesi HBV replikasyonunu diğer DNA virüslerinden farklı kılmaktadır. Karaciğerde yerleşir ve orada çoğalır. Zamanla karaciğeri tahrip ederek, siroz ve hepatosellülerkarsinoma gibi hastalıklara sebep olur. Hepatit B virüsü (HBV) 8 ana genotipe ve alttiplere ayrılmıştır	Serum	X	15 GÜN
409	H	01.10.2017	MM00040	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HCV RNA Real Time PCR	X	Dünya üzerinde yaklaşık 180 milyon kişinin (dünya nüfusunun yaklaşık %3'ü) Hepatit C enfeksiyonu taşıdığı tahmin edilmektedir. Enfekte olan kişilerin büyük çoğunluğu (%70-90) kronik enfeksiyon geliştirir. Kronik enfeksiyonasemptomatik olabilse de, hastaların %20-50'sinde siroz ya da karaciğer kanserine yol açmaktadır. Uygulanan terapilere bağlı olarak tedavi kişilerde %10-50 arasında etkili olabilmektedir.	Serum	X	15 GÜN
410	H	01.10.2017	MM00050	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HCV Genotiplendirme	X	Dünya üzerinde yaklaşık 180 milyon kişinin (dünya nüfusunun yaklaşık %3'ü) Hepatit C enfeksiyonu taşıdığı tahmin edilmektedir. Enfekte olan kişilerin büyük çoğunluğu (%70-90) kronik enfeksiyon geliştirir. Kronik enfeksiyonasemptomatik olabilse de, hastaların %20-50'sinde siroz ya da karaciğer kanserine yol açmaktadır. Uygulanan terapilere bağlı olarak tedavi kişilerde %10-50 arasında etkili olabilmektedir.	Serum	X	15 GÜN
411	H	01.10.2017	MM00060	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HSV - 1 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpessimplexvirusleri (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genoma sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüslerdir. İki tip HSV'nin (HSV-1, HSV-2) sebep olduğu enfeksiyonlar dünya genelinde yaygındır. Herpes simplex virus tip 1 (HSV-1) genel olarak yüz, göz, ağız, boğaz ve merkesi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum / BOS	X	15 GÜN
412	H	01.10.2017	MM00070	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HSV - 2 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpessimplexvirusleri (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genoma sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüslerdir. İki tip HSV'nin (HSV-1, HSV-2) sebep olduğu enfeksiyonlar dünya genelinde yaygındır. Herpes simplex virus tip 1 (HSV-1) genel olarak yüz, göz, ağız, boğaz ve merkesi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum / BOS	X	15 GÜN
413	H	01.10.2017	MM00080	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HSV - 1/2 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpessimplexvirusleri (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genoma sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüslerdir. İki tip HSV'nin (HSV-1, HSV-2) sebep olduğu enfeksiyonlar dünya genelinde yaygındır. Herpes simplex virus tip 1 (HSV-1) genel olarak yüz, göz, ağız, boğaz ve merkesi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum / Amniyon Sıvısı / Vajinal Sürüntü	X	15 GÜN
414	H	01.10.2017	MM00090	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	TORCH Paneli (Toxoplasma, Rubella, CMV, HSV)	X	Toxoplazma, Rubella, CMV, HSV1/2 DNA's ve kopya sayısı değerlendirilmektedir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı	X	7 GÜN
415	H	01.10.2017	MM00100	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HPV Saptama ve Genotiplendirme	X	HPV'nin 150'den fazla genotipi bulunur. 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, and 68 genotipleri yüksek risk HPV olarak sınıflandırılır. Bu yüksek risk grubundaki HPV'ler, ile inatçı (persistan) enfeksiyon bulunan kadınlarda rahim ağzı kanseri gelişebilir. HPV'nin dünyada her yıl 500.000 rahim ağzı kanseri vakasına yol açtığı ve gelişmekte olan ülkelerde kadınlar için kanserden ölüm nedenlerinin başında yer aldığı belirtilmiştir.	Semen / Vajinal Sürüntü / Cilt Biyopsi	X	15 GÜN
416	H	01.10.2017	MM00110	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HDV RNA Real Time PCR	X	HDV enfeksiyonu viral hepatitlerin en az sıklıkta görülen fakat en şiddetli, siroza hızla ilerleyen formudur. HDV, HBV'ye gereksinim duyan defektif bir virüstür ve Hepatit B virüsünün varlığında patogenitesini gösterebilmektedir.	Serum	X	15 GÜN
417	H	01.10.2017	MM00120	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HIV RNA Real Time PCR	X	HIV, AIDS'e yol açan virüstür ve bağışıklık sistemine zarar vererek hastalığa neden olur. Virüs tek sarmallı RNA yı çevreleyen p24 proteinlerinden oluşan kapsit, bunun dışında küçük bir matriksi çevreleyen kılıftan oluşur. Kılıfta virüsün antijenik yapısını belirleyen gp160, gp41, gp120 glikoproteinleri bulunur.	Serum	X	15 GÜN
418	H	01.10.2017	MM00130	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	Rubella	X	Rubella (kızamıkçık) döküntüler ile birlikte görülen ateşli bir viralenfeksiyondur. Genelde çocukluk çağında geçirilen rubella yaklaşık 3 gün kadar sürer ve çoğu zaman kızamıktan çok daha hafif seyreder	Serum / Amniyon Sıvısı / CVS / Kord Kanı	X	7 GÜN
419	H	01.10.2017	MM00140	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	Toxoplazma	X	T.gondii, insan dahil tüm memeli ve kuşlarda enfeksiyon yaratabilmektedir. Ülke ve Dünya genelinde yaygın olarak rastlanan bu enfeksiyonun dünya nüfusunun yaklaşık üçte birini etkilediği bildirilmektedir. Yaş, yaşam tarzı (kedi besleme, çiğ et tüketimi..vb), coğrafik faktörler enfeksiyonun dünya genelinde dağılımını etkilemektedir (Fransa %80, Türkiye %39-75, Avusturya %62, İngiltere %50, ABD %30-40). Konjenitalenfeksiyon sıklığı her 1000 canlı doğumda 1-3 olup, immun yetmezliği olan hastalarda ise çok ciddi bir tablo oluşturabilir (%50).	Serum / EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS / Kord Kanı / BOS / Diğer	X	7 GÜN
421	H	01.10.2017	ST00370	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Amniyon Sıvısından Kromozom Analizi	X	Doğum öncesi fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Kromozom anomalili çocuk hikayesi, olası kromozom anomalili düşük hikayesi, parental kromozom anomalisi, mozaiklik veya cinsiyet kromozom anöploidisi ,tarama testinde artmış risk, artmış anne yaşı, anormal fetal USG, ön prenatal çalışma ile mozaiklik saptanmış olması, kromozom instabilite sendromu riski	Amniyon Sıvısı	20 mL	21 GÜN
422	H	01.10.2017	ST00380	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	KoryonVillus Örneğinden (CVS) Kromozom Analizi	X	Doğum öncesi fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Kromozom anomalili çocuk hikayesi , Olası kromozom anomalili düşük hikayesi, Parental kromozom anomalisi, mozaiklik veya cinsiyet kromozom anöploidisi ,Taramada testinde artmış risk, Artmış anne yaşı, Anormal fetal USG, Ön prenatal çalışma ile mozaiklik saptanmış olması, Kromozom instabilite sendromu riski	CVS	20-30 mg	28 GÜN

423	H	01.10.2017	ST00390	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Periferik Kanda Kromozom Analizi	X	Postnatal kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Anlamlı aile öyküsü olması (Kromozom anomali öyküsü, Mental retardasyon öyküsü), primer veya sekonder amenore veya prematür menapoz, sperm anomalileri (azospermi veya ağır oligospermi), büyüme problemleri (kısa boy, fazla büyüme, mikrosefali, makrosefali), şüpheli genitalya anormal klinik fenotip veya dismorfik bulgular, çoklu konjenital anomaliler, mental retardasyon ve gelişme geriliği, şüpheli delesyon/mikrodelesyon/duplikasyon sendromları, kadınlarda X-linked resesif hastalık, kromozom instabilite sendrom bulguları, kemik iliği transplantasyonları sonrası takip, prenatal tanıda olağan dışı varyant veya kromozom anomalisi tanımlanmış olması nedeniyle aile taraması, gebelik ürünlerinde dengesiz kromozom anomalisi saptanmış olması, olağan dışı varyant veya kromozom anomalisi olan çocuk hikayesi, açıklanamayan infertilite	Heparinli Kan	3 mL	21 GÜN
424	H	01.10.2017	ST00400	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kordosentez Materyalinden Kromozom Analizi	X	Doğum öncesi fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; kromozom anomalili çocuk hikayesi , olası kromozom anomalili düşük hikayesi, parental kromozom anomalisi, mozaiklik veya cinsiyet kromozom anöploidisi ,taramada testinde artmış risk, artmış anne yaşı, anormal fetal USG, ön prenatal çalışma ile mozaiklik saptanmış olması, kromozom instabilite sendromu riski	Kord Kanı	3 mL	15 GÜN
425	H	01.10.2017	ST00410	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Düşük Materyalinden Kromozom Analizi	X	Fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	Düşük Materyali	20-30 mg	28 GÜN
426	H	01.10.2017	ST00420	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Deri Biyopsi Kültüründen Kromozom Analizi	X	Postnatal kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Anlamlı aile öyküsü olması (Kromozom anomali öyküsü, Mental retardasyon öyküsü), primer veya sekonder amenore veya prematür menapoz, sperm anomalileri (azospermi veya ağır oligospermi), büyüme problemleri (kısa boy, fazla büyüme, mikrosefali, makrosefali), şüpheli genitalya anormal klinik fenotip veya dismorfik bulgular, çoklu konjenital anomaliler, mental retardasyon ve gelişme geriliği, şüpheli delesyon/mikrodelesyon/duplikasyon sendromları, kadınlarda X-linked resesif hastalık, kromozom instabilite sendrom bulguları, kemik iliği transplantasyonları sonrası takip, prenatal tanıda olağan dışı varyant veya kromozom anomalisi tanımlanmış olması nedeniyle aile taraması, gebelik ürünlerinde dengesiz kromozom anomalisi saptanmış olması, olağan dışı varyant veya kromozom anomalisi olan çocuk hikayesi, açıklanamayan infertilite	Deri Biyopsi	20-30 mg	28 GÜN
427	H	01.10.2017	ST00430	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Hızlı Anöploidi Paneli FISH (13, 18, 21)	X	13,18,21. Kromozomlara ait sayısal anomalilerin tanısında (Patau sendromu, Edwards sendromu, Down sendromu)	CVS	20-30 mg	3 GÜN
428	H	01.10.2017	ST00440	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Hızlı Anöploidi Paneli FISH (13, 18, 21, X, Y)	X	13,18,21. kromozomlar ve cinsiyet kromozomlarına ait sayısal anomalilerin tanısında (Patau sendromu, Edwards sendromu, Down sendromu, Turner Sendromu, Klinefelter sendromu, Triple X sendromu, XYY sendromu gibi)	Kord Kanı	3 mL	3 GÜN
429	H	01.10.2017	ST00450	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Hızlı Anöploidi Paneli FISH (13, 18, 21)	X	13,18,21. Kromozomlara ait sayısal anomalilerin tanısında (Patau sendromu, Edwards sendromu, Down sendromu)	Amniyon Sıvısı	20 mL	3 GÜN
430	H	01.10.2017	ST00460	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Hızlı Anöploidi Paneli FISH (13, 18, 21, X, Y)	X	13,18,21. kromozomlar ve cinsiyet kromozomlarına ait sayısal anomalilerin tanısında (Patau sendromu, Edwards sendromu, Down sendromu, Turner Sendromu, Klinefelter sendromu, Triple X sendromu, XYY sendromu gibi)	Amniyon Sıvısı / Kord Kanı	3 mL	3 GÜN
431	H	01.10.2017	ST00470	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	FISH (X, Y)	X	Cinsiyet kromozom anomalileri	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / Mukoza / Parafin Blok	3 mL	7 GÜN
432	H	01.10.2017	ST00780	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Subtelomerik FISH - Subtelomerik Delesyon Taraması	X	Mental retardasyon, habituel abortus	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
433	H	01.10.2017	ST00490	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kallman Sendromu - KAL1 Gen Delesyonu Del Xp22.3	KAL1	Kallmann sendromu	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	7 GÜN
434	H	01.10.2017	ST00500	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Streoid Sülfataz Eksikliği - STS Gen Delesyonu	STS	X-linked iktiyozis, Steroid sülfataz enzim eksikliği	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	7 GÜN
435	H	01.10.2017	ST00510	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Shox Delesyonu - Short Stature Homebox	SHOX	Langer mezomelik displazi, Leri-Weill diskondrosteozis , idiopatik ailesel kısa boy	Heparinli Kan	3 mL	7 GÜN
436	H	01.10.2017	MG00850	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	DNA Fingerprinting	X	DNA profillemesi (DNA testi, DNA tiplemesi ve genetik parmak izlemesi olarak da adlandırılır), insanların DNA profillerine dayanarak onların kimliklerinin tespitini kolaylaştırmak için forensik bilimcilerin kullandığı bir tekniktir. DNA profilleri, kişinin DNA'sına karşılık gelen şifrelenmiş numara dizileridir, bunlar kişinin kimlik belirteci olarak da kullanılabilir.	EDTA'lı Kan / Semen / CVS	3 mL	21 GÜN
437	H	01.10.2017	MG00970	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Faktör 2 (Protrombin)	F2	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
438	H	01.10.2017	MG00980	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Faktör 5 Cambridge	F5	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
439	H	01.10.2017	MG00990	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Faktör 5 Leiden	F5	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
440	H	01.10.2017	MG02110	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	MTHFR (A1298C)	MTHFR	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
441	H	01.10.2017	MG02120	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	MTHFR (C677T)	MTHFR	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
442	H	01.10.2017	MG02450	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Plasminojen Aktivatör İnhibitör Gen Mutasyonu	PAI	Plasminojenaktivatör inhibitör - 1 (PAI-1) obez bireylerde yüksek düzeylerde saptanan bir fibrinoliz inhibitörüdür ve aynı zamanda bağımsız kardiyovasküler risk faktörlerinden biridirayrıca insülin direnciyle de ilişkilendirilmiştri. PAI genindeki polimorfizmlerin protein seviyesini etkilediği ve etkilediği gözlenmiştir. Özellikle yüksek PAI-1 seviyesi kolesterol, LDL-kolesterol, VLDL ve trigliserid düzeyi ile pozitif olarak, HDL kolesterol ile ise negatif olarak koreledir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
443	H	01.10.2017	MG02920	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Trombofili Paneli 4 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
444	H	01.10.2017	MG02930	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Trombofili Paneli 6 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden, Faktör 5 Cambridge, PAI	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
445	H	01.10.2017	MG01510	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kardiyovasküler Risk Paneli (12 Mutasyon)	MTHFR A1298C, MTHFR C677T, Faktör II G20210A, Faktör V Leiden G1691A, Faktör V Cambridge G1091C, Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI), APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del, FVHR2, FGB	Tekrarlayan gebelik kayıpları görülen ailelerde trombofili sıklığı %60 lara kadar çıkabilmektedir. Kalıtsal ve/veya kazanılmış trombofilik bozukluklar ve antifosfolipid antikorlar nedeniyle gelişen plasentalvaskülertromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplumda sık rastlanan trombofilik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilentetrahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (4G/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlık artar. -ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkili bir polimorfizdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstruksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonunu heterozigot olarak taşıyanlarda fibrinojen düzeyi artmıştır. Homozigot olarak taşıyanlarda artış daha belirgindir. Mutasyonu taşıyanlarda özellikle iskemik stroke için artmış risk vardır. Faktör XIII : Mutasyon artmış Faktör XIII aktivitesine neden olur. Maternalkoagülasyon faktörlerindeki mutasyonlar, hemostatik sistemde bozulmalara neden olmakta ve plsentalmikrosirkülasyondatromboza yol açarak abortusla sonuçlanabilmektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
446	MLPA	01.10.2017	MG00080	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	BRCA1 MLPA (Delesyon Duplikasyon Analizi)	BRCA1	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan / Parafin Blok	3 mL	30 GÜN
447	MLPA	01.10.2017	MG00090	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	BRCA2 MLPA (Delesyon Duplikasyon Analizi)	BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan / Parafin Blok	3 mL	40 GÜN

448	E	01.10.2017	MG00110	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	BRCA1 Gen Mutasyonu	BRCA1	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
449	E	01.10.2017	MG00120	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	BRCA2 Gen Mutasyonu	BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
450	H	01.10.2017	MG01550	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kistik Fibrozis Tüm Gen	CFTR	KistikFibrozis, akciğer, pankreas, bağırsak, ter bezleri dış salgı bezlerinde görülen, kalıtsal (genetik) bir hastalıktır.Kistikdejenerasyon gösteren, yani bağ dokusu artımından oluşan tümöral odaklar arasında yer alan sıvı toplanmasıyla belirginleşen tümör olan kistikfibrozis hastalığı, perisinüzoidal hücreler de denilen hepatikstellat hücrelerin, sessiz durumdan aktif duruma geçmesi şekinde tanımlanabilir. Kistikfibrozis hastalığı, aynı anda solunum sistemi, sindirim sistemi gibi vücudun birden çok sistem ve organını etkileyebilir. Doğumla birlikte görülen fibrozis, bu etkileme sonucu işlev bozukluklarına neden olur.	EDTA'lı Kan / CVS / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
451	MLPA	01.10.2017	MG01560	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kistik Fibrozis MLPA	CFTR	KistikFibrozis, akciğer, pankreas, bağırsak, ter bezleri dış salgı bezlerinde görülen, kalıtsal (genetik) bir hastalıktır.Kistikdejenerasyon gösteren, yani bağ dokusu artımından oluşan tümöral odaklar arasında yer alan sıvı toplanmasıyla belirginleşen tümör olan kistikfibrozis hastalığı, perisinüzoidal hücreler de denilen hepatikstellat hücrelerin, sessiz durumdan aktif duruma geçmesi şekinde tanımlanabilir. Kistikfibrozis hastalığı, aynı anda solunum sistemi, sindirim sistemi gibi vücudun birden çok sistem ve organını etkileyebilir. Doğumla birlikte görülen fibrozis, bu etkileme sonucu işlev bozukluklarına neden olur.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	30 GÜN
452	H	01.10.2017	MG01060	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Frajil X	FMR1	Frajil X Sendromu (FXS) kalıtsal zeka geriliğinin bilinen en sık nedenidir. Frajil X sendromlu kişiler zihinsel , davranışsal ve fiziksel bazı farklılıklar gösterirler .Frajil X FMR-1 genindeki mutasyon nedeniyle meydana gelir. FMR-1 genindeki mutasyon DNA'daki CGG tekrarlarının artması şeklindedir.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	21 GÜN
453	H	01.10.2017	MG01090	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	FSH Beta Mutasyon Analizi Yaygın Mutasyon	FSHB	Folikül Stimüle edici Hormonu (FSH) hipofiz bezinden salgılanan ve doğrudan yumurtalıklar üzerine etki eden bir hormondur; kadında yumurta, erkekte ise sperm gelişimini sağlar. Erkek infertilitesinin değerlendirilmesinde FSH hormonuna bakılması rutin bir değerlendirmedir.Yakın zamanda hayvan modellerinde FSHB ve FSH-R genlerinin inaktive edilmesi sonucu FSH hormon düzeyine etkileri gösterilmiştir. Benzer fenotipik etkiler kısıtlı bir hasta grubunda FSHB ve FSHR genlerinde oluşan mutasyonlar sonucu da gözlemlenmiştir.Yapılan çalışmalar sonucu özellikle FSHB mutasyonlarının hastalarda azoospermiye neden olabileceği gözlenmiştir. FSHi geninde bu güne dek bildirilen mutasyonlar genin üçüncü ekzonda tespit edilmiştir. Bu bölgedeki mutasyonlar düzgün çalışan FSH proteinin oluşmasına engel teşkil edecek türde mutasyonlardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
454	H	01.10.2017	MG01100	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	FSH Receptor Gen Polimorfizmleri Tayini	FSHR	IVF protokollerinde ovulasyon indüksiyonu için kullanılan ekzojenFSH'a hastaların cevabı farklılıklar göstermektedir. Overyan cevabın belirlenebilmesi, FSH reseptör genindeki (FSHR) tanımlanmış bazı polimorfizmlerin tespit edilmesi ile mümkün olabilmektedir. FSHR geninin 680. pozisyonundaki değişiklik (p.Asn680Ser) homozigot olarak tespit edildiğinde ancak daha yüksek dozda ekzojen FSH verilmesi ile istenilen E2 seviyesine ulaşılabilmektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
455	H	01.10.2017	MG01360	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Mol Hidatiform Tip 1	NLRP7	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve matastatik mol, koryokarsinom, plesantal site trofoblastik tümör (PSTT) , ve epiteloid trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalıkta risk artar. NLRP7 ve KHDC3L mutasyonları varlığında rekürens molar gebelik rapor edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
456	H	01.10.2017	MG01370	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Mol Hidatiform Tip 2	KHDC3L	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve matastatik mol, koryokarsinom, plesantal site trofoblastik tümör (PSTT) , ve epiteloid trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalıkta risk artar. NLRP7 ve KHDC3L mutasyonları varlığında rekürens molar gebelik rapor edilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
457	H	01.10.2017	MG01590	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (17 α - Hidroksilaz Eksikliği)	CYP17A1	17alfa-hidroksilaz,CYP17A1 genindeki fonksiyon kaybettiren mutasyonlara bağlı olarak gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Mutasyonların çoğu hidroksilaz ve liyaz reaksiyonlarının ikisini birden etkiler. 17 alfa-hidroksilaz eksikliği düşünülen olgunun genetik analizindeCYP17A1 geninde homozigot p.R440H mutasyonunun gösterilmesi ile tanısı doğrulanır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
458	H	01.10.2017	MG01600	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği)	CYP21A2	Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) temel olarak Steroid 21 Hidroksilaz (CYP21) genindeki bozukluklardan kaynaklanan yaygın bir otozomal resesif bozukluktur. KAH vakalarının %90'dan fazlası kromozom 6p21.3 de lokalize CYP21A2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. KAH fenotipleri 21- hidroksilaz enzimi aktivitesini etkileyen mutasyonlarla birliktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyle yüksek oranda homoloji gösteren CYP21P psedogeninden köken almıştır	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
459	H	01.10.2017	MG01610	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) MLPA	CYP21A2	Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) temel olarak Steroid 21 Hidroksilaz (CYP21) genindeki bozukluklardan kaynaklanan yaygın bir otozomal resesif bozukluktur. KAH vakalarının %90'dan fazlası kromozom 6p21.3 de lokalize CYP21A2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. KAH fenotipleri 21- hidroksilaz enzimi aktivitesini etkileyen mutasyonlarla birliktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyle yüksek oranda homoloji gösteren CYP21P psedogeninden köken almıştır	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	30 GÜN
460	H	01.10.2017	MG01620	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (11B - Hidroksilaz Eksikliği)	CYP11B1	Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) adrenal kortekstekı kortikosteroid sentezinin oluşmasını engelleyen, bu nedenle de adrenal bezlerde hiperplaziye yol açan bir grup kalıtsal enzim eksikliğidir. 11-beta hidroksilaz eksikliği CYP11B1 genindeki mutasyonların yol açtığı otozomal resesif bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
461	H	01.10.2017	MG00460	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	5 Alfa Redüktaz Eksikliği	SRD5A2	6 Alfa Redüktaz Eksikliği SRD5A2 genindeki mutasyonların yol açtığı,otozomal resesif bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
462	H	01.10.2017	MG00550	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Androjen Reseptör Polimorfizim Tüm Gen	AR	Androjen reseptör duyarsızlık sendromu tam veya kısmi olabilir. X kromozomunda lokalize AR geninde birçok farklı mutasyon hem komplet hem parsiyel tipinde tanımlanmıştır. Mutasyonların çoğu missense mutasyonlardır. Komplet(tam) tipte hastaların %83-95'inde dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanmaktadır. Ancak parsiyel(kısmi) tipte hastaların %50'den azında dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanabilmektedir. AR geni Ekzon 1 bölgesinde iki polimorfik bölge bulunmaktadır ve bunlar CAG ve GGC tekrar sayıları ile karakterizedir. CAG üçlü tekrar dizilerinin artışının androjen reseptör transkripsiyon aktivitelerinin azalması ile sonuçlandığı ve üreme ile ilgili bazı fonksiyonları etkilediği düşünülmektedir (normal sağlıklı bireylerde CAG tekrar uzunlukları 12-30 ortalama 22 CAG tekrarıdır) . Ancak GGC üçlü tekrar dizilerinin klinik etkisi net olarak bilinmemektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
463	H	01.10.2017	MG02100	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Moleküler Karyotipleme (Tüm Genom Delesyon Duplikasyon)	X	Mikroarray yöntemi ile kromozomal bozukluklarla ilişkili DNA kopya kazanım ve kayıpları taranmaktadır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Deri / CVS / Düşük Materyali / Kord Kanı / Diğer	3 mL	30 GÜN
464	H	01.10.2017	MG02460	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	PLC Zeta Tüm Gen Dizi Analizi	PLCZ1	PLCζ sperm çözülebilir faktörü olup oosit aktivasyonunda önemli bir rol oynamakta olupintrasellüler Ca+2 salınımını sağladığı belirlenmiştir. PLCζ ile yapılan yoğun ekspresyon çalışmalarına ek olarak PLCζ'nın fonksiyonunun bozulmasına ve dolayısıyla infertiliteye neden olan bir nokta mutasyonu (PLCζ, H398P) tespit edilmiştir. Aynı genetik görüntüleme metodu modifiye edilerek kullanılan bir diğer çalışmada da yine aynı hastada (PLCζ, H233L) mutasyonunu belirlenmiştir. Bu çalışmada H233L mutasyonunun da benzer bir şekilde lokal protein etkileşimlerini bozduğu, anormal kalsiyum salınımına yol açtığı ayrıca 3 boyutlu modelleme ile ortaya konmuştur. Bu çalışmada ayrıca bu vakada birleşik heterozigotluk olduğu, mutasyonların birinin maternal diğerinin paternal aktarıldığı belirlenmiştir. Bu bilgi doğrultusunda erkek infertilitesi ve sperm fonksiyon eksikliğine sebebiyet veren maternal aktarılan ilk otozomal nokta mutasyonunun H233L olduğu belirlenmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
465	H	01.10.2017	MG02570	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	QF PCR İle Kromozom Analizi	20 Marker	Koryon villus materyalinden elde edilen hücrelere uygulanan QSTR yöntemi ile 13., 18. ve 21. ve cinsiyet kromozomları sayısal olarak normal değerlendirilmiştir. Konvansiyonel sitogenetik karyotip analizi sonucu sonradan verilecektir. Sonuç mutlaka uzun süreli kültür sonrasında karyotip analizi ile teyit edilmelidir.Fetusa ait kromozomal anomalilerin tanısında ve fetal karyotip kararında gold standart uzun süreli kültür sonucunda yapılan karyotip analizidir	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS / Düşük Materyali / Kord Kanı / Mukoza	3 mL	5 GÜN
466	H	01.10.2017	MG02700	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	SHOX Dizi Analizi	SHOX	SHOX'un tek doz yetersizliği, insanlarda görülen Turner Sendromu (TS), İdiopatik Kısa Boy (İKB) ve Leri-Weill Diskondrosteozu (LWD) olmak üzere üç farklı büyüme hastalığına katkıda bulunmaktadır. SHOX geninde %80-90 oranında delesyon %10-20 oranında nokta mutasyon tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
467	H	01.10.2017	MG02750	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	SOX9 Gen Analizi	SOX9	Kampomelik Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SOX9 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
468	H	01.10.2017	MG02760	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	SOX2 Gen Analizi	SOX2	SOX2 geni embriyonik gelişim sürecinde birçok organın oluşumunda rol oynayan proteinlerin yapımından sorumlu olup özellikle gözlerin gelişiminde etkilidir. Transkripsiyon faktörü olarak nitelendirilen bu gen üzerindeki mutasyonlar birleşik hipofiz hormonu eksikliği, mikroftalmi, septo-optik displazi ve anoftalmive yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

469	H	01.10.2017	MG03040	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Y Kromozom Mikrodelesyon Analizi	AZF - A,B,C	Erkek infertilitesinin etiyolojisini belirlemek için	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
470	E	01.10.2017	YD00010	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tüm Ekzom Dizileme - Solo	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini icerir.	EDTA'lı Kan / Düşük Materyali	3 mL	60 GÜN
471	H	01.10.2017	YD00020	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tüm Ekzom Dizileme - Trio	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini icerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
472	H	01.10.2017	YD00031	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tüm Genom Dizileme - Solo	X	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi ekzon bölgelerinin yanı sıra intronik bölgelerinde test edilemsine imkan tanımakta ve delesyon duplikayon tip mutasyonların da tespit edilebilmesini sağlamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
473	H	01.10.2017	YD00040	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tüm Genom Dizileme - Trio	X	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi ekzon bölgelerinin yanı sıra intronik bölgelerinde test edilemsine imkan tanımakta ve delesyon duplikayon tip mutasyonların da tespit edilebilmesini sağlamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
474	H	01.10.2017	MM00010	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	CMV DNA Real Time PCR	X	Bu virüs ile enfeksiyon yaygın olarak 40-49 yaş aralığında % 65, 80 ve üzeri yaş grubunda ise % 91 oranında görülmektedir. CMV ile doğuştan enfeksiyon gelişmiş ülkelerde önemli bir sağlık problemidir	Serum / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / Parafin Blok / BOS	X	7 GÜN
475	H	01.10.2017	MM00020	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	EBV DNA Real Time PCR	X	Ebola Virüs Hastalığı (EVH), Ebola virüsünün sebep olduğu, yüksek mortalitenin görüldüğü, akut başlangıçlı, yüksek ateş, gastro intestinal semptomlar ve kanamayla seyredebilen bir hastalıktır. Ebola virüsü, insanlara enfekte hayvanların organ, kan ve vücut sıvıları ile temasla bulaşır.	Serum	X	15 GÜN
476	H	01.10.2017	MM00060	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	HSV - 1 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpessimplexvirusleri (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genoma sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüslerdir. İki tip HSV'nin (HSV-1, HSV-2) sebep olduğu enfeksiyonlar dünya genelinde yaygındır. Herpes simplex virus tip 1 (HSV-1) genel olarak yüz, göz, ağız, boğaz ve merkesi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum / BOS	X	15 GÜN
477	H	01.10.2017	MM00070	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	HSV - 2 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpessimplexvirusleri (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genoma sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüslerdir. İki tip HSV'nin (HSV-1, HSV-2) sebep olduğu enfeksiyonlar dünya genelinde yaygındır. Herpes simplex virus tip 1 (HSV-1) genel olarak yüz, göz, ağız, boğaz ve merkesi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum / BOS	X	15 GÜN
478	H	01.10.2017	MM00080	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	HSV - 1/2 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpessimplexvirusleri (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genoma sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüslerdir. İki tip HSV'nin (HSV-1, HSV-2) sebep olduğu enfeksiyonlar dünya genelinde yaygındır. Herpes simplex virus tip 1 (HSV-1) genel olarak yüz, göz, ağız, boğaz ve merkesi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum/Amniyon Sıvısı/Vajinal Sürüntü	X	15 GÜN
479	H	01.10.2017	MM00090	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	TORCH Paneli (Toxoplasma, Rubella, CMV, HSV)	X	Toxoplazma, Rubella, CMV, HSV1/2 DNA'sı ve kopya sayısı değerlendirilmektedir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı	X	7 GÜN
480	H	01.10.2017	MM00100	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	HPV Saptama ve Genotiplendirme	X	HPV'nin 150'den fazla genotipi bulunur. 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, and 68 genotipleri yüksek risk HPV olarak sınıflandırılır. Bu yüksek risk grubundaki HPV'ler, ile inatçı (persistan) enfeksiyon bulunan kadınlarda rahim ağzı kanseri gelişebilir. HPV'nin dünyada her yıl 500.000 rahim ağzı kanseri vakasına yol açtığı ve gelişmekte olan ülkelerde kadınlar için kanserden ölüm nedenlerinin başında yer aldığı belirtilmiştir.	Semen / Vajinal Sürüntü / Lezyondan Biyopsi	X	15 GÜN
481	H	01.10.2017	MM00120	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	HIV RNA Real Time PCR	X	HIV, AIDS'e yol açan virüstür ve bağışıklık sistemine zarar vererek hastalığa neden olur. Virüs tek sarmallı RNA yı çevreleyen p24 proteinlerinden oluşan kapsit, bunun dışında küçük bir matriksi çevreleyen kılıftan oluşur. Kılıfta virüsün antijenik yapısını belirleyen gp160, gp41, gp120 glikoproteinleri bulunur.	Serum	X	15 DAYS
482	H	01.10.2017	MM00130	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Rubella	X	Rubella (kızamıkçık) döküntüler ile birlikte görülen ateşli bir viralenfeksiyondur. Genelde çocukluk çağında geçirilen rubella yaklaşık 3 gün kadar sürer ve çoğu zaman kızamıktan çok daha hafif seyreder	Serum / Amniyon Sıvısı / CVS / Kord Kanı	X	7 GÜN
483	H	01.10.2017	MM00140	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Toxoplazma	X	T.gondii, insan dahil tüm memeli ve kuşlarda enfeksiyon yaratabilmektedir. Ülke ve Dünya genelinde yaygın olarak rastlanan bu enfeksiyonun dünya nüfusunun yaklaşık üçte birini etkilediği bildirilmektedir. Yaş, yaşam tarzı (kedi besleme, çiğ et tüketimi..vb), coğrafik faktörler enfeksiyonun dünya genelinde dağılımını etkilemektedir (Fransa %80, Türkiye %39-75, Avusturya %62, İngiltere %50, ABD %30-40). Konjenitalenfeksiyon sıklığı her 1000 canlı doğumda 1-3 olup, immun yetmezliği olan hastalarda ise çok ciddi bir tablo oluşturabilir (%50).	Serum / EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS / Kord Kanı / BOS / Diğer	X	7 GÜN
484	H	01.10.2017	MG03580	MOLEKÜLER GENETİK	Clove Sendromu Yaygın Mutasyon	PIK3CA	Clove Sendromu aşırı doku büyümesi ve kompleks damar anomalileri ile karakterize olan bir hastalıktır. PIK3CA genindeki somatik mutasyonlar Clove Sendromu ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
485	E	01.10.2017	MG03590	MOLEKÜLER GENETİK	Cornelia de Lange Sendromu 1	NIPBL	Mental retardasyon ile giden Cornelia de Lange sendromu; karekteristik olarak düşük doğum ağırlığı, mikrosefali, yaygın veya bölgesel hirşutizm, sinofiris, uzun kirpikler, düşük ense saç çizgisi, küçük burun, antevert nostriller, uzun filtrum, ince dudaklar, üst ekstremite bulguları ile görülen nadir bir genetik hastalıktır. NIPBL genindeki mutasyonlar bu hastalığın otozomal dominant kalıtılan tipi ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	41 GÜN
486	H	01.10.2017	PR00010	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	NGS ile Embriyolarda 24 Kromozom Taraması (Yeni Nesil Sekanslama)	X	Veriseq testi ile analiz edilen her bir embriyoda embriyoların herbiri iki taraflı barkodlarla indekslenmektedir ve referansa gerek olmaksızın her embriyo için 1 milyona yakın okuma yapılmaktadır. Bu test ile her kromozom için diğer tekniklere göre çok daha fazla okuma alınmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon- duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir ve kromozomal analiz rezolusyonunun yüksek olması sonucu parsiyel veya segmental anöploidileri daha iyi yakalamaktadır. Embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Test analiz sırasındaki dinamik referans aralığı sayesinde mozaisizmi daha net bir biçimde ortaya koymaktadır.	*Dondurulmuş Embriyo	X	7 GÜN
487	H	01.10.2017	PR00020	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	NGS ile Embriyolarda Translokasyon Taraması (Yeni Nesil Sekanslama)	X	Veriseq testi ile analiz edilen her bir embriyoda embriyoların herbiri iki taraflı barkodlarla indekslenmektedir ve referansa gerek olmaksızın her embriyo için 1 milyona yakın okuma yapılmaktadır. Bu test ile her kromozom için diğer tekniklere göre çok daha fazla okuma alınmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon- duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir ve kromozomal analiz rezolusyonunun yüksek olması sonucu parsiyel veya segmental anöploidileri daha iyi yakalamaktadır. Embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Test analiz sırasındaki dinamik referans aralığı sayesinde mozaisizmi daha net bir biçimde ortaya koymaktadır.	*Taze Embriyolarda	X	1-2 GÜN
488	H	01.10.2017	PR00030	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Embriyolarda Array CGH Yöntemi ile 24 Kromozom Taraması	X	24 Sure array CGH testi ile analiz edilen her bir embriyo 3000'in üzerinde genomik dizi ile kontrol edilmektedir. Dolayısıyla her bir kromozomda ortalama 200 kontrol bölgesi bulunmaktadır. Böylece embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon-duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir. Yapılan çalışmalar mikroarray yönteminin diğer yöntemlere göre daha güvenilir ve gebelik başarısı üzerinde daha etkin bir yöntem olduğunu ortaya koymuştur	*Dondurulmuş Embriyo / *Taze Embriyolarda	X	7 GÜN
490	H	01.10.2017	PR00040	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Embriyolarda Array CGH Yöntemi ile Translokasyon Taraması	X	24 Sure array CGH testi ile analiz edilen her bir embriyo 3000'in üzerinde genomik dizi ile kontrol edilmektedir. Dolayısıyla her bir kromozomda ortalama 200 kontrol bölgesi bulunmaktadır. Böylece embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon-duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir. Yapılan çalışmalar mikroarray yönteminin diğer yöntemlere göre daha güvenilir ve gebelik başarısı üzerinde daha etkin bir yöntem olduğunu ortaya koymuştur	*Taze Embriyolarda	X	1-2 GÜN
491	H	01.10.2017	PR00050	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Anöploidi FISH (8 KROMOZOM)	X	Preimplantasyon Genetik Tanı	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	X	1-2 GÜN
492	H	01.10.2017	PR00060	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Translokasyon FISH	X	Preimplantasyon Genetik Tanı	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	X	1-2 GÜN
493	H	01.10.2017	PR00070	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tek Gen Hastalıkları PGT	X	Preimplantasyon Genetik Tanı	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	X	1-7 GÜN
494	H	01.10.2017	PR00080	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	HLA Tiplemesi PGT (Haplotip ve Marker Analizleri - Lösemi vb)	X	Haplotip ve Marker Analizleri - Lösemi vb	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	X	1-7 GÜN
495	H	01.10.2017	PR00090	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tek Gen Hastalıklar + HLA Tiplemesi	X	Tek Gen Nadir Hastalıklar + HLA Tiplemesi	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	X	1-7 GÜN
496	H	03.11.2017	MG03600	MOLEKÜLER GENETİK	Aldosteron Sentetaz Eksikliği	CYP11B2	Aldosteron sentetaz eksikliği otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalık olup Aldosteron hormonunun izole eksikliği, CYP11B2 (Aldosteron sentetaz) geninin mutasyonu sonucu gelişmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
497	H	03.11.2017	MG03610	MOLEKÜLER GENETİK	Ehler Danlos Sendromu Musculocontractural Tipi	CHST14	Ehler Danlos Sendromu Musculocontractural Tipi otozomal reseif kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen CHST14 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
498	H	03.11.2017	MG03620	MOLEKÜLER GENETİK	Orta Zincirli ACYL - COA Dehidrojenaz Eksikliği	ACADM	Orta Zincirli ACYL-COA Dehidrojenaz Eksikliği otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ACADM genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
499	H	02.11.2017	MG03630	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Hastalıklar Paneli (297 gen)	297 Gen	Kemik kanserleri, Kalıtsal Meme/Yumurtalık Kanserleri , Kolorektal Kanser ve Endokrin Kanserleri, Gastrointestinal Sistem Kanserleri ve diğer kanserler ile ilişkili genlerdeki kalıtsal (germline) değişimler taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
500	H	21.10.2017	MG03640	MOLEKÜLER GENETİK	Coffin Siris Sendromu	ARID1B	Coffin Siris sendromu nadir görülen otozomal dominant olarak kalıtılan, konjenital (doğumsal) bir hastalıktır. Vakaların %13'ünde ARID1A geninde, %33'ünde ARID1B geninde, %25'inde SMARCA4 geninde, %17'sinde SMARCB1 geninde ve %4'ünde SMARCE1 geninde mutasyon tespit edilmistir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

501	H	19.10.2017	MG03650	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Miyeloid Lösemi NPM1 Geni Ekzon 9	NPM1	*NPM1* geni hücre büyümesi ve bölünmesinin düzenlenmesinde görev alan bir protein üretiminden sorumludur. *NPM1* geninde görülen mutasyonlar hematopoetik kök hücrelerdeki bozukluklara sebep olarak anormal ve gelişememiş beyaz kan hücrelerinin üretimine neden olabilmektedir. Bu sebeple ortaya çıkan akut miyeloid lösemi (AML) tipi farklı genetik ve çevresel faktörlerden etkilenebilen kompleks bir durumdur	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
502	H	19.10.2017	MG03660	MOLEKÜLER GENETİK	Auriculo - Condyler Sendromu Tip 1	GNAI3	Auriculo-Condyler Sendromu Tip 1 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GNAI3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
503	H	19.10.2017	MG03670	MOLEKÜLER GENETİK	Büyüme Hormonu Eksikliği	POU1F1	Pitüiter hormon eksikliği otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. POU1F1 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
504	H	19.10.2017	MG03680	MOLEKÜLER GENETİK	Megdel Sendromu	SERAC1	Megdel sendromu SERAC1 geninde mutasyon sonucu oluşan çoklu organ tutulumu ile seyreden otozomal resesif bir bozukluktur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
505	H	19.10.2017	MG03690	MOLEKÜLER GENETİK	Protein C Eksikliği	PROC	Protein C Eksikliği otozomal dominant/resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
506	H	11.09.2017	MG03700	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 4	TUBB4A	Distoni Tip 4 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TUBB4A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
507	H	25.08.2017	MG03710	MOLEKÜLER GENETİK	Bronşiyotik Sendrom 1	EYA1	Brankiootorenal Sendrom brankial sinüs ve fistüller, basit ve belirgin dış kulaklar, iç kulakta Mondini malformasyonu ve basit üriner sistem malformasyonundan renal ageneze kadar değişen üriner sistem patolojileri ile karakterize otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Sendromun geni 8q13 kromozomal bölgesinde bulunan EYA1 (drosophila 'eyeless')'dir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
508	E	23.08.2017	MG03720	MOLEKÜLER GENETİK	Kolon Kanseri Paneli	KRAS, NRAS, BRAF, TPS3, PTEN	KRAS genleri onkogenler olarak bilinen genlerdendir. Mutasyona uğradığında normal hücreler kanserleşme potansiyeli kazanırlar. Bu panelde KRAS ve NRAS genleri kodon12,13,61 ve 146 mutasyonları, BRAF geni kodon 600 mutasyonları, EGFR ekzon 18,19,20,21 yaygın mutasyonları taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
509	E	22.08.2017	MG03730	MOLEKÜLER GENETİK	Alstrom Sendromu	ALMS1	Alström sendromu ALMS1 geninde mutasyon sonucu oluşan çoklu organ tutulumu ile seyreden otozomal resesif bir bozukluktur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
510	MLPA	22.08.2017	MG03740	MOLEKÜLER GENETİK	Fenilketonüri - MLPA	PAH	Fenilketonüri kandaki fenilalanin seviyesini arttıran kalıtsal bir hastalıktır. Hasta kişiler fenilalanin amino asitini tirozin amino asitine çeviremezler. Fenilalanini tirozine çevirmek için gerekli olan reaksiyonu katalizleyen enzime fenilalanin hidroksilaz (PAH) enzimi adı verilir. *PAH* genindeki mutasyonlar otozomal resesif kalıtım gösteren bu hastalık ile ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
511	H	22.08.2017	MG03750	MOLEKÜLER GENETİK	Codas Sendromu	LONP1	Codas sendromu otozomal resesif kalıtım gösteren, LONP1 genindeki mutasyonların yol açtığı bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
512	H	22.08.2017	MG03760	MOLEKÜLER GENETİK	Peho Sendromu	ZNHIT3	Peho sendromu otozomal resesif kalıtım gösteren bir hastalıktır. ZNHIT3 genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
513	H	06.11.2017	MG03770	MOLEKÜLER GENETİK	Klippel - Feil Sendromu	GDF6	Genetik çalışmalar Klippel-Feil sendromu (KFS) ile GDF6 (Growth Differentiating Factor 6) ve GDF3 (Growth Differentiating Factor 3) genlerindeki mutasyonların ilişkisi olduğunu göstermiştir. Oluşan GDF6 ve GDF3 mutasyonları hem otozomal dominant hem de resesif şekilde kalıtılır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
514	H	28.08.2017	MG03780	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperinsülinemi	KCNJ11	Hiperinsülinemik Hipoglisemi, otozomal reses,f olarak kalıtılan bir hastalıktır. KCNJ11 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
515	E	28.08.2017	MG03790	MOLEKÜLER GENETİK	Pseudoxanthoma Elasticum	ABCC6	Psödoksantoma elastikum (PKE) özellikle deri, retina ve kan damarlarındaki elastik fibrillerin etkilendiği, otozomal resesif geçişli, kalıtımsal, multisistemik, metabolik bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
516	H	10.08.2017	MG03800	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyosis	TGM1	Lameller iktiyoz otozomal resesif olarak aktarılan, nadir görülen bir genodermatozdur (1,2). Genetik çalışmalarda, %50-60 sıklıkla 14q11.2 kromozomunda verlesik transelutaminaz 1 (TGM1) genindeki mutasyonlar saptanmıstır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
517	MLPA	17.08.2017	MG03810	MOLEKÜLER GENETİK	17 Alfa Hidroksilaz MLPA	CYP17A1	17alfa-hidroksilaz,CYP17A1 genindeki fonksiyon kaybettiren mutasyonlara bağlı olarak gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Mutasyonların çoğu hidroksilaz ve liyaz reaksiyonlarının ikisini birden etkiler. 17 alfa-hidroksilaz eksikliği düşünülen olgunun genetik analizindeCYP17A1 eninde homoziget p.R440H mutasyonunun gösterilmesi ile tanısı doğrulanır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
518	H	10.08.2017	MG03820	MOLEKÜLER GENETİK	Berardinelli Sendromu	AGPAT2	Konjenital Jenaralize Lipodistrofi ya da Berardinelli-Seip Konjenital Lipodistrofi (BSCL) otosomal resesif kalıtılan nadir görülen bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
519	H	16.08.2017	MG03830	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nefrotik Sendromu	NPHS2	Konjenital nefrotik sendromun (KNS) en önemli gurubunu NPHS1 genindeki mutasyona bağlı olarak ortaya çıkan ve otozomal resesif olarak kalıtılan Fin tipi KNS oluşturur. NPHS2 genindeki mutasyonlar Konjenital nefrotik sendrom tip 2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
520	H	28.08.2017	MG03840	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 9 Paneli	PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2	Glikoz Depo hastalığı, otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2 genleri Glikoz Depo hastalığı Tip 9 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
521	H	28.08.2017	MG03850	MOLEKÜLER GENETİK	Krabbe Hastalığı	GALC	Krabbe hastalığı, beyindeki ve sinir sistemi boyunca sinir hücrelerinin koruyucu kaplamasını (miyelin) yok eden ve otozomal resefi olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
522	H	11.07.2017	MG03860	MOLEKÜLER GENETİK	Robinow Sendromu	ROR2	Robinow Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmis gen ROR2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
523	H	10.07.2017	MG03870	MOLEKÜLER GENETİK	Metafiziyel Displazi Schmid Tipi	COL10A1	Schmid tipi metafizyel kondrodisplazi (MKD), otozomal dominant geçişli, metafizlerde düzensizlik ve genişlemeyle birlikte normalden kısa boyla ile karakterize bir hastalıktır. Tip 10 kollojen genindeki (COL10AI) mutasyona bağlı olarak gelişir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
524	H	06.11.2017	MG03880	MOLEKÜLER GENETİK	Osteogenesis Imperfecta Tip 7	CRTAP	Osteogenesis Imperfekta otozomal dominant/ reseif olarak kalıtılan bir sendromdur. CRTAP geni otozomal resesif Osteogenesis Imperfekta Tip7 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
525	H	08.08.2017	MG03890	MOLEKÜLER GENETİK	Split Hand Food Malformasyonu	WNT10B	Tüm doğumsal el-ayak bozukluklarının yaklaşık %15'ini oluşturan Yarık-El/Ayak Yapısal Bozukluğu (Split-Hand/Foot Malformation, SHFM) ya da yaygın kullanımıyla ektrodaktili, gelişimsel bir bozukluktur.WNT10B gen mutasyonunun el ve ayak gelişimini etkilediğini ve SHFM fenotipinin çekinik bir mutasyonla ilişkilendirilebileceğini	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
526	H	24.06.2017	MG03900	MOLEKÜLER GENETİK	Sandhoff Hastalığı	HEXB	Sandoff hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HEXB genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
527	H	21.06.2017	MG03910	MOLEKÜLER GENETİK	OPA1 Gen Analizi	OPA1	OPA1 genindeki mutasyonlar otozomal dominant Optik atrofi 1 ile ilişkilendirilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
528	E	12.09.2017	MG03920	MOLEKÜLER GENETİK	Hiper IgE Sendromu	DOCK8	Hiperimmünglobulin E Sendromu(Hiper IgE) otozomal dominant/resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. DOCK8 genindeki mutasyonlar otozomal resesif Hiper IgE ile ilisikendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
529	H	15.09.2017	MG03930	MOLEKÜLER GENETİK	Bloom Sendromu	BLM	Bloom Sendromu, ışığa aşırı duyarlılık, gelişme gerilikleri, diyabet, kanserler ve bağışıklık sisteminin zayıflıklarıyla kendini gösteren otozomal resesif olarak kalıtılan nadir görülen bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
530	H	07.10.2017	MG03940	MOLEKÜLER GENETİK	Hipohidrotik Ektodermal Displazi Tip 10A	EDAR	Hipohidrotik Ektodermal Displazi Tip 10A otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen *EDAR* genidir ve bu genle ilişkilendirilmiş mutasyonların deri, saç, tırnak, dişler ve ter bezleri ile ilgili gelişimsel problemlerin ortaya çıkmasına neden olduğu bildirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
531	H	21.09.2017	MG03950	MOLEKÜLER GENETİK	Mowat Wilson Sendromu	ZEB2	Mowat-Wilson sendromu, tipik yüz görünümü, mikrosefali, epilepsi, Hirschsprung hastalığı, korpus kallozum agenezisi, genitoüriner anomaliler ve doğumsal kalp hastalığı gibi değişik spektrumda doğumsal anomalilerin görülebildiği bir sendromdur. Mowat-Wilson sendromu, 2q22 de lokalize ZEB2 geninin de novo dominant mutasyon veya delesyonları sonucu oluşur	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
532	H	04.11.2017	MG03960	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik Ensefalopati Tip 13	SCN8A	Epileptik Ensefalopati Tip 13, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SCN8A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
533	H	15.11.2017	MG03970	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 9B	PKHB	Glikoz Depo hastalığı Tip 9B, otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. PHKB geni Glikoz Depo hastalığı Tip 9B ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	41 GÜN
534	H	15.11.2017	MG03980	MOLEKÜLER GENETİK	Adrenal Yetmezlik/Obezite	POMC	Adrenal yetmezlik hipotalamus, hipofiz veya adrenal korteksin doğumsal veya edinsel patolojilerine bağlı olarak ortaya çıkan ve yaşamı tehdit eden krizlerle seyreden bir hastalıktır. Pro-opiomelanocortin (POMC) genindeki defekt ACTH eksikliğine yol açmakta olup Adrenal yetmezlikli POMC eksikliği otozomal resesif geçiş gösterirken taşıyıcı ailelerde fazla kilo öyküsü vardır ancak adrenal yetmezlik bulgusu yoktur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
535	H	15.11.2017	MG03990	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 5	PYGM	Glikojen depo hastalığı tip 5 otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. PYGM genindeki mutasyonlar Glikojen depo hastalığı tip 5'e neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
536	H	15.11.2017	MG04000	MOLEKÜLER GENETİK	TSH Reseptör Gen Polimorfizmi (TSHR)	TSHR	TSHR geninndeki mutasyonlar otozomal resesif hipotiroidizm ve otozomal dominant hipertiroidizm ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
537	H	15.11.2017	MG04010	MOLEKÜLER GENETİK	FCAS Tip 2	NLRP12	NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş otozmal dominant olarak kalıtılı bir hastalıktır. Sorumlu gen, enflamasyonun sinyal yolaklarında görevli olan NLRP12'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
538	H	06.12.2017	MG04020	MOLEKÜLER GENETİK	Niemann - Pick Hast. Tip C1	NPC1	Niemann hastalığı, otozomal resesif bir hastalık olup A ve B tipi SMPD1 geninde mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. NPC1 ve NPC2 genleri de Nieman Pick Tip C ile ilişkilendirilmiştir. Nieman Pick Tip C hastalarının %90 NPC1 geni mutasyonları gözlenmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
539	H	06.12.2017	MG04030	MOLEKÜLER GENETİK	Glutarik Asiduri Tip 1	GCDH	Glutarik asidüri tip I glutaril KoA dehidrogenaz enziminin eksikliğine bağlı olarak gelişen ve otozomal resesif olarak kalıtılan bir metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen GCDH genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
540	H	06.12.2017	MG04040	MOLEKÜLER GENETİK	Trombotik Trombositopenik Purpura	ADAMTS13	Trombotik trombositopenik purpura (TTP), kan yıkımı (hemolitik anemi) ve kan pulcuklarında (platelet-trombosit) azalma ile (trombositopeni) ile karakterize olup genellikle sıklıkla ateş, nöro-lojik bulgular ve böbrek yetmezliği eşlik eden bir hastalıktır. ADAMTS13 genindeki mutasyonlar otozmal resesif kalıtılan TTP ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
541	H	28.12.2017	MG04050	MOLEKÜLER GENETİK	Beckwith - Wiedemann Sendromu	CDKN1C	Beckwith-Wiedemann sendromu11p15.5 kromozom bölgesindeki *IGF2* , *H19,CDKN1C* , *KCNQ10T1* ve *KCNQ1* genlerindeki genetik ve epigenetik değişiklerden dolayı ortaya çıkmaktadır. Beckwith-Wiedemann sendromunda *IGF2* ve *H19* genlerinde metilasyon kazanımı, *CDKN1C* , *KCNQ10T1* ve *KCNQ1* genlerinde metilasyon kaybı gözlemlenmektedir. Ayrıca 11p15 bölgesindeki uniparental dizomi ve *CDKN1* genindeki mutasyonlar da Beckwith-Wiedemann sendromuna sebep olmaktadır.Bu mutasyonların hem ailesel geçişle hem de taze mutasyon olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
542	H	28.12.2017	MG04060	MOLEKÜLER GENETİK	AMH Gen Taraması	AMH	AMH geni erkek cinsiyet farklılaşmasında rol oynayan bir protein yapımında görev alır.Erkek fetus gelişimi sırasında AMH proteini testis hücreleri tarafından üretilir ve salgılanır. Salgılanan protein müllerian kanal hücrelerinin yüzeyinde bulunan reseptörüne bağlanır. Hem erkek hem de dişi fetuslarda bulunan müllerian kanalı. kadın üreme organlarının da öncüsüdür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
543	H	28.12.2017	MG04070	MOLEKÜLER GENETİK	Axenfeld - Rieger Sendromu	PITX2	Axenfeld-Rieger sendromu (ARS), anterior segment disgenezi ve sistemik anormalliklerle karakterize, otozomal dominant genetik bir durumu ifade eder.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

544	H	28.12.2017	MG04080	MOLEKÜLER GENETİK	Segawa Sendromu	TH	Segawa Sendromu otozomal resesif geçiş gösterennörolojik bir hastalıktır. TH genindeki mutasyonlar bu sendrom ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
545	H	28.12.2017	MG04090	MOLEKÜLER GENETİK	Lowe Sendromu	OCRL	Lowe sendromu, diğer adıyla okküloserebrorenal sendrom, öncelikle sinir sistemini, renal sistemi ve gözleri etkileyen, anomalilerle karakterize, nadir görülen genetik bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
546	H	06.01.2018	MG04100	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Pankreatit	CTRC	Kalıtsal Pankreatitis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan genler SPINK1 ve PRSS1 ve CTRC genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
547	H	06.01.2018	MG04110	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Pankreatit	PRSS2	Kalıtsal Pankreatitis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
548	H	06.01.2018	MG04120	MOLEKÜLER GENETİK	Waldenstrom Sendromu	MYD88	MYD88 gen mutasyonları Waldenström makroglobulinemi kliniğine yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
549	H	15.01.2018	MG04130	MOLEKÜLER GENETİK	Polidaktili Tip A1/B GLI3 Geni	GLI3	Postaksiyel polidaktili (PAP) 2 alt gruba ayrılmaktadır; tip A ve tip B. GLI3 gen mutasyonları otozomal dominant olarak kalıtılan Postaksiyel polidaktili Tip A1 ve B kliniğine yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
550	H	23.02.2018	MG04140	MOLEKÜLER GENETİK	Piridoksamin 5 Fosfat Oksidaz Eksikliği (PNPO)	PNPO	Piridoksamin 5 Fosfat Oksidaz Eksikliği neonatal ensefalopati ile karakterize bir klinik antitedir . Hastalık ile ilişkilendirilmiş olan gen PNPO genidir .Hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
551	H	23.02.2018	MG04150	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Dominant Paneli 2 (CAV3, DNAJB6)	CAV3, DNAJB6	Limb Girdle Müsküler Distrofi otozomal dominant veye resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
552	H	23.02.2018	MG04160	MOLEKÜLER GENETİK	Pendred Sendromu SLC26A4	SLC26A4	Pendred Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC26A4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
553	H	23.02.2018	MG04170	MOLEKÜLER GENETİK	Craniofrontonasal Displazi	EFNB1	EFNB1 mutasyonu kraniyofrontonazal sendromuna (CFNS) yol açmaktadır. Bu gendeki mutasyonlar X'e bağlı kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
554	H	23.02.2018	MG04180	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperinsülinemi GLUD1	GLUD1	Hipersülinemi, otozomal dominant olarak kalıtılan metabolik bir hastalıktır. GLUD1 genindeki mutasyonlar Hipersülinemi ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
555	H	23.02.2018	MG04190	MOLEKÜLER GENETİK	Transtiretin Amiloidoz (TTR)	TTR	Transtretin amiloidoz Organ ve dokularda amiloid proteinlerin birikmesine sebep olur, kalıtımsal olarak bu da otozomal dominant geçişli hastalığa sebep olmaktadır. En sık rastlanan mutasyon, 30. pozisyondaki valin amino asidinin metionin amino asidi ile yer değiştirmesi (Val30Met) sonucunda olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
556	H	23.02.2018	MG04200	MOLEKÜLER GENETİK	Nefronofitizis Tip 1 (NPHP1)	NPHP1	Nefronofitizis otozomal resesif kalıtılan heterojen kistik renal hastalık grubudur. Hastaların % 20-30'nu oluşturur. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen NPHP1 genidir ve bu gendeki mutasyonlar böbrek vetmezliği kliniğine neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
557	H	23.02.2018	MG04210	MOLEKÜLER GENETİK	Hipofiz Adenomu (AIP)	AIP	Hipofiz adenomları, hipofiz bezi içerisindeki alan hücrelerin birinde meydana gelen mutasyonlar sonucu oluşur. Hipofiz adenomlarının oluşumundan sorumlu AIP geni tümör baskılayıcı bir gendir. Kalıtımsal olarak otozomal resesif geçişli hastalığa sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
558	H	23.02.2018	MG04220	MOLEKÜLER GENETİK	Sağırlık Tip 2B GJB3 - Konneksin 31	GJB3	Sendromik olmayan işitme kaybına neden olan "konneksin 31 (*GJB 3*)" geni önemli bir yer tutmaktadır. GJB3 gen mutasyonları genellikle otozomal dominant olarak kalıtır. Yasla ilgili isitme bozukluğuna neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
559	H	23.02.2018	MG04230	MOLEKÜLER GENETİK	İktiyosis Histriks	KRT1	İktiyosis histriks kalıtsal keratinleşme bozukluklarından biridir. Keratin gen mutasyonu ile ilişkili iktiyozların özellikle epidermolitik formları KRT1 VE KRT10 mutasyonlarıyla ilişkilidir. Bu hastalık kalıtsal olarak genellikle otozomal dominant geçişlidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
560	H	23.02.2018	MG04240	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Dominant Tip1B	LMNA	Laminopatiler çekirdek zarf/lamin proteinlerin işlenmesinde ortaya çıkan mutasyonlar sonucu oluşan genetik hastalıklardır. Pek çoğu lamin A/C yı kodlayan LMNA geninde ortaya çıkan mutasyonlar sonucu oluşur, fakat gösterebilir bunlar musculardistrofi, lipodystrophy, nöropati, ve progeroid sendromlar gibi çok çeşitli patolojiler gösterebilirler	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
561	H	23.02.2018	MG04250	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Dominant Tip1A	MYOT	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-1A otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. MYOT geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmis ve cok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
562	H	23.02.2018	MG04260	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip2D	SGCA	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2D otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. SGCA geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
563	H	23.02.2018	MG04270	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2E	SGCB	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2E otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. SGCB geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
564	H	23.02.2018	MG04280	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2F	SGCD	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2F otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. SGCD geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
565	H	23.02.2018	MG04290	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2G	TCAP	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2G otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. TCAP geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
566	H	23.02.2018	MG04300	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2I	FKRP	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2I otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. FKRP geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
567	H	23.02.2018	MG04310	MOLEKÜLER GENETİK	Donohue Sendromu INSR	INSR	Donohue sendromu, INSR geninde meydana gelen otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Bu gen bir çok hücre tipinde bulunan insülin receptör olark görev yapan bir proteindir. Bu gende meydana gelen mutasyon ken şekerinin düzenlenmesinde bozukluklara sebep olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
568	H	23.02.2018	MG04320	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 1 DYT1/TOR1A	TOR1A	Primer distoni otozomal dominant geçişlidir. TOR1A genindeki heterozigot mutasyonlar torsin distoni tip1'e yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
569	H	23.02.2018	MG04330	MOLEKÜLER GENETİK	Diş Agenezisi PAX9	PAX9	Diş agenezisi, PAX9 geninin sebep olduğu otozomal dominant bir hastalıktır. Bazı bireylerde mandibular orta kesici dişlerin yanı sıra maksiller ve mandibular ikinci premolarlar da bulunmamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
570	H	23.02.2018	MG04340	MOLEKÜLER GENETİK	CINCA Sendromu NLRP13	NLRP13	NLRP13 geni infamasyonla ilişkilendirilmiş ve MEFV geni ile ilişkili bir gendir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
571	H	23.02.2018	MG04350	MOLEKÜLER GENETİK	Sentronükleer Miyopati (MTM1)	MTM1	Sentronükleer miyopati klinik olarak kas güçsüzlüğüne dek değişebilen geniş bir yelpazede ortaya çıkan bir hastalıktır. MTM1 geni kas hücre farklılaşmasında rol oynayan bir fosfatidilinositol 3-fosfat (PI3P) fosfataz olan Myotubularinin transkripsiyonunda rol oynar. Bu hastalık kalıtımsal olarak X'e bağlı resesif, otozomal resesif ve dominant geçişlidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
572	H	23.02.2018	MG04360	MOLEKÜLER GENETİK	Neonatal Diabet YIPF5	YIPF5	Neonatal Dieabetel otozomal resesif/dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCC8, KCNJ11, INS, YIPF5 genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
573	H	23.02.2018	MG04370	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Ağrı Duyarsızlığı	NTRK1	NTRK1 geni mutasyonlarının sonucu olarak ortaya çıkan bir hastalıktır. Mutasyona uğramış hücreler kendini yok ederek duyu nöronları kaybına vol acar ve bu kisilerde ağrı hissetmemeve sebeo olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
574	H	24.03.2018	MG04380	MOLEKÜLER GENETİK	Hemolitik Üremik Sendrom AHUS2-MCP	CD46	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen CD46 genidir ve hastalık otozomal resesif veya otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
575	H	24.03.2018	MG04390	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 3C	HGSNAT	Mukopolisakkaridoz Tip 3c otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. HGSNAT genlerindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
576	H	24.03.2018	MG04550	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 7	GUSB	Mukopolisakkaridoz Tip 7 otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GUSB genlerindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
577	H	24.03.2018	MG04560	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 3D	GNS	Mukopolisakkaridoz Tip 3d otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GNS genlerindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
578	H	24.03.2018	MG04400	MOLEKÜLER GENETİK	Mukolipidozis Tip 3	GNPTG	Mukopolipidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler GNPTG gendir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
579	H	24.03.2018	MG04410	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 4 GBE	GBE1	Glikojen depo hastalığı tip 4, otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GBE1 genindeki mutasyonlar, Hers hastalığı olarak ta bilinen Glikojen depo hastalığı tip 4 'e neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
580	H	24.03.2018	MG04420	MOLEKÜLER GENETİK	Leukoencephalopathy with Vanis	EIF2B5	Leukoencephalopathy Vanishing White Matter esas olarak beyin ve omuriliği (merkezi sinir sistemi) etkileyen ilerleyici bir hastalıktır. EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4 ve EIF2B5 genlerindeki mutasyonlar, Leukoencephalopathy Vanishing White Matter hastalığına neden olur. Mutasyonların %65'i EIF2B5 geninde meydana gelmektedir. Hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
581	H	24.03.2018	MG04430	MOLEKÜLER GENETİK	Aromataz Eksikliği	CYP19A1	Aromataz eksikliği, CYP19A1 genindeki mutasyonlarla ilişkilendirilmş olup hastalık otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
582	H	24.03.2018	MG04440	MOLEKÜLER GENETİK	Dilate Kardiyomiyopati Tip 7	TNNI3	Dilate kardiyomiyopati otozomal dominat olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNNI3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
583	H	24.03.2018	MG04450	MOLEKÜLER GENETİK	Nail Patella Sendromu	LMX1B	Tırnak-patella sendromu, çivi displazisinin klasik klinik tetrad, patellar aplazi-hipoplazi, dirsek arthrodysplasia ve iliak boynuzları ile karakterize otozomal dominant bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen LMX1B genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
584	H	27.03.2018	MG04460	MOLEKÜLER GENETİK	Axenfeld - Rieger Sendromu	FOXC1	Axenfeld Rieger Sendromu, göz tutulumunun ön planda olduğu multisistemik hastalıklardan bir tanesidir..Axenfeld Rieger Sendromu otozomal dominant olarak kalıtılmaktadır.Axenfeld Rieger Sendromu sendromuna PITX2 ve FOXC1 genlerinde ortaya çıkan mutasyonlar nedeniyle ortaya çıktığı düşünülmektedir. PITX2 tip 1 ARS'ye neden olurken, FOXC1 ise tip 3 ARS 'ye neden olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
585	H	27.03.2018	MG04470	MOLEKÜLER GENETİK	Psödohipoaldos Tip 1	SCNN1A	Psödohipoaldosteronizm Tip 1 otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen SCNN1A genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
586	H	27.03.2018	MG04570	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolipidozis Tip 6	ARSB	Mukopolipidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmis olan genler ARSB genleridir ve hastalık otozomal resesif sekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
587	H	27.03.2018	MG04480	MOLEKÜLER GENETİK	MTC1 Eksikliği	SLC16A1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen SLC16A1 genidir. Bu gende meydana gelen mutasyon MTC1 hastalığına sebep olmaktadır. Hastalık otozomal resesif/ otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

588	H	03.04.2018	MG04500	MOLEKÜLER GENETİK	Treacher Collins Sendromu (POLR1D)	POLR1D	Treacher Collins Sendromu sendromu otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen POLR1D genidir. Treacher Collins Sendromu 50,000 kişide bir oranında görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
589	H	03.04.2018	MG04510	MOLEKÜLER GENETİK	Treacher Collins Sendromu (POLR1C)	POLR1C	Treacher Collins Sendromu sendromu otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen POLR1C genidir. Treacher Collins Sendromu 50,000 kişide bir oranında görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
590	H	03.04.2018	MG04520	MOLEKÜLER GENETİK	Antley - Bixler Sendromu	POR	Antley-Bixler Sendromu otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. POR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
591	H	07.04.2018	MG04490	MOLEKÜLER GENETİK	Brown - Vialetto - Van Laere Sendromu 2	SLC52A2	Brown-Vialetto-Van Laere Sendromu Tip 2, otozomal resesif geçişli progresif nörolojik bozukluk olup SLC52A2 gen mutasyonları hastalığın oluşumundan sorumludur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
592	MLPA	07.04.2018	MG04530	MOLEKÜLER GENETİK	RETT Sendromu MLPA	MECP2	*MECP2* geni ile ilişkili hastalıklar X'e bağlı kalıtım göstermektedir. Olguların %99'undan fazlası de-novo mutasyon sebepli ya da germline mozaisizm görülen anne babanın birinden geçen hastalık etmeni mutasyon sebepli olabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
593	E	07.04.2018	MG04540	MOLEKÜLER GENETİK	Homosistinuri	CBS	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen CBS genidir. CBS geninde meydana gelen mutasyon homosistinüri hastalığına sebep olmaktadır. Bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
594	H	25.04.2018	MM00170	MOLEKÜLER GENETİK	HPV DNA Real Time PCR	X	HPV'nin 150'den fazla genotipi bulunur. 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, and 68 genotipleri yüksek risk HPV olarak sınıflandırılır. Bu yüksek risk grubundaki HPV'ler, ile inatçı (persistan) enfeksiyon bulunan kadınlarda rahim ağzı kanseri gelişebilir. HPV'nin dünyada her yıl 500.000 rahim ağzı kanseri vakasına yol açtığı ve gelişmekte olan ülkelerde kadınlar için kanserden ölüm nedenlerinin başında yer aldığı belirtilmiştir.	Serum	3 mL	40 GÜN
595	H	25.04.2018	MM00180	MOLEKÜLER GENETİK	HPV DNA Genotipleme	X	HPV'nin 150'den fazla genotipi bulunur. 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59, and 68 genotipleri yüksek risk HPV olarak sınıflandırılır. Bu yüksek risk grubundaki HPV'ler, ile inatçı (persistan) enfeksiyon bulunan kadınlarda rahim ağzı kanseri gelişebilir. HPV'nin dünyada her yıl 500.000 rahim ağzı kanseri vakasına yol açtığı ve gelişmekte olan ülkelerde kadınlar için kanserden ölüm nedenlerinin başında yer aldığı belirtilmiştir.	Serum	3 mL	40 GÜN
596	H	30.04.2018	MG04710	MOLEKÜLER GENETİK	Griselli Sendromu Tip 2 RAB27	RAB27	Griselli Hastalığı otozomal resesif geçişli nadir bir hastalık olup, açık ten rengi, gümüş grisi saçlar, tekrarlayan ateş atakları ve enfeksiyonlarla karakterizedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
597	H	02.05.2018	MG04610	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi Resesif Paneli	CAPN3, DYSF, SGCG, POMT1, FKRP	Limb Girdle Müsküler Distrofi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalıpın bu tipi iskelet kası proteini kodlayan CAPN3, DYSF, SGCG, POMT1, FKRP genlerinde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
598	E	03.05.2018	MG04680	MOLEKÜLER GENETİK	Lizozomal Hastalık Paneli	ARSA, FUCA1, GALC, GBA, GLB1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler ARSA, FUCA1, GALC, GBA ve GLB1 genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
599	H	04.05.2018	MG04720	MOLEKÜLER GENETİK	PRRT2 Tüm Gen Dizi Analizi	PRRT2	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen PRRT2 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
600	H	04.05.2018	MG04730	MOLEKÜLER GENETİK	Riboflavin Transporter Eksikliği	SLC52A1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen *SLC52A1* genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
601	H	04.05.2018	MG04740	MOLEKÜLER GENETİK	Bilatural Mavonduler Adrenal Hiperplazi	ARMC5	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen ARMC5 genidir ve hastalık otozomal dominant ve somatik mutasyon şeklinde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
602	H	08.05.2018	MG04760	MOLEKÜLER GENETİK	Bruton Agammaglobulinemi IBTK	IBTK	X'e bağlı agamaglobulinemi (Burton Hastalığı); genetik bir Ig sentez bozukluğudur. IBTK geninde meydana gelen mutasyonlar Bruton hastalığına sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
603	H	08.05.2018	MG04770	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloepifizyel Displazi	TRAPPC2	Spondiloepifizyal displazi tarda (SEDT), epifizlerin ortaya çıkmasındaki gecikmeye bağlı olarak gövde ve ekstremitelerde kısalık, bel ağrısı, fıçı göğüs deformitesi, kifoskolyoz, platispondili, koksa vara ve genu varum/valgum deformitelerine neden olabilen nadir görülen bir osteokondrodisplazi türüdür. Çoğunlukla X'e bağlı resesif kalıtım gösterdiği için genellikle erkeklerde görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
604	H	08.05.2018	MG04780	MOLEKÜLER GENETİK	HRAS Dizi Analizi	HRAS	HRAS genindeki mutasyonlar Costello Sendromu ile bir çok somatik kanser ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
605	H	12.05.2018	MG04790	MOLEKÜLER GENETİK	Tirozinemi Tip 1	FAH	Aminoasit olan tirozin metabolizmasını gerçekleştiren bazı enzimlerin bozulması sonucunda ortaya çıkan hastalıktır. Otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal bir hastalık ve genelde yenidoğan ve cocukluk döneminde ortaya çıkar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
606	H	16.05.2018	MG04800	MOLEKÜLER GENETİK	Kaufman Okuloserebofasiyal Sendromu	UBE3B	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen UBE3B genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
607	E	16.05.2018	MG04820	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Meme/Over Kanseri Paneli	PTEN, STK11, TP53	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınların yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
608	H	16.05.2018	MG04830	MOLEKÜLER GENETİK	Brankio Okulo Fasiyal Sendromu	TFAP2A	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen TFAP2A genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
609	H	17.05.2018	MG04840	MOLEKÜLER GENETİK	Otoimmün Poliendokrinopati Sendromu Tip 1	AIRE	Tip 1 otoimmün poliglandüler yetersizlik, özellikle cocukluk cağında ortaya çıkan Otozomal resesif geçişli bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
610	H	17.05.2018	MG04850	MOLEKÜLER GENETİK	Maple Urine Syrup	DBT	Valin, lösin ve izolösinin dekarboksilasyonu, koenzim olarak tiamin fosfatın kullanıldığı bir enzim siste-mini gerektirmektedir. Bu enzim sistemindeki bir yeter-sizlik maple şurubu idrarı hastalığına yol açar. Otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
611	H	01.10.2017	AN00020	ANDROLOJİ	Sperm DNA Hasar Testi	X	Sperm DNA fragmentasyonu analizi	Semen	3 mL	10 GÜN
612	H	01.10.2017	AN00030	ANDROLOJİ	Sperm FISH Testi	X	Anöploidi ve ploidizasyon kusurlarının tespiti	Semen	3 mL	15 GÜN
613	H	01.10.2017	AN00050	ANDROLOJİ	Spermiogram	X	Semen analizi	Semen	3 mL	2 GÜN
614	H	01.10.2017	AN00060	ANDROLOJİ	HOST (Canlılık Testi)	X	Sperm vitalite değerlendirmesi	Semen	3 mL	40 GÜN
615	H	01.10.2017	AN00080	ANDROLOJİ	Spermatogenez Marker Tayini	X	Sperm mayoz bölünme oranı tayini	Semen / Tese Dokusu	3 mL	20 GÜN
616	H	01.10.2017	AN00090	ANDROLOJİ	Semende Oksidatif Stres Tayini (ROS Analizi)	X	Erkek infertilitesinde oksidatif stres	Semen	3 mL	2 GÜN
617	H	01.10.2017	AN00100	ANDROLOJİ	Semende Apoptozis Tayini (Anneksin)	X	Erken apoptotik ve geç apoptotik (nekrotik) sperm oranı tespiti	Semen	3 mL	2 GÜN
618	H	01.10.2017	AN00120	ANDROLOJİ	Tese Dokusunda Sperm FISH Testi	X	Anöploidi ve ploidizasyon kusurlarının tespiti	TESE Dokusu	3 mL	15 GÜN
620	H	01.01.2018	AN00150	ANDROLOJİ	Piezo Elektrik Uygulaması	X	Sperm DNA fragmentasyon analizi	X	3 mL	40 GÜN
621	H	01.01.2018	AN00160	ANDROLOJİ	N - KIR Tanı Takip Paneli (Flow sitometrik KIR, Ak.NK)	X	Habituel abortus, immünolojik infertilite, implantasyon başarısızlığı	Heparinli Kan	3 mL	20 GÜN
622	H	01.01.2018	AN00170	ANDROLOJİ	Flow Sitometrik KIR	X	İmplantasyon ve IVF başarısızlıkları	Heparinli Kan	3 mL	20 GÜN
623	H	01.01.2018	AN00180	ANDROLOJİ	Aktive NK Testi	X	Bağışıklık sistemi, infertilite, implantasyon ve IVF başarısızlıkları	Özel Aktivasyon Tüpü	3 mL	20 GÜN
624	H	17.05.2018	AN00210	ANDROLOJİ	Post Mayotik Sperm Paneli	X	Semen ve testis biyopsi materyalinde spesifik biyobelirteçler kullanılarak spermatogenik seri hücrelerinin varlığı tespitİ.	Semen / Tese Dokusu	3 mL	15 GÜN
625	H	01.10.2017	ANP0010	ANDROLOJİ	Sperm DNA Hasar Paneli (Spermiyogram, Semende Oksidatif Stres Tayini (ROS ANALİZİ), Semende Apoptozis Tayini (ANNEKSİN), Sperm DNA Hasar Testi)	X	Spermiyogram,Semende Oksidatif Stres Tayini (ROS ANALİZİ),Semende Apoptozis Tayini (ANNEKSİN),Sperm DNA Hasar Testi	Semen	3 mL	10 GÜN
626	H	01.10.2017	ANP0020	ANDROLOJİ	Semende Haploidi Paneli (Semende Sperm FISH Testi, Spermatogenez Marker Tayini (LİM15, ESX1, TEX101, PCNA)	X	Tese Dokusunda Sperm FISH Testi, Spermatogenez Marker Tayini (LİM15,ESX1,TEX101,PCNA)	Semen	3 mL	20 GÜN
627	H		ANP0030	ANDROLOJİ	Tese Dokusundan Haploidi Paneli (Tese Dokusunda Sperm FISH Testi, Spermatogenez Marker Tayini (LİM15, ESX1, TEX101, PCNA)	X	Anöploidi ve ploidizasyon kusurlarının tespiti + belirlenmesi sperm üretimi ile ilgili önemli bulgular vermektedir. Lim15/Dmc1 proteini mayoz aşamasında rekombinasyona dayalı DNA sentezinde görev alan bir proteindir (1). PCNA hem somatik hücrelerde hem de mayotik hücrelerde ifade edilmektedir. Bu iki proteinin ifadesi mayoz bölünme için kritik bir öneme sahiptir. PCNA ifadesi yeni bir çalışmada hastaların gonadotropin tedavisine cevap verip vermediğini tespit etmek için de kullanılmıştır(2) . TEX1 geni testiste ekspresyonu olan bir gendir ve azospermic hastalarda önemli bir marker olabileceği bildirilmiştir(3). Spermatogenik serinin farklı aşamalarına spesifik biyo belirteçler kullanarak erken dönem spermatositleri, akrozom oluşumu tamamlanmış olan sperm hücrelerini ve nihayet kuyruk oluşumu sürecine girmiş ya da tamamlamış olan hücreleri tespit edebilmekte ve bunların analiz edilen numune içerisindeki miktarlarını orantısal olarak raporlanmaktadır.	Tese Dokusu	3 mL	20 GÜN
628	H	22.05.2018	MG04860	MOLEKÜLER GENETİK	SLC15A3 Gen Taraması	SLC15A3	SLC15A3 lizozomal depo hastalıkları ile ilişkilendirilmiş kalıtım paterni net olmayan bir gendir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
629	E	22.05.2018	MG04870	MOLEKÜLER GENETİK	Von Willebrand Hastalığı Tüm Gen	VWF	Von Willebrand hastalığı 3 tipten oluşan ve otozomal resesif veya dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. VWF genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmistir. Mutasyonların coğu 17-28. ekzonlarda tespit edilmistir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
630	H	29.05.2018	MG04880	MOLEKÜLER GENETİK	FH Gen Taraması	FH	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen FH genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
631	E	31.05.2018	MG04900	MOLEKÜLER GENETİK	NF1 MLPA Delesyon/Duplikasyon Analizi	NF1	Nörofibromatozis Tip 1, otozomal dominant nörokutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Moleküler genetik testler NF1 geni DNA dizi analizi ve delesyon/duplikasyon analizini kapsar.	EDTA'lı Kan / Cilt Biyopsi	3 mL	30 GÜN
632	H	01.06.2018	MG04910	MOLEKÜLER GENETİK	Canavan Hastalığı	ASPA	Canavan hastalığı progresif otozomal resesif geçişli nadir bir lökodistrofidir. Sürekli olarak beyni tahrip etmeye devam eden bu hastalık tıpkı diğer lökodistrofiler gibi vücudun beyaz cevher (miyelin) üretimini durdurup santral sinir sistemindeki beyaz cevher tutulumuna neden olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
633	H	05.06.2018	YD00550	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme Platinium Solo	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	90 GÜN
634	H	05.06.2018	MG04920	MOLEKÜLER GENETİK	LH Gen Polimorfizmi	LHB	Hipogonadotropik Hipogonadizm 23,otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LHB genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 GÜN
635	H	20.06.2018	MG04930	MOLEKÜLER GENETİK	Laron Dwarfizm	GHR	Laron Dwarfizm,otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GHR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
636	H	26.06.2018	MG04940	MOLEKÜLER GENETİK	Opitz BBB Sendromu Tip 1	MID1	Opitz BBB Sendromu Tip 1, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. MID1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
637	H	26.06.2018	MG04950	MOLEKÜLER GENETİK	Opitz BBB Sendromu Tip 2	SPECC1L	Opitz BBB Sendromu Tip 2, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SPECC1L genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
638	H	30.06.2018	MG04960	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperkolonemi	TJP2	TJP2 genindeki mutasyonlar Hiperkolonemi hastalığıyla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

639	H	30.06.2018	MG04970	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi Distal Tip	IGHMBP2	Spinal Musküler Atrofi Distal Tip , otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. IGHMBP2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
640	H	30.06.2018	MG04980	MOLEKÜLER GENETİK	Tiyamin Metabolizması Disfonksiyon Send.2 SLC19A3	SLC19A3	Tiyamin Metabolizması Disfonksiyon Send.2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC19A3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
641	H	30.06.2018	MG04990	MOLEKÜLER GENETİK	Obezite Morbit Tip	LEP	Obezite Morbit Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LEP genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
642	H	30.06.2018	MG05000	MOLEKÜLER GENETİK	Townes - Brocks Sendromu Tip 1	SALL1	Townes - Brocks Sendromu Tip 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SALL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
643	H	01.07.2018	MG05010	MOLEKÜLER GENETİK	Hermansky - Pudlak Sendromu	HPS1	Hermansky - Pudlak Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HPS1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
644	H	02.07.2018	MG05020	MOLEKÜLER GENETİK	16S Metagenomik Dizileme	16S	Mikrobiyom-hastalık ilişkisi ile ilgili yayınlarda genellikle sadece bakteri gruplarının varlığı-yokluğu veya relatif çokluğu-azlığı sonuç olarak gösterilmekte ve bu ilişkinin nedeni açıklanmamaktadır. Aslında bir ilişkinin olmasını sağlayan konağa ait faktörler (yerin kimyası, enzimleri, hormonları, hücreleri vb) ve buranın mikrobiyomunda az veya çok bulunan bakterilerin metabolizmaları, fizyolojileri ve kendi aralarındaki yarış gibi değişkenler vardır. İşte bu ilişkilerin çözülmesi ile "fonksiyonel mikrobiyom" açıklanabilir ve bu ilişkiye semptomatik olarak değil etiyolojik olarak müdahele etmek söz konusu olabilir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
645	H	03.07.2018	MG05030	MOLEKÜLER GENETİK	Obezite Morbit Tip 2	LEPR	LEPR genindeki mutasyonlar Obezite Morbit Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
646	H	06.07.2018	MG05060	MOLEKÜLER GENETİK	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A	MOCS1	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. MOCS1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
647	H	15.07.2018	MG05070	MOLEKÜLER GENETİK	Cloustan Sendromu GJB6	GJB6	Cloustan Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GJB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
648	H	16.07.2018	MG05090	MOLEKÜLER GENETİK	17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 1 Eksikliği	HSD17B1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen HSD17B1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
649	H	16.07.2018	MG05100	MOLEKÜLER GENETİK	17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği	HSD17B3	17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HSD17B3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
650	H	19.07.2018	MG05120	MOLEKÜLER GENETİK	Brown - Vialetto - Van Laere Sendromu 1	SLC52A3	Brown-Vialetto-Van Laere Sendromu Tip 1, otozomal resesif geçişli progresif nörolojik bozukluk olup SLC52A3 gen mutasyonları hastalığın oluşumundan sorumludur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
651	H	25.05.2018	MG05140	MOLEKÜLER GENETİK	Emery Dreifus Muskuler Distrofi Tip 6	FHL1	Emery Dreifus Muskuler Distrofi Tip 6, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FHL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
652	H	25.07.2018	MG05150	MOLEKÜLER GENETİK	Emery Dreifuss Musküler Distrofi Tip 1 X - Linked	EMD	Emery Dreifuss Musküler Distrofi Tip 1, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. EMD genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
653	H	25.07.2018	MG05160	MOLEKÜLER GENETİK	Generalize Epilepsi Tip 5	GABRD	Galaktozemi Tip 2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GALK1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
654	H	25.07.2018	MG05170	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik Ensefalopati Tip 19	GABRA1	Epileptik Ensefalopati Tip 19, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GABRA1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
655	H	25.07.2018	MG05180	MOLEKÜLER GENETİK	Marinesco - Sjogren Sendromu	SIL1	Marinesco - Sjogren Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SIL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
656	H	25.07.2018	MG05190	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip 7	CANT1	Multiple Epifizyal Displazi Tip 7, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CANT1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
657	H	25.07.2018	MG05200	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik Ensefelopati, Erken İnfantil, 17 GNAO1	GNAO1	Epileptik Ensefelopati Tip 17, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GNAO1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
658	H	25.07.2018	MG05210	MOLEKÜLER GENETİK	Episodik Ataksi Tip 5	CACNB4	Episodik Ataksi Tip 5, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CACNB4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
659	H	26.07.2018	MG05220	MOLEKÜLER GENETİK	Crisponi Sendromu	CRLF1	Crisponi Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CRLF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
660	E	27.07.2018	MG05230	MOLEKÜLER GENETİK	Polikistik Böbrek Sendromu Panel	PKD1, PKD2, PKHD1	Otozomal dominant Polikistik Böbrek hastalığı böbrek hastalıkları arasında en sık görülendir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipiyle ilişkilendirilmiş olan genler PKD1 ve PKD2 genleridir. Otozomal resesif kalıtılan hastalık tipiyle ilişkilendirilmiş olan tek gen PKHD1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
661	H	28.07.2018	MG05250	MOLEKÜLER GENETİK	Methemoglobinemi Tip 1	CYB5R3	Methemoglobinemi Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CYB5R3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
662	H	31.07.2018	MG05260	MOLEKÜLER GENETİK	Chanarin - Dorfman Sendromu	ABHD5	Chanarin - Dorfman Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABHD5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
663	H	01.08.2018	MG05270	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 4	HADH	Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 4, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HADH genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
664	E	02.08.2018	MG05280	MOLEKÜLER GENETİK	Makrotrombositopeni	MYH9	Makrotrombositopeni, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. MYH9 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
665	H	03.08.2018	MG05290	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	Klinik Ekzom Dizileme (4813 Gen)	4813 Gen	Klinik bir fenotiple ilişkili olduğu bilinen ve 12 Mb genomik içeriği kapsayan 4800 üzerinde gen dizilemesi için Illumina Trusight One Sequencing Paneli kullanılmıstır. Bu panel NCBI37/hg19 insan referans genomuna göre 125.000 orob icermektedir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
666	H	03.08.2018	MG05300	MOLEKÜLER GENETİK	Trombositopeni	ETV6	Trombositopeni Tip 5 otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır. ETV6 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
667	H	06.08.2018	MG05310	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi Sindaktili Sendromu 1	NECTIN4	Ektodermal Displazi Sindaktili Sendromu 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. NECTIN4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
668	H	07.08.2018	MG05320	MOLEKÜLER GENETİK	Ellis - van Creveld Sendromu	EVC	Ellis - van Creveld Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. EVC genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
669	H	10.08.2018	MG05330	MOLEKÜLER GENETİK	Van Der Knaap Hastalığı MLC2 Tip MYL9	MYL9 (MLC2)	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen MYL9 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
670	H	10.08.2018	MG05340	MOLEKÜLER GENETİK	Van Der Knaap Hastalığı MLC3 Tip MYL1	MYL1 (MLC2)	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen MYL1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
671	H	15.08.2018	MG05350	MOLEKÜLER GENETİK	Klinik Ekzom Dizileme (4813 Gen)	4813 Gen	Klinik bir fenotiple ilişkili olduğu bilinen ve 12 Mb genomik içeriği kapsayan 4800 üzerinde gen dizilemesi için Illumina Trusight One Sequencing Paneli kullanılmıstır. Bu panel NCBI37/hg19 insan referans genomuna göre 125.000 orob icermektedir	Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
672	H	18.08.2018	MG05360	MOLEKÜLER GENETİK	Diskeratozis Konjenita	DKC1	Diskeratozis Konjenita, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DKC1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
673	H	31.08.2018	MG05370	MOLEKÜLER GENETİK	Karnitin Palmitoiltransferaz 1	CPT1A	Karnitin Palmitoiltransferaz 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CPT1A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
674	H	06.09.2018	YD00100	MOLEKÜLER GENETİK	Mol Hidatiform NLRP7 MLPA	NLRP7	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve matastatik mol, koryokarsinom, plesantal site trofoblastik tümör (PSTT) , ve epiteloid trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalıkta risk artar. NLRP7 ve KHDC3L mutasyonları varlığında rekürens molar gebelik rapor edilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
675	H	06.09.2018	MG05380	MOLEKÜLER GENETİK	Birt - Hogg - Dube Sendromu	FLCN	Birt - Hogg - Dube Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. FLCN genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
676	H	10.09.2018	MG05390	MOLEKÜLER GENETİK	LH Reseptör Gen Polimorfizmi Taraması	LHCGR	Leydig Hücre Hipoplazisi,otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LHCGR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
677	H	18.09.2018	MG05400	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Panel	G6PC, AGL, GAA, PYGM, PYGL	Glikojen depo hastalığı, otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. Glikojen depo hastalığı Tip 1, G6PC geni ile ilişkilendirilmiştir. Glikojen depo hastalığı Tip 3, AGL geni ile ilişkilendirilmiştir. Glikojen depo hastalığı Tip 5, PYGM geni ile ilişkilendirilmiştir. Glikojen depo hastalığı Tip 6, PYGL geni ile ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
678	H	18.09.2018	MG05410	MOLEKÜLER GENETİK	Treacher Collins Sendromu Panel	TCOF1	Treacher Collins Sendromu otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TCOF1 genidir. Treacher Collins Sendromu 50,000 kişide bir oranında görülür.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
679	H	18.09.2018	MG05420	MOLEKÜLER GENETİK	CX3CR1 Dizi Analizi	CX3CR1	Makuler Dejenerasyon Sendromunda CX3CR1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
680	H	18.09.2018	MG05430	MOLEKÜLER GENETİK	Fibrodisplazya Ossifikans Progressiva	ACVR1	Fibrodisplazi Ossifikans Progressiva, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ACVR1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
681	H	18.09.2018	MG05440	MOLEKÜLER GENETİK	İhtiyozis ve Hiperkeratozis	KRT10	İhtiyozis ve Hiperkeratozis, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT10 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
682	E	18.09.2018	MG05450	MOLEKÜLER GENETİK	Nörofibromatozis Paneli	NF1, NF2, SPRED1	Nörofibromatozis Paneli, otozomal dominant nörokutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Moleküler genetik testler NF1, NF2 ve SPRED1 genlerinin DNA dizi analizi analizini kapsar.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
683	H	19.09.2018	MG05460	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nötropeni Paneli	HAX1, ELANE	Nötropeni konjenital ve edinsel nedenlerle meydana gelebilen mötofil sayısının düşmesine sebep olan durumlarıdır. Konjenital nötropeniler 1/1.000.000 sıklıkta görülürler. Kostmann hastalığı adını aldığı yazar tarafından ilk defa 1950 yılında tanımlanmıştır. Otozomal resessif geçişlidir. ELANE ve HAX1 genindeki mutasyonlar hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN

684	H	19.09.2018	MG05470	MOLEKÜLER GENETİK	Ağır Konjenital Nötropeni 4	G6PC3	Ağır Konjenital Nötropeni 4 otozomal resesif olarak kalıtılan bie hastalıktır. G6PC3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
685	H	01.10.2018	MG05500	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa-1 Antitripsin Eksikliği Yaygın Mutasyon	SERPINA1	Alfa-1 antitripsin eksikliği SERPINA1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SERPINA1 geni 14. kromozomda PI(proteaz inhibitör) lokusunda yerleşim göstermektedir. Genel popülasyonda en sık rastlanan aleller PI*M, PI*Z ve PI*S'dir. Normal alel: PI*M aleli , Patojenik alel : PI*Z aleli, E366K mutasyonu (c.11940 G>A), Patojenik alel: PI*S aleli, E288V mutasyonu (c.9628 A>T)	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
686	E	01.10.2018	MG05510	MOLEKÜLER GENETİK	DMD Taşıyıcılık Delesyon Duplikasyon MLPA	DMD MLPA	DMD X-linked kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindedki bir veya daha fazla ekzonun delesyonudur. Hastaların %5-10'unda duplikasyonlar hastalığa yol açmaktadır. Nokta mutasyonlar ise hastaların %25-30'unda gözlenmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
687	H	01.10.2018	MG05520	MOLEKÜLER GENETİK	FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (Ekzon 2, 3, 5, 10)	MEFV	Ailevi Akdeniz Ateşi, tekrarlayan ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı ve eklem ağrısı nöbetleri yapan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
688	H	01.10.2018	MG05530	MOLEKÜLER GENETİK	Hemakromatozis Paneli	HFE, TFR2	Herediter Hemokromatozis otozomal resesif geçiş gösteren demir metabolizmasında bozukluğa yol açan bir hastalıktır. Hastaların birçoğunda HFE genindeki mutasyonlar sonucu hastalık gözlenmektedir. En sık rastlanan mutasyon C282Y mutasyonudur (%85-90) ve ikinci en sık rastlanan mutasyon da H63D mutasyonudur (%3-5). C282Y/H63D birleşik heterozigotlar hastaların %1'inden azını oluşturmaktadır. Herediter Hemokromatozis nadiren HFE geni dışında TFR2, HJV, HAMP ve SLC40A1 genlerindeki mutasyonlar sonucu da oluşmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
689	H	01.10.2018	MG05540	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Sağırlık (Konneksin 26 Tüm Gen)	GJB2	Sendromik olmayan işitme kaybı nedeni olan genler içinde en önemli yeri "konneksin 26 (GJB2)" tutmaktadır. GJB2 gen mutasyonları genellikle otozomal resesif geçiş gösterirken çok nadir de olsa otozomal dominant olarak da kalıtılabilir. Birçok toplumda bu gendeki mutasyonların genetik nedenli işitme kaybının %50' sini oluşturduğu bildirilmiştir. Bugüne kadar bu gen içinde 300'den fazla mutasyon bildirilmesine rağmen yalnızca bir tanesi (c.35delG) beyaz ırkta tüm mutasyonların yaklaşık % 60-70'ini kapsamaktadır. Bu mutasyonun taşıyıcılığı Avrupalı beyazlarda %2-4 arasındadır. Sağlıklı Türk toplumunda ise %1.8 olarak bulunmuştur.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
690	H	01.10.2018	MG05550	MOLEKÜLER GENETİK	FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (Ekzon 1, 4, 6, 7, 8, 9)	MEFV	Ailevi Akdeniz Ateşi, tekrarlayan ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı ve eklem ağrısı nöbetleri yapan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
691	E	01.10.2018	MG05560	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberosklerozis Paneli	TSC1, TSC2	Tuberosklerozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
692	H	01.10.2018	MG05580	MOLEKÜLER GENETİK	DNA İzolasyonu (Saklama)	X	DNA örnekleri ileri testlerde kullanılmak üzere izole edilmiştir.	EDTALI KAN / Deri / Düşük Materyali / Kord Kanı / Cilt Biyopsi / Parafin Blok / Doku	3 mL	40 GÜN
693	H	01.10.2018	MG05590	MOLEKÜLER GENETİK	Tek Bölge Dizi Analizi	X	Genomdaki herhangi bir varyant için ilgili bölgeye özgü dizileme yöntemi ile test yapılmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
694	H	01.10.2018	MG05591	MOLEKÜLER GENETİK	Tek Bölge 1-3 Mutasyon	X	Genomdaki herhangi bir varyant için ilgili bölgeye özgü dizileme yöntemi ile test yapılmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
695	H	01.10.2018	MG05600	MOLEKÜLER GENETİK	ARSACS (Spastic Ataxia of Charlevoix - Saguenay) SACS	SACS	Charlevoix - Saguenay spastik Ataksisi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SACS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
696	H	01.10.2018	MG05610	MOLEKÜLER GENETİK	Adrenolökodistrofi (ALD)	ABCD1	Adrenolökodistrofi (ALD), X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCD1 eenindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
697	H	01.10.2018	MG05620	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Endocrine Neoplasia Tip 1	MEN1	Multipl Endokrin Neoplazi Tip 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. MEN1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
698	H	01.10.2018	MG05630	MOLEKÜLER GENETİK	Albinism Ocultaneous Tip 1	TYR	Albinism Ocultaneous Tip 1, otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. TYR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
699	H	01.10.2018	MG05640	MOLEKÜLER GENETİK	Peutz - Jeghers Sendromu	STK11	Peutz-Jeghers sendromu (PJS), gastrointestinal sistemde benign hamartamatöz polipozis ve mukokutanöz pigmentasyona neden olan otozomal dominant bir hastalıktır. STK11 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
700	H	01.10.2018	MG05650	MOLEKÜLER GENETİK	EEC Sendromu 1	TP63	Ektrodaktili-Ektodermal Displazi-Yarık Dudak-Damak (EEC) Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TP63 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
701	H	01.10.2018	MG05660	MOLEKÜLER GENETİK	Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI)	5 Marker	Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI); MMR genlerindeki inaktivasyonlara bağlı tümor DNA'sında mikrosatellit tekrarlarında delesyon yada insersiyona bağlı değişiklilkerin gözlenmesi durumudur. HNPCC'den şüphelenilen ve ailesel mutasyonun bilinmediği olgularda tümör hücrelerinde MSI'nin araştırılması ilk basamakta yapılması gereken bir tanımlamadır. Tümör dokusu ve normal dokuda MSI'nin değerlendirilmesi için beş farklı tekrar markerı iceren bir panel kullanılır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
702	H	01.10.2018	MG05670	MOLEKÜLER GENETİK	Hemolitik Üremik Sendromu - AHUS3 - CFI Geni Faktör-I	AHUS3 - CFI	Hemolitik Üremik Sendromu Tip 3, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHUS3 - CFI genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir..	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
703	H	01.10.2018	MG05680	MOLEKÜLER GENETİK	3-M Sendromu CUL7	CUL7	3M Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CUL7 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
704	H	01.10.2018	MG05690	MOLEKÜLER GENETİK	HLA B27	X	İnsan lökosit antijeni olan HLA B27, Ankilozan Spondilit'in (AS) ve AS ile ilişkili Spordilartopati'nin teşhisinde klinik önem taşımaktadır. HLA-B27 testi bir hastalığın tanısını koymada ya da ortadan kaldırmada kullanılabilen kesinlik sağlayan bir test değildir. Yalnızca belirli otoimmün sistem hastalıkların tanısının kesinleştirilmesinde kullanılır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
705	H	01.10.2018	MG05700	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Maternal Kontaminasyon Testi	X	Heterozigotisesi yüksek 8 STR markera spesifik primerler kullanılarak fragment analizi yapılmaktadır.	EDTALI KAN / Amniyon Sıvısı / Deri / Düşük Materyali / CVS / Kord Kanı / Diğer	3 mL	40 GÜN
706	H	01.10.2018	MG05730	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Hipokalemik Paralizi Tip2 (TG) SCN4A	SCN4A	Periyodik Hipokalemik Paralizi Tip2, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SCN4A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
707	H	01.10.2018	MG05740	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Sağırlık (GJB2 Tüm Gen Dizi Analizi)	GJB2	Sendromik olmayan işitme kaybı nedeni olan genler içinde en önemli yeri "konneksin 26 (GJB2)" tutmaktadır. GJB2 gen mutasyonları genellikle otozomal resesif geçiş gösterirken çok nadir de olsa otozomal dominant olarak da kalıtılabilir. Birçok toplumda bu gendeki mutasyonların genetik nedenli işitme kaybının %50' sini oluşturduğu bildirilmiştir. Bugüne kadar bu gen içinde 300'den fazla mutasyon bildirilmesine rağmen yalnızca bir tanesi (c.35delG) beyaz ırkta tüm mutasyonların yaklaşık % 60-70'ini kapsamaktadır. Bu mutasyonun taşıyıcılığı Avrupalı beyazlarda %2-4 arasındadır. Sağlıklı Türk toplumunda ise %1.8 olarak bulunmuştur.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
708	H	01.10.2018	MG05750	MOLEKÜLER GENETİK	Sendromik Olmayan İşitme Kaybı (GJB6) Delesyon	GJB6	Sendromik Olmayan İşitme Kaybı, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GJB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
709	H	01.10.2018	MG05760	MOLEKÜLER GENETİK	Glutarik Asidemi Tip 2C (ETFDH Tüm Gen Dizi An.)	ETFDH	Glutarik Asidemi Tip 2C, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ETFDH genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir..	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
710	H	01.10.2018	MG05770	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 9D (PHKA1 TG)	PHKA1	Glikojen Depo Hastalığı Tip 9D, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PHKA1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
711	H	01.10.2018	MG05790	MOLEKÜLER GENETİK	Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı	PLP1	Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı , X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PLP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
712	H	01.10.2018	MG05800	MOLEKÜLER GENETİK	Parkinson Hastalığı PARK2	PRKN	Parkinson Hastalığı, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PARK2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
713	H	01.10.2018	MG05810	MOLEKÜLER GENETİK	Tiroid Hormon Direnci/Refetoff Sendromu THRB Geni	THRB	Refetoff Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. THRB genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
714	H	01.10.2018	MG05830	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperlipoproteinemi LPL Geni	LPL	Hiperlipoproteinemi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LPL genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
715	H	01.10.2018	MG05840	MOLEKÜLER GENETİK	Kortikal Displazi TUBB3 Geni	TUBB3	Kortikal Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TUBB3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
716	H	01.10.2018	MG05860	MOLEKÜLER GENETİK	Hipertrigliseridemi	APOA5	Hipertrigliseridemi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. APOA5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
717	H	01.10.2018	MG05870	MOLEKÜLER GENETİK	Simpson - Golabi- Behmel Sendromu	GPC3	Simpson - Golabi- Behmel Sendromu, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GPC3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
718	MLPA	01.10.2018	MG05890	MOLEKÜLER GENETİK	Angelman Sendromu MLPA	15q11-13	Angelman Sendromu(AS) 15q11-13 lokusunu içeren delesyon, uniparental dizomi, imprintlenme defekti ya da UBE3Agen defektinden kaynaklanan, nadir görülen bir genetik hastalıktır. Etkilenmiş kişilerde şiddetli mental retardasyon, motor gelişimde gerilik, konuşma bozukluğu, karakteristik yüz görünümü bulunmaktadır. 15q11-q13 delesyonlu kromozom anneden kalıtıldığında AS'u, babadan kalıtıldığında Prader Willi sendromu oluşmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
719	H	01.10.2018	MG05930	MOLEKÜLER GENETİK	NOG Tüm Gen Dizi Analizi	NOG	Multipl Sinostoz, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. NOG genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
720	H	01.10.2018	MG05940	MOLEKÜLER GENETİK	Dihidropirimidin Dehidrojenaz	DPYD	Dihidropirimidin Dehidrojenaz, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DPYD genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

721	E	01.10.2018	MG05950	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolipidozis Paneli	ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB	Mukopolipidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler, ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB genleridir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
722	H	01.10.2018	MG06010	MOLEKÜLER GENETİK	Psödohipoaldosteronizm Tip 1	SCNN1G	SCNN1G genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
723	H	01.10.2018	MG06020	MOLEKÜLER GENETİK	Psödohipoaldosteronizm Tip 1	SCNN1B	SCNN1B genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
724	MLPA	01.10.2018	MG06030	MOLEKÜLER GENETİK	NF2 MLPA Delesyon/ Duplikasyon Analizi	NF2	Nörofibromatozis tip 2 (NF-2) otozomal dominant geçişli, bir nörokutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Hastalıkla bağlantılı olduğu bilinen tek genetik bölge NF2 genidir. Moleküler genetik testler NF2 geni DNA dizi analizi ve delesyon/duplikasyon analizini kapsar. Mutasyon oranları; aile öyküsünün pozitif olup olmamasına göre değişiklik gösterir. Aile öyküsü bulunan kişilerin %73'de periferik kan örneklerinde gerçekleştirilen DNA dizi analizi (sekans) ile NF2 gen mutasyonları tanımlanabilmektedir. İzole olgularda ise bu oran %60'lara inmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
725	H	01.10.2018	MG06050	MOLEKÜLER GENETİK	Glutarik Asidemi Tip 2 Paneli	ETFA, ETFB	Glutarik Asidemi Tip 2A ve Tip 2B, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ETFA, ETFB genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
726	H	01.10.2018	MG06060	MOLEKÜLER GENETİK	Ochoa Sendromu	HPSE2	Ochoa Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HPSE2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
727	H	01.10.2018	MG06070	MOLEKÜLER GENETİK	Tar Sendromu	RBM8A	Tar Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. RBM8A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
728	H	01.10.2018	MG06070	MOLEKÜLER GENETİK	Tar Sendromu	RBM8A	Tar Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. RBM8A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	Düşük Materyali	3 mL	40 GÜN
729	H	01.10.2018	MG06090	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilometafizyel Displazi Kozlowski Tipi	TRPV4	Kozlowski Tipi Spondilometafizyel Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TRPV4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
730	H	01.10.2018	MG06100	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Bilinen Mutasyon 1-3	X	Genomdaki herhangi bir varyant için ilgili bölgeye özgü dizileme yöntemi ile test prenatal biyolojik materyallerinden test yapılmaktadır.	Amniyon Sıvısı / CVS	3 mL	40 GÜN
731	H	01.10.2018	MG06110	MOLEKÜLER GENETİK	Miyoklonik Atonik Epilepsi	SLC6A1	Miyoklonik Atonik Epilepsi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC6A1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
733	H	01.10.2018	MG06130	MOLEKÜLER GENETİK	KCNJ2 Dizi Analizi	KCNJ2	Andersen Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. KCNJ2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
734	H	01.10.2018	MG06140	MOLEKÜLER GENETİK	Landau - Kleffner Sendromu	GRIN2A	Landau - Kleffner Sendromu,otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GRIN2A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
735	H	01.10.2018	MG06150	MOLEKÜLER GENETİK	DARS2 Dizi Analizi	DARS2	Lökoensefalopati, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DARS2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
736	H	01.10.2018	MG06160	MOLEKÜLER GENETİK	Lökodistrofi	LMNB1	Lökodistrofi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. LMNB1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
737	H	01.10.2018	MG06190	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Bilinen Mutasyon	X	Genomdaki herhangi bir varyant için ilgili bölgeye özgü dizileme yöntemi ile test prenatal biyolojik materyallerinden test yapılmaktadır.	Amniyon Sıvısı / CVS / Kord Kanı	3 mL	40 GÜN
738	H	01.10.2018	MG06200	MOLEKÜLER GENETİK	Amiotropik Lateral Skleroz (5 Ekzon)	SOD1	Amiotropik Lateral Skleroz (5 Ekzon), otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SOD1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
739	H	01.10.2018	MG06210	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip17	LZTFL1	Bardet Bield Sendromu Tip17, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LZTFL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
740	H	01.10.2018	MG06220	MOLEKÜLER GENETİK	BPES Hastalığı	FOXL2	Blefarofimozis,Ptozis,Epikantus Inversus Sendromu otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. FOXL2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
741	H	01.10.2018	MG06230	MOLEKÜLER GENETİK	Carasil	HTRA1	Carasil (subkortikal infarktlar ve lökoensefalopati ile birlikte bulunan serebral arteriopati), otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. HTRA1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
742	MLPA	07.06.2019	MG06240	MOLEKÜLER GENETİK	CDH1 MLPA	CDH1	CDH1 geni, E-cadherin denilen bir proteinin sentezini sağlar. E-cadherin hücrelerin içindeki kimyasal sinyallerin iletilmesinde, hücre olgunlaşmasını ve hareketini kontrol etmede ve belirli genlerin aktivitesini düzenlemede rol oynar.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
743	H	01.10.2018	MG06250	MOLEKÜLER GENETİK	Coffin Lowry Sendromu	RPS6KA3	Coffin Lowry Sendromu, X-linked dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. RPS6KA3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
744	H	01.10.2018	MG06260	MOLEKÜLER GENETİK	Cutis Laxa Tip1A	FBLN5	Cutis Laxa Tip1A, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FBLN5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
745	H	01.10.2018	MG06270	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz İntoleransı (ALDOB Tüm Gen Dizi Analizi)	ALDOB	Fruktoz İntoleransı, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALDOB genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
746	H	01.10.2018	MG06280	MOLEKÜLER GENETİK	Galaktozemi Tip 2 (GALK1 Tüm Gen Dizi Analizi)	GALK1	Galaktozemi Tip 2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GALK1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
747	E	01.10.2018	MG06300	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Müsküler Distrofi Tip1A MLPA	LAMA2	Konjenital musKular distrofi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen LAMA2 genidir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
748	H	01.10.2018	MG06310	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nefrotik Sendromu (Fin Tipi) TGDA	NPHS1	Konjenital nefrotik sendromun (KNS) en önemli gurubunu NPHS1 genindeki mutasyona bağlı olarak ortaya çıkan ve otozomal resesif olarak kalıtılan Fin tipi KNS oluşturur.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
749	H	01.10.2018	MG06320	MOLEKÜLER GENETİK	KRT17 Dizi Analizi	KRT17	Jackson-Lawler Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT17 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
750	H	01.10.2018	MG06330	MOLEKÜLER GENETİK	Legius Sendromu	SPRED1	Legius Sendromu,otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SPRED1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
751	H	01.10.2018	MG06340	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2K	POMT1	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-1C otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. POMT1 geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
752	H	01.10.2018	MG06350	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Dominant Pa	MYOT, LMNA, CAV3, DNAJB6	Limb Girdle Müsküler Distrofi otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalıpın bu tipi iskelet kası proteini kodlayan MYOT, LMNA, CAV3, DNAJB6 genlerinde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
753	H	01.10.2018	MG06360	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Tip 1C	CAV3	Rippling Kas Hastalığı, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CAV3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
754	H	01.10.2018	MG06370	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Tip 1E	DNAJB6	Limb - Girdle Müsküler Distrofi Tip 1E, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. DNAJB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
755	H	01.10.2018	MG06390	MOLEKÜLER GENETİK	Noonan Sendromu Paneli	PTPN11, SOS1	Noonan sendromu (NS) otozomal dominant olarak kalıtılır ve 1500 - 2500 doğumda görülen bir durumdur. Bu hastaların yaklaşık % 50'sinda 12. kromozomun (12q24.1) uzun kolundaki PTPN11 (protein tyrosine phosphatase non-receptor type 11) geninde "missense" mutasyonlar saptanmıştır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
756	H	01.10.2018	MG06400	MOLEKÜLER GENETİK	Peroksizomal Yağ - açil Coa Reduktaz FAR1 (12 ekzon)	FAR1	Peroksizomal Yağ - açil Coa Reduktaz , otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FAR1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
757	H	01.10.2018	MG06410	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu Paneli (6 Gen)	ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, PSTPIP1	Çocukluk çağında ateş etyolojisinin tam olarak aydınlatılamadığı durumlarda 'periyodik ateş sendromları' düşünülmelidir. PFAPA sendromu, Hiper IgD sendromu, Tümör nekroz faktörü ile ilişkili periyodik sendrom (TRAPS), Ailesel soğuk ürtikeri, Muckle-Wells sendromu, Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) ve Siklik Nötropeni bu sendromları oluşturmaktadır. Bu hastalıklar otoimmun etyoloji veya infeksiyon olmadan sistemik inflamasyon ataklarıyla karakterizedir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
758	H	01.10.2018	MG06420	MOLEKÜLER GENETİK	Pyridoxine - Dependent Epilepsy Antiguitin	ALDH7A1	Pridoksin Bağımlı Epilepsi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen ALDH7A1 genidir. Pridoksin Bağımlı Epilepsi simdiye kadar 100 kişide görülmüştür.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
761	H	01.10.2018	MG06450	MOLEKÜLER GENETİK	RPE65 Gen Taraması	RPE65	Tavuk karası, gece körlüğü veya tıptaki adı ile retinitis pigmentosa kalıtımsal bir hastalıktır. Otozomal resesif olarak kalıtılır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
762	H	01.10.2018	MG06460	MOLEKÜLER GENETİK	Short Chain AD (SCAD)	ACADS	Short Chain AD (SCAD), otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ACADS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
763	H	01.10.2018	MG06470	MOLEKÜLER GENETİK	Sistemik Lupus Eritematozus	TREX1	Sistemik Lupus Eritematozus, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TREX1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
764	H	01.10.2018	MG06480	MOLEKÜLER GENETİK	Sotos Sendromu	NSD1	Sotos Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. NSD1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
765	H	01.10.2018	MG06490	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Paralizi Tip 3	ATL1	Spastik Paralizi (SPG) beyin dokusunun hasara uğraması sonucu hareket ve zihinsel işlevin etkilendiği bir hastalıktır. Hastalık otozomal dominant/ resesif veya X-linked olarak kalıtılmaktadır. ATL1 genindeki mutasyonlar otozomal dominant olarak kalıtılan SPG3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
766	H	01.10.2018	MG06170	MOLEKÜLER GENETİK	Trikorinofalangial Sendromu Tip1	TRPS1	Langer-Giedion Sendromu kemik anomalileri ve belirgin yüz hatlarına sebep olan bir hastalıktır. Tek bir değişen koyanın hastalığın görülmesi için yeterli olduğu için bu hastalığın otozomal dominant kalıtım gösterdiği düşünülmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
767	H	01.10.2018	MG06500	MOLEKÜLER GENETİK	Transkobalamin II Eksikliği	TCN2	Transkobalamin II Eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TCN2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
768	E	01.10.2018	MG06510	MOLEKÜLER GENETİK	Santral Hipoventilasyon Sendromu	PHOX2B	Santral Hipoventilasyon otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Genellikle yenidoğan çocuklarda rastlanmaktadır, nadir olarak cocuklarda ve vetiskinlerde görülmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN

769	H	01.10.2018	MG06520	MOLEKÜLER GENETİK	Atipik Hemolitik Üremik Sendromu Paneli	Panel 1: CFH2 Panel 2: CFI, CD46 Panel 3: CFHR3. CFHR1. DGKE	Atipik Hemolitik Üremik Sendrom (AHUS) otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan 7 farklı tipi olan bir hastalıktır. CFH genindeki mutasyonlar AHUS Tip 1,CD46 ve CFI genlerindeki mutasyonlar AHUS Tip 2, CFHR3, CFHR1, DGKE genindeki mutasyonlar AHUS Tip 3 ile ilisikilendirilmistir.AHUS hastalarının coğu ailesel eecisli olmayan sporadik vakalardır.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
770	H	01.10.2018	MG06530	MOLEKÜLER GENETİK	Barth Sendromu	TAZ	Barth Sendromu x-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TAZ genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
771	E	01.10.2018	MG06540	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Hastalıklar Paneli 164 Gen	DMD, KCNQ1,COL1A2, COL7A1, EDA, EDN3, EDNRB, PLOD1, SOX10, UROS,GJB2 (CX26), MYO7A,ARX, CD96, DHCR7, MKS1, PEX7, RPGRIP1L, SLC26A2, ZIC3,CYP11A1, CYP21A2, CYP27B1, LHX3, POU1F1 (Pit1), PROP1, STAR, TSHB,ADAMTS13, F11, F5, FANCC, HBB, PROC,ADA, ATM, BLM, BTK, IL2RG, MEFV, NBN (NBS1), WAS,ABCB11, ABCC8, ACADM, ACADS, ACADVL, AGA, AGL, AGPS, ALDOB, ASL, ASPA, ASS1, ATP7B, ATP8B1, BCKDHA, BCKDHB, BTD, CBS, CTNS, CTSK, CYP27A1, DBT, DLD, FAH, G6PC, GAA, GALT, GBA, GCDH, GLA, GLB1, GNPTAB, HADHA, HADHB, HFE, HGSNAT, IDUA, LRPPRC, MCCC2, MCOLN1, MMAB, MTHFR, MUT, NPC1, NPC2, OTC, PAH, PSAP, SGSH, SLC37A4, SMPD1,ABCD1, ADAMTS2, AHI1, ALDH3A2, ALS2, ARSA, ARX, ASAH1, ATP7A, CEP290, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, DCX, DMD, DNAJB2, EGR2, FGD4, FKRP, FKTN, FMR1, GLB1, HESX1, HEXA, HEXB, IGHMBP2, IKBKAP, L1CAM, LAMA2, MAPK10 (JNK3), MECP2, MFSD8, MPZ, MTM1, NEB, NPHP1, NTRK1, NUP62, PAX6, PDHA1, PEX1, PLEKHG5, PLP1, PMP22, POMGNT1, POMT1, PPT1, PRX, PSAP,	Kemik kanserleri, Kalıtsal Meme/Yumurtalık Kanserleri , Kolorektal Kanser ve Endokrin Kanserleri, Gastrointestinal Sistem Kanserleri ve diğer kanserler ile ilişkili genlerdeki kalıtsal (germline) değişimler taranmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
772	H	01.10.2018	MG06550	MOLEKÜLER GENETİK	Folat transport Eksikliği	FOLR1	Folat Transport Eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FOLR1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
773	H	01.10.2018	MG06560	MOLEKÜLER GENETİK	Kreatin Sentez Bozukluğu 2	GAMT	Kreatin Sentez Bozukluğu 2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GAMT genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
774	H	01.10.2018	MG06570	MOLEKÜLER GENETİK	Nörogelişim Bozukluğu Paneli 1 (CNTNAP2, FOXP2)	CNTNAP2, FOXP2	Nörogelişim Bozukluğu Paneli 1'de otozmal resesif ve otozomal dominant olarak kalıtılan hastalıklar incelenir. CNTNAP2, FOXP2 genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
775	H	01.10.2018	MG06590	MOLEKÜLER GENETİK	Sistinuri	SLC3A1	Sistinuri, otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC3A1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
776	E	01.10.2018	MG06600	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Diseritropoetik Anemi Tip 1A	CDAN1	Konjenital diseritropoetik anemi olarak bilinen ve kalitatif kemik iliği yetmezliğine yol açan bir grup hastalık da inefektif eritropoeze bağlı eritroid yetmezliğe ve eritroblastlarda karakteristik morfolojik bozukluklara yol açmaktadır. CDAN1 bir geni Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. Hastalık otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
777	H	01.10.2018	MG000341	MOLEKÜLER GENETİK	Alport Sendromu COL4A3	COL4A3	Alport Sendromu otozomal resesif , otozomal dominant veya x-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. COL4A3, COL4A4, COL4A5 genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Hastaların %80'inde x-linked kalıtılan COL4A5 mutasyonları gözlenmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
778	H	01.10.2018	MG00342	MOLEKÜLER GENETİK	Alport Sendromu COL4A4	COL4A4	Alport Sendromu otozomal resesif , otozomal dominant veya x-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. COL4A3, COL4A4, COL4A5 genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Hastaların %80'inde x-linked kalıtılan COL4A5 mutasyonları gözlenmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
779	H	01.10.2018	MG00343	MOLEKÜLER GENETİK	Alport Sendromu COL4A5	COL4A5	Alport Sendromu otozomal resesif , otozomal dominant veya x-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. COL4A3, COL4A4, COL4A5 genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Hastaların %80'inde x-linked kalıtılan COL4A5 mutasyonları gözlenmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
780	H	01.10.2018	ST00840	SİTOGENETİK	ALL PANELİ-Akut Lenfositik Lösemi FISH paneli	X	Akut lenfositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik İliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
781	H	01.10.2018	ST00850	SİTOGENETİK	AML PANELİ-Akut Myeloid Lösemi FISH paneli	X	Akut myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik İliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
782	H	01.10.2018	ST01310	MOLEKÜLER GENETİK	Charge Sendromu	CHD7	Charge Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CHD7 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	Heparinli Kan	3 mL	40 GÜN
783	H	01.10.2018	ST00870	SİTOGENETİK	Cri du Chat Sendromu	X	Cri du Chat Sendromu	Heparinli Kan	3 mL	15 Gün
784	H	01.10.2018	ST00880	SİTOGENETİK	DEB ANALİZİ DİEPOKSİBÜTAN TEST	X	Fanconi anemisi	Heparinli Kan / Kemik İliği / Deri	5 mL	15 Gün
785	H	01.10.2018	YD00300	MOLEKÜLER GENETİK	DENT HASTALIĞI TİP 1	CLCN5	Dent Hastalığı Tip 1 , X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CLCN5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	5 mL	7 Gün
786	H	01.10.2018	YD00370	MOLEKÜLER GENETİK	DENT HASTALIĞI TİP 2	OCRL	Dent Hastalığı Tip 2 , X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. OCRL genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
787	H	01.10.2018	ST00890	SİTOGENETİK	DiGeorge Sendromu	X	DiGeorge sendromu tanısında	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / CVS	5 mL	7 Gün
788	H	01.10.2018	ST00910	SİTOGENETİK	DNA İzolasyonu (Saklama)	X	DNA örnekleri ileri testlerde kullanılmak üzere izole edilmiştir.	CVS / Amniyon Sıvısı / Amniyon Sıvısı / Heparinli Kan / CVS	3 mL	X
789	E	01.10.2018	MG04650	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 7A	COL1A1	Osteogenesis Imperfekta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A1 geni dizi analizi sonunda OsteogenesisImperfektasendromlu vakaların % 70lik kısmında mutasyonlar tespit edilmiştir. COL1A1 geninde yaygın olarak görülen p.G1079S (c.323SG>A), p.G1091S (c.3271G>A), p.G203V (c.608G>T), p.G197S (c.589G>A), p.C1299W (c.3897C>G) mutasyonları dizi analizi ile taranmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
790	H	01.10.2018	ST00920	SİTOGENETİK	FGFR FISH		Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Heparinli Kan / Kemik İliği		
791	H	01.10.2018	YD00430	MOLEKÜLER GENETİK	Hay Well Sendromu	TP63	Hay Wells Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TP63 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir..	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
792	H	01.10.2018	MM00190	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HBV DNA Polymerase Lamivudin İlaç Direnci (YMDD)		HBV Real Time PCR (QNP 2.0 IONTEK) yöntemiyle çalışılmıştır. Testin linearite sınırları 2x101- 2x109 IU/ml 'dir. 1 IU/ml HBV yaklaşık 6.5 kopya/ml. Sonucun hastanın klinik ve diğer laboratuvar verileri ile birlikte değerlendirilmesi, klinik uyumsuzluk durumunda testin yeni bir örnekle tekrarı önerilir. Sonucun hastanın klinik bulguları, risk faktörleri ve diğer laboratuvar verileri ile birlikte değerlendirilmesi, klinik uyumsuzluk durumunda ise testin yeni bir örnekle tekrarı önerilmektedir.	Serum		
793	H	01.10.2018	MKR001	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HLA 5701 Abacavir Hipersensitivite Testi		HLA8*57:01 alleli HIV tedavisinde kullanılan Abacavir ilacına hipersensitivite (aşırı duyarlılık) reaksiyonu geliştirme riski ile ilişkili olarak bulunmuştur. Pozitif bulunan bireylerde artmış hipersensitivite riski bulunmaktadır.	EDTALI KAN / Serum		
794	H	01.10.2018	MM00200	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ	HSV RealTime PCR-Herpes Simplex Virüsü		Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpessimplexvirusleri (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genoma sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüslerdir. İki tip HSV'nin (HSV-1, HSV-2) sebep olduğu enfeksiyonlar dünya genelinde yaygındır. Herpes simplex virus tip 1 (HSV-1) genel olarak yüz, göz, ağız, boğaz ve merkesi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Vajinal Sürüntü		
795	H	01.10.2018	ST01000	SİTOGENETİK	inv(16) Kantitatif FISH		Akut myeloid lösemi	Heparinli Kan		
797	H	01.10.2018	ST01010	SİTOGENETİK	Kemik İliği Kültürü	X	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Kemik İliği		
798	H	01.10.2018	ST01020	SİTOGENETİK	KLL Paneli	X	Kronik lenfositer lösemi prognoz ve tedavi takibi	Heparinli Kan / Kemik İliği	5 mL	7 Gün

799	H	01.10.2018	ST01030	SİTOGENETİK	KML Paneli	X	Kronik myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Heparinli Kan / Kemik İliği	5 mL	7 Gün
800	H	01.10.2018	ST01040	SİTOGENETİK	Kromozom Bozuklukları İçin FISH Analizi	X	Şüphelenilen kromozom anomalisinin teyidi	Kemik İliği / Heparinli Kan / EDTA'lı Kan		
801	H	01.10.2018	AN00010	ANDROLOJİ	LİM15	X	Sperm hücreleri mayoz bölünme ile çoğalan hücreler olup mayoz bölünmenin testis dokusunda aktif olduğunun gösterilmesi azospermik erkeklerde sperm oluşumunun olup olmadığı ile ilgili önemli bir belirteçtir. Bu anlamda mayoz bölünmede görev alan proteinlerin belirlenmesi sperm üretimi ile ilgili önemli bulgular vermektedir. Lim15/Dmc1 proteini mayoz aşamasında rekombinasyona dayalı DNA sentezinde görev alan bir proteindir (1). PCNA hem somatik hücrelerde hem de mayotik hücrelerde ifade edilmektedir. Bu iki proteinin ifadesi mayoz bölünme için kritik bir öneme sahiptir. PCNA ifadesi yeni bir çalışmada hastaların gonadotropin tedavisine cevap verip vermediğini tespit etmek için de kullanılmıştır(2) . TEX1 geni testiste ekspresyonu olan bir gendir ve azospermic hastalarda önemli bir marker olabileceği bildirilmiştir(3). Spermatogenik serinin farklı aşamalarına spesifik biyo belirteçler kullanarak erken dönem spermatositleri, akrozom oluşumu tamamlanmış olan sperm hücrelerini ve nihayet kuyruk oluşumu sürecine girmiş ya da tamamlamış olan hücreleri tespit edebilmekte ve bunların analiz edilen numune içerisindeki miktarlarını orantısal olarak raporlanmaktadır.	TESE Dokusu		
802	H	01.10.2018	MG04630	MOLEKÜLER GENETİK	Lipoprotein A (LPA Ekzon 1-39) Panel	LPA	Lipoprotein A, LPA genindeki mutasyonlar ile ilişkilendirilmiştir..	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
804	H	01.10.2018	ST01060	SİTOGENETİK	MDS Paneli	X	Myelodisplastik sendrom prognoz ve tedavi takibi	Kemik İliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
805	H	01.10.2018	ST01070	SİTOGENETİK	MM Paneli	X	Mult'ple Myeloma	Kemik İliği / Heparinli Kan		
806	H	01.10.2018	ST01090	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi 11	X	Akut myelositik lösemi, Myelodisplastik sendrom	Heparinli Kan	3 mL	7 Gün
807	H	01.10.2018	ST01100	SİTOGENETİK	Non-Hodgkin Lenfome Paneli	X	Non-Hodgkin lenfoma prognoz ve tedavi takibi	Kemik İliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
808	H	01.10.2018	ST01130	SİTOGENETİK	Pediatrik ALL Paneli	X	Akut lenfositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik İliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
809	H	01.10.2018	ST01140	SİTOGENETİK	Pediatrik AML Paneli	X	Akut myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik İliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
810	H	01.10.2018	ST01150	SİTOGENETİK	Pediatrik MDS Paneli	X	Myelodisplastik sendrom prognoz ve tedavi takibi	Kemik İliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
811	H	01.10.2018	ST01160	SİTOGENETİK	Philadelphia Kromozomu FISH Analizi	X	Kronik myeloid lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği		
812	H	01.10.2018	ST01180	SİTOGENETİK	SCE (Sister Chromatid Exchange)	X	Sister chromatid exchange (SCE) frekansı çevresel veya genetik mutajenlere karşı kromozomal stabilite indeksi olarak kullanılmaktadır. Normal bireylerde hücre başına ortalama 10 (1-14) SCE varlığı gözlenebilmektedir. Bloom sendromlu hastalarda bu oran yaklaşık 15- 20 katına çıkmaktadır.	Heparinli Kan	5 mL	15 Gün
813	H	01.10.2018	ST01190	SİTOGENETİK	Sotos Sendromu Del 5q35 (NSD1 Delesyonu)	NSD1	Sotos sendromu tanısında	Heparinli Kan	3 mL	7 Gün
814	H	01.10.2018	ST01240	SİTOGENETİK	t(14;20)(q32;q12)		Multiple myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 Gün
815	H	01.10.2018	ST01260	SİTOGENETİK	t(6;14)(p21;q32)		Multiple myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği		
816	H	01.10.2018	YD00480	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme Gold Solo + Mitokondriyal Tarama	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
817	H	01.10.2018	YD00330	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme Gold Trio + Mitokondriyal Taram	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
818	H	01.10.2018	YD00050	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Trio Ek Aile Bireyi	X	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
819	H	01.10.2018	ST01290	SİTOGENETİK	Williams Sendromu - 7q11.23 Delesyonu	X	Williams sendromu tanısında	Heparinli Kan / Kemik İliği	5 mL	7 Gün
820	H	01.10.2018	ST01300	SİTOGENETİK	Wolf-Hirchhorn Sendromu-4p16 Deletion WHSC1	X	Angelman sendromu tanısında	Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
821	H	22.10.2018	MG06700	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperglisinemi	LIAS	Hiperglisinemi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LIAS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
822	H	22.10.2018	MG06640	MOLEKÜLER GENETİK	Büyüme Hormonu Eksikliği Paneli (3 Gen)	POU1F1, GH1, PROP1	Pitüiter hormon eksikliği otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. POU1F1 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir.Doğumsal büyüme hormonu eksikliği izole olabileceği gibi başka sendromlara eşlik ederek de görülebilir. İzole formunun (IGHD) 4 tipi vardır; IGDH 1A ve IGHD 1B, her ikisi de otozomal resesif kalıtılır ve GH1 genindeki (17q22) mutasyonlar sonucu oluşur. Tip 2 IGHD'de ise otozomal dominant geçişli olup GH 1 genindeki daha hafif mutasyonlar (splice site veya missense) sonucunda oluşur. IGHD Tip 2 de klinik aynı aile içinde dahi çeşitlilik gösterir ve hastalar genellikle eksojen büyüme hormonuna iyi yanıt verirler. Tip 3 IGHD ise X e bağlı kalıtılır ve genellikle hipogamaglobulinemi ile beraber seyreder ve beraberinde başka genlerin de etkilendiği düşünülmektedir. Bu hastalığın Xq22.1 de yer alan BTK adlı gendeki mutasyonlar sonucu olduğu saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
823	H	26.10.2018	MG06720	MOLEKÜLER GENETİK	Diamond-Blackfan Anemi Tip 6	RPL5	Diamond-Blackfan Anemi Tip 6, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. RPL5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
824	H	26.10.2018	MG06730	MOLEKÜLER GENETİK	Piruvat Kinaz Eksikliği	PKLR	Piruvat Kinaz Eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PKLR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
825	H	30.10.2018	MG06750	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis, OSTM1	OSTM1	Osteopetrozis, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. OSTM1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
826	H	30.10.2018	MG06770	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis, TNFRSF11A (RANK)	TNFRSF11A (RANK)	Osteopetrozis, TNFRSF11A (RANK), otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF11A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
827	H	30.10.2018	MG06780	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis, TNFSF11 (RANK LİGAND)	TNFSF11 (RANK LİGAND)	Osteopetrozis, TNFSF11 (RANK LİGAND),otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFSF11 (RANK LİGAND) genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
828	E	30.10.2018	MG06940	MOLEKÜLER GENETİK	Disleksi Paneli	CNTNAP2, FOXP2, DYX1C1 (DNAAF4), DCDC2	Disleksi dinleme, konuşma, okuma, yazma, akıl yürütme ile matematik yeteneklerinin kazanılmasında ve kullanılmasında önemli güçlüklerle kendini gösteren bir öğrenme bozukluğudur. Hatalıkla ilişili genler CNTNAP2. FOXP2. DYX1C1 (DNAAF4) ve DCDC2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
829	H	30.10.2018	MG06950	MOLEKÜLER GENETİK	Raşitizm X'e Bağlı	PHEX	Raşitizm, X-linked dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. PHEX genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
830	H	05.11.2018	MG06960	MOLEKÜLER GENETİK	Sitosterelomi	ABCG5	Sitosterelomi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCG5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
831	H	05.11.2018	MG06970	MOLEKÜLER GENETİK	Paroksimal Nonkinesigenic Diskinezi 1	MR1 (DYT8)	Paroksimal Nonkinesigenic Diskinezi 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. DYT8 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
832	H	05.11.2018	MG06980	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Hiperkolesterolemi Tip 3	PCSK9	Ailesel Hiperkolesterolemi Tip 3, otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. PCSK9 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
833	H	10.11.2018	MG07000	MOLEKÜLER GENETİK	Roberts Sendromu (ESCO2)	ESCO2	Roberts Sendromu , otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ESCO2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
834	H	12.11.2018	MG07010	MOLEKÜLER GENETİK	Bernard Soulier Sendromu Paneli	GP1BA, GP1BB, GP9	Bernard Soulier Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GP1BA genindeki mutasyonlar Bernard Soulier Sendromu Tip A1 ile ilişkilendirilmiştir. GP1BB genindeki mutasyonlar Bernard Soulier Sendromu Tip B ile ilişkilendirilmiştir GP9 genindeki mutasyonlar Bernard Soulier Sendromu Tip C ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
835	E	15.11.2018	MG07020	MOLEKÜLER GENETİK	Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Paneli (46XX Male)	Panel 1: CYP21A2, FSHR Panel 2: POR, WNT4A, BMP15	Erkek Cinsiyet Gelişim Bozukluğu ile ilişkilendirilmiş olan genler CYP21A2, FSHR, POR, WNT4A, BMP15 genleridir ve hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
836	E	15.11.2018	MG07030	MOLEKÜLER GENETİK	Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Paneli (46XY Female)	Panel 1: SRY, SOX9, MAP3K1 Panel 2: WT1, NR5A1, ZFPM2 Panel 3: DAX1. DHH. CBX2	Kadın Cinsiyet Gelişim Bozukluğu ile ilişkilendirilmiş olan genlerSRY, SOX9, MAP3K1, WT1, NR5A1, ZFPM2, DAX1, DHH, CBX2 genleridir ve hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
837	H	16.11.2018	MG07040	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Osteodistrofi Paneli	BGLAP, TNFSF11	Renal Osteodistrofi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. BGLAP, TNFSF11 genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
838	H	30.07.2018	AN00210	ANDROLOJİ	Post Mayotik Paneli	X	Semen ve testis biyopsi materyalinde spesifik biyobelirteçler kullanılarak spermatogenik seri hücrelerinin varlığı tespiti.	Semen	3 mL	20 GÜN
839	H	25.09.2018	AN00210	ANDROLOJİ	Post Mayotik Paneli	X	Semen ve testis biyopsi materyalinde spesifik biyobelirteçler kullanılarak spermatogenik seri hücrelerinin varlığı tespiti.	Tese Dokusu	3 mL	20 GÜN
840	H	21.11.2018	MG07050	MOLEKÜLER GENETİK	Demir Eksikliği Anemisi	TMPRSS6	Demir Eksikliği Anemisi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TMPRSS6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
841	H	17.12.2018	MG07060	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Paralizi Tip 35	FA2H	Spastik parapleji tip 35, yürüme ve görme bozuklukları ile karakterize sinir sistemini etkileyen otozomal resesif kalıtım gösteren genetik bir hastalıktır. FA2H genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

842	H	17.12.2018	MG07070	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloepimetafizyal Displazi	BGN	Spondiloepifizyal displazi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen BGN genidir ve bu hastalık X-Linked resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
843	H	17.12.2018	MG07080	MOLEKÜLER GENETİK	Adenozin Deaminaz 2 Eksikliği	CECR1	Adenozin deaminaz 2 eksikliği farklı dokularda anormal enflamasyon ile karakterize otozomal resesif kalıtım gösteren genetik bir hastalıktır. CECR1 (ADA2) genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
844	H	17.12.2018	MG07090	MOLEKÜLER GENETİK	Hemokromatozis Tip 4	SLC40A1 (Ferroportin)	Hemokromatozis Tip 4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC40A1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
845	H	17.12.2018	MG07110	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenittal Hipotiroidizm Tip4	TSHB	Konjenital Hipotiroidizm Tip4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TSHB genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
846	H	17.12.2018	MG07120	MOLEKÜLER GENETİK	Megalensefalik Lökoensefalopati Tip 2A	HEPACAM	Megalensefalik Lökoensefalopati Tip 2A hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HEPACAM genidir ve bu hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
847	H	17.12.2018	MG07130	MOLEKÜLER GENETİK	MKRN3 Dizi Analizi	MKRN3	MKRN3 genindeki mutasyonlar Santral Puberte Prekoks hastalığıyla ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
848	H	17.12.2018	MG07140	MOLEKÜLER GENETİK	DLK1 Dizi Analizi	DLK1	DLK1 geni hücre büyümesini kontrol eden bir transmembran proteinini kodlar. Bu protein birçok hücre türünün farklılaşma sürecinde görev yapmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
849	H	17.12.2018	MG07150	MOLEKÜLER GENETİK	TİROZİNEMİ Tip 4	HPD	Tirozinemi, tirozin metabolizmasının bozulması ile ilişkilendirilmiş otozomal resesif olarak kalıtılan genetik bir hastalıktır. HPD genindeki mutasyonlar tirozinemi tip 3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
850	H	17.12.2018	MG07160	MOLEKÜLER GENETİK	Jüvenil Miyelomonositik Lösemi, Eritrositoz Tip 1	CBL	Jüvenil Miyelomonositik Lösemi, Eritrositoz Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CBL genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
851	H	21.12.2018	MG07170	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu 2 TK2	TK2	Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TK2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
852	H	24.12.2018	MG07180	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hipoplazi NR0B1	NR0B1	Konjenital Adrenal Hipoplazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen NR0B1 genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
853	H	24.12.2018	MG07190	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Eritrositoz Tip 3 EGLN1 (PHD2)	EGLN1 (PHD2)	Ailesel Eritrositoz Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EGLN1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
854	H	24.12.2018	MG07200	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Eritrositoz Tip 4 HIF2A (EPAS1)	HIF2A (EPAS1)	Ailesel Eritrositoz Tip 4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HIF2A genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
855	H	27.12.2018	MG07210	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperferitinemi FTL	FTL	Hiperferritinemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen FTL genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
856	E	27.12.2018	MG07220	MOLEKÜLER GENETİK	3-Metilkrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği MCCC1	MCCC1	3-Metilkrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MCCC1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
857	E	27.12.2018	MG07230	MOLEKÜLER GENETİK	3-Metilkrotonil CoA Karboksilaz 2 Eksikliği MCCC2	MCCC2	3-Metilkrotonil CoA Karboksilaz 2 Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MCCC2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
858	H	31.12.2018	MG07240	MOLEKÜLER GENETİK	PRRT1 Dizi Analizi	PRRT1	PRRT1 geni dispaninler gen grubunda yer almaktadır. PRRT1 geninin kodladığı protein özellikle B hücrelerinde yüksek oranda bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
859	H	03.01.2019	MG07250	MOLEKÜLER GENETİK	ADA Eksikliğine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik	ADA	ADA Eksikliğine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ADA genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
860	H	04.01.2019	MG07260	MOLEKÜLER GENETİK	Hipotiroidizm THRA GENİ	THRA	Hipotiroidizm hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen THRA genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
861	H	10.01.2019	MG07270	MOLEKÜLER GENETİK	Bruton Hastalığı	BTK	Bruton Hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen BTK genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
862	H	10.01.2019	MG07280	MOLEKÜLER GENETİK	Peroksizomal Biyogenez Bozukluğu	PEX7	Peroksizomal Biyogenez Bozukluğu ile ilişkilendirilmiş olan gen PEX7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
863	H	10.01.2019	MG07290	MOLEKÜLER GENETİK	Refsum Hastalığı	PHYH	Refsum Hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PHYH genidir ve bu hastalık otozomalresesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
864	H	14.01.2019	MG07300	MOLEKÜLER GENETİK	PNP Dizi Analizi	PNP	PNP genindeki mutasyonlar pürin nükleozid fosforilaz eksikliğine bağlı immün yetmezlik ile ilişkilenirilmiştir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
865	H	14.01.2019	MG07310	MOLEKÜLER GENETİK	Meier-Gorlin Sendromu Tip 2	ORC4	Meier-Gorlin Sendromu Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ORC4 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
866	H	14.01.2019	MG07320	MOLEKÜLER GENETİK	MAP3K12 (MUK) Dizi Analizi	MAP3K12	MAP3K12 geni serin/threonin protein kinaz türü bir protein kodlamaktadır. Kodlana bu kinaz özellikle nöronlarda bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
867	H	14.01.2019	MG07330	MOLEKÜLER GENETİK	Serebral Kreatin Eksikliği Sendromu Tip 3	GATM	Serebral Kreatin Eksikliği Sendromu Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GATM genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
868	H	14.01.2019	MG07340	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik ensefalopati Tip 25	SLC13A5	Epileptik ensefalopati Tip 25 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC13A5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
869	H	12.12.2018	YD00030	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Genom Solo	X	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi, genomun kromozomal ve mitokondriyal DNA dahil olmak üzere tüm DNA sekansını diziler; genomun tüm kodlayıcı ve kodlamayan bölgelerinin dizilimini sağlayan yöntemdir. WGS genetik ve fenotipik olarak heterojen veya tanısı koyulmamış hastalıkların teşhisinde bilgilendirici olabilecek kodlanmayan dizi varyantlarının da saptanmasını sağlar.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
870	H	16.01.2019	MG07370	MOLEKÜLER GENETİK	Etilmalonik Ensefalopati	ETHE1	Etilmalonik Ensefalopati hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ETHE1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
871	H	16.01.2019	MG07380	MOLEKÜLER GENETİK	Sistinuri	SLC7A9	Sistinuri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC7A9 genidir ve bu hastalık otozomla dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
872	H	17.01.2019	MG07390	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Mannozidoz Tip 1/2	MAN2B1	Alfa Mannozidoz Tip 1/2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MAN2B1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
873	H	18.01.2019	MG07400	MOLEKÜLER GENETİK	İmmünyetmezlik Tip 31	STAT1	İmmünyetmezlik Tip 31 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen STAT1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
874	E	22.01.2019	MG07410	MOLEKÜLER GENETİK	İmerslund Grasback Sendromu - CUBN	CUBN	İmerslund Grasback Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CUBN genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
875	H	22.01.2019	MG07420	MOLEKÜLER GENETİK	İmerslund Grasback Sendromu - AMN	AMN	İmerslund Grasback Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen AMN genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
876	H	30.10.2014	ST00800	SİTOGENETİK	11q22.3 delesyonu	X	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	7 Gün
877	H	01.10.2017	ST00810	SİTOGENETİK	14q32 FISH	X	Multiple Myeloma, Non-Hodgkins Lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	7 Gün
878	H	29.11.2018	ST00820	SİTOGENETİK	1q21 (CKS1B)/ 1p32.3(CDKN2C (P18))	X	Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 Gün
879	H	01.11.2018	NP00010	MOLEKÜLER GENETİK	Anne Kanından Fetal DNA Analizi	X	Anne kanındaki hem anneye ait hem de plasenta kaynaklı genetik materyalin değerlendirilmesiyle fetusta görülebilecek spesifik kromozomal anomali ihtimalleri hesaplanmaktadır.	Cell-Free DNA BCT Kan Tüpü	9 mL	10 Gün
880	H	10.12.2018	YD00270	MOLEKÜLER GENETİK	Annelik Testi	X	Bahsi geçen anne ile çocuk DNA örneklerinde STR marker analizi ile annelik oranı tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 Gün
881	H	10.12.2018	ANNELIK	MOLEKÜLER GENETİK	Annelik Testi, Ek Çocuk	X	Bahsi geçen anne ile çocuk DNA örneklerinde STR marker analizi ile annelik oranı tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 Gün
882	H	10.12.2018	YD00510	MOLEKÜLER GENETİK	Babalık Testi	X	Bahsi geçen baba ile çocuk DNA örneklerinde STR marker analizi ile babalık oranı tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan / Mukoza / Amniyon Sıvısı	3 mL	20 Gün
883	H	10.12.2018	BABALIK	MOLEKÜLER GENETİK	Babalık Testi, Ek Çocuk	X	Bahsi geçen baba ile çocuk DNA örneklerinde STR marker analizi ile babalık oranı tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 Gün
884	H	10.12.2018	YD00280	MOLEKÜLER GENETİK	Kardeşlik Testi	X	Bahsi geçen kardeşlerin DNA örneklerinde STR marker analizi ile kardeşlik oranı tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 Gün
885	E	28.01.2019	MG07430	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Mental Retardasyon Sendromu	ATRX	Alfa Talasemi Mental Retardasyon Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen ATRX genidir ve bu hastalık X'e bağlı dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
886	H	28.01.2019	MG07440	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 1	IKBKG	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 1 ile ilişkilendirilmiş olan gen IKBKG genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
887	H	28.01.2019	MG07450	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 2	NFKBIA	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 2 ile ilişkilendirilmiş olan gen NFKBIA genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
888	H	04.02.2019	MG07460	MOLEKÜLER GENETİK	Metilmalonik Asidemi Tip cb1D	MMADHC	Metilmalonik Asidemi Tip cb1D hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MMADHC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
889	H	04.02.2019	MG07470	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloepimetafizyal Displazi	PAPSS2	Spondiloepimetafizyal Displazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PAPSS2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün

890	H	04.02.2019	MG07480	MOLEKÜLER GENETİK	Metilmalonik Asidemi Tip cb1C	MMACHC	Metilmalonik Asidemi Tip cb1C hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MMACHC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
891	H	06.02.2019	MG07500	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperürisemik Nefropati	UMOD	Hiperürisemik Nefropati hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen UMOD genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
892	H	11.02.2019	MG07510	MOLEKÜLER GENETİK	Tiamin Yanıtlı Megalobalstik Anemi	SLC19A2	Tiamin Yanıtlı Megalobalstik Anemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC19A2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
893	H	09.02.2019	MG07520	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Hipoürisemi Tip 2	SLC2A9	Renal Hipoürisemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC2A9 genidir ve bu hastalık otozomal dominant/otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
894	E	13.02.2019	MG07530	MOLEKÜLER GENETİK	COL7A1 MLPA	COL7A1	Epidermolizisbülloza Distrofik tip için COL7A1 geni hem otozomal dominant formlarda hem otozomal resesif formlarda % 95 tanı değerine sahiptir. COL7A1 ile ilişkilendirilmiş delesyonları/duplikasyonları tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification (MLPA) vöntemi kullanılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
895	H	28.02.2019	MG07550	MOLEKÜLER GENETİK	Artrogirpozis Konjenita Nörojenik Tip	ERGIC1	Artrogirpozis Konjenita Nörojenik Tip ile ilişkilendirilmiş olan gen ERGIC1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
896	H	28.02.2019	MG07560	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 12	ATP1A3	Distoni Tip 12 ile ilişkilendirilmiş olan gen ATP1A3 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
897	H	02.03.2019	MG07570	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Eritrositoz Tip 1	EPOR	Ailesel Eritrositoz Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EPOR genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
898	H	02.03.2019	MG07580	MOLEKÜLER GENETİK	FIP1L1 Dizi Analizi	FIP1L1	FIP1L1 geni CPSF kompleksinin alt ünitesi olan bir protein kodlamaktadır. Bu genin oluşturduğu füzyon gen ve kromozomal delesyonlar bazı İdiopatik Hipereosinofilik Sendrom (HES) formları ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
899	H	04.03.2019	MG07590	MOLEKÜLER GENETİK	Klippel-Feil Sendromu	GDF3	Klippel-Feil Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen GDF3 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
900	H	11.03.2019	MG07600	MOLEKÜLER GENETİK	Bartter Sendromu, Tip 3	CLCNKB	Bartter Sendromu Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CLCNKB genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
901	H	11.03.2019	MG07610	MOLEKÜLER GENETİK	Klippel-Feil Sendromu 2	MEOX1	Klippel-Feil Sendromu 2 hatalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MEOX1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
902	H	13.03.2019	MG07620	MOLEKÜLER GENETİK	İzovalerik Asidemi	IVD	İzovalerik Asidemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen IVD genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
903	H	20.03.2019	MG07630	MOLEKÜLER GENETİK	Kardiyak Ürogenital Sendromu	MYRF	Kardiyak Ürogenital Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen MYRF genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
904	H	26.03.2019	MG07640	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Eritrositoz Tip 5	EPO	Ailesel Eritrositoz Tip 5 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EPO genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
905	H	01.04.2019	MG07650	MOLEKÜLER GENETİK	Miyoklonik Distoni Sendromu Tip 11	SGCE (DYT11)	Miyoklonik Distoni Sendromu Tip 11 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SGCE genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
906	H	04.04.2019	MG07660	MOLEKÜLER GENETİK	Desbuquois Displazi Tip 2	XYLT1	Desbuquois Displazi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen XYLT1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
907	H	04.04.2019	MG07670	MOLEKÜLER GENETİK	Nokturnal Frontal Lob Epilepsi	CHRNA4	Nokturnal Frontal Lob Epilepsi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CHRNA4 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
908	H	04.04.2019	YD00520	MOLEKÜLER GENETİK	Programlı Ölüm Ligandı 1	PD-L1	PD-L1 (CD274) geni hematopoetik ve hematopoetik olmayan hücrelerde bulunan immün inhibitör reseptör ligandını kodlamaktadır. Bu ligandın reseptörü ile bağlantısı sonucunda T hücresi aktivasyonu ve sitokin üretimi engellenmektedir.	Parafin Blok	3 mL	20 Gün
909	H	08.04.2019	MG07680	MOLEKÜLER GENETİK	Lesch-Nyhan Sendromu	HPRT1	Lesch-Nyhan Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen HPRT1 genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
910	H	08..04.2019	MG07690	MOLEKÜLER GENETİK	Sitrulnemi Tip 2	SLC25A13	Sitrulnemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC25A13 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
911	H	09..04.2019	MG07700	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Basınca Duyarlılık Nöropatisi	PMP22	Herediter Basınca Duyarlılık Nöropatisi ile ilişkilendirilmiş olan gen PMP22 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
912	MLPA	09..04.2019	MG07710	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi MLPA	(HBA1/HBA2)	Alfa talasemi kalıtsal hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genellikle otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır (αα/αα). Hastaların %95'inde 16. kromozomun p13.3 bölgesinde bulunan bir veya iki alfa-globin geninin delesyonu gözlenmektedir. Bunlar arasında en sık rastlanan -α 3.7 ve α-4,2 single gene delesyonları, MED ve -α 20,5 double gen delesyonlarıdır. Bir α geninin kaybı sessiz taşıyıcı (-α/αα), iki alfa geninin kaybı; alfa talasemi trait , üç alfa geninin kaybı HbH (--/-α) ve dört alfa geninin kaybı Hb Barts (--/--) fenotipi olarak tanımlanır. Hastaların %5'inde nokta mutasyonları gözlenmektedir. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile HBA1 ve HBA2 geni taranarak bu genlerdeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan-CVS	3 mL	40 Gün
913	H	11.04.2019	MG07720	MOLEKÜLER GENETİK	Lizinürik Protein İntoleransı	SLC7A7	Lizinürik Protein İntoleransı hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC7A7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
914	H	12.04.2019	MG07730	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B5	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
915	H	12.04.2019	MG07740	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B3	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B3 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
916	H	11.04.2019	MG07750	MOLEKÜLER GENETİK	ACTH Eksikliği	TBX19	ACTH Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TBX19 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
917	H	11.04.2019	MG07760	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi Tip 11 A/B	EDARADD	Ektodermal Displazi Tip 11 A/B hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EDARADD genidir ve bu hastalık otozomal dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
918	E	11.04.2019	MG07770	MOLEKÜLER GENETİK	Ataksi Telenjiektazi MLPA	ATM	Ataksi telenjiektazi; ilerleyici nörolojik problemler tarafından karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Yürüme güçlüğüne ve çeşitli kanser türlerine yakalanma riskine yol açar. Ataksi telenjiektazi, otozomal resesif olarak kalıtılan ve ATM genindeki mutasyonların sebep olduğu bir hastalıktır. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile ATM geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
919	H	11.04.2019	MG07780	MOLEKÜLER GENETİK	Sitrulinemi	ASS1	Sitrulinemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ASS1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
920	H	11.04.2019	MG07790	MOLEKÜLER GENETİK	Frontotemporal Lobar Dejenerasyonu	GRN	Frontotemporal Lobar Dejenerasyonu hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GRN genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
921	H	11.04.2019	MG07800	MOLEKÜLER GENETİK	Aromatik Aminoasit Dekarboksilaz Eksikliği	DDC	Aromatik Aminoasit Dekarboksilaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen DDC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
922	H	12.04.2019	MG07810	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B1	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
923	H	12.04.2019	MG07820	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B4	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B4 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
924	H	12.04.2019	MG07830	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B2	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
925	E	17.04.2019	MG07840	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hiperplazi MLPA	CYP11B1	Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) adrenal korteksteki kortikosteroid sentezinin oluşmasını engelleyen, bu nedenle de adrenal bezlerde hiperplaziye yol açan bir grup kalıtsal enzim eksikliğidir. 11-beta hidroksilaz eksikliği CYP11B1 genindeki mutasyonların yol açtığı otozomal resesif bir hastalıktır. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile CYP11B1 geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
926	H	17.04.2019	MG07850	MOLEKÜLER GENETİK	Glanzmann Trombastenisi	ITGB3	Glanzmann Trombastenisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ITGB3 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
927	H	20.04.2019	MG07860	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa-metil Asetoasetik Asitüri	ACAT1	Alfa-metil Asetoasetik Asitüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ACAT1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
928	H	20.04.2019	MG07870	MOLEKÜLER GENETİK	CASQ1 Agregeli Miyopati	CASQ	CASQ1 Agregeli Miyopati hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CASQ1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
929	H	20.04.2019	MG07880	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4C	SH3TC2	Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4C otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SH3TC2 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirllmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
930	H	20.04.2019	MG07890	MOLEKÜLER GENETİK	Frontotemporal Demans	C9ORF72	Frontotemporal Demans hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen C9ORF72 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
931	H	20.04.2019	MG07900	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperekpleksia 1	GLRA1	Hiperekpleksia 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GLRA genidir ve bu hastalık otozomal resesif/otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
932	H	20.04.2019	MG07910	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperprolinemi, Tip 1	PRODH	Hiperprolinemi Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PRODH genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
933	E	20.04.2019	MG07920	MOLEKÜLER GENETİK	Kabuki Sendromu 1	KMT2D	Kabuki Sendromu 1 ile ilişkilendirilmiş olan gen KMT2D genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
934	E	20.04.2019	MG07930	MOLEKÜLER GENETİK	Kabuki Sendromu 2	KDM6A	Kabuki Sendromu 2 ile ilişkilendirilmiş olan gen KDM6A genidir ve bu hastalık X'e bağlı dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
935	H	20.04.2019	MG07940	MOLEKÜLER GENETİK	Karnitin Eksikliği	SLC22A5	Karnitin Eksikliği ile ilişkilendirilmiş olan gen SLC22A5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

936	H	20.04.2019	MG07950	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1q	SRD5A3	Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1q hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SRD5A3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
937	H	20.04.2019	MG07960	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Myastenik Sendrom Tip 10	DOK7	Konjenital Myastenik Sendrom Tip 10 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen DOK7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
938	H	20.04.2019	MG07970	MOLEKÜLER GENETİK	Kseroderma Pigmentozum	XPC	Kseroderma Pigmentozum hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen XPC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
939	H	22.04.2019	MG07980	MOLEKÜLER GENETİK	Multipl Ekzositozis, Tip2	EXT2	Multipl Ekzositozis Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EXT2 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
940	H	22.04.2019	MG07990	MOLEKÜLER GENETİK	Porfiria Akut İntermittent	HMBS	Porfiria Akut İntermittent hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HMBS genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
941	H	22.04.2019	MG08010	MOLEKÜLER GENETİK	Progresif Eksternal Oftalmopleji Tip 4	POLG2	Progresif Eksternal Oftalmopleji Tip 4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen POLG2 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
942	H	22.04.2019	MG08020	MOLEKÜLER GENETİK	Propionic Acidemia, PCCA	PCCA	Propiyonik asidemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PCCA genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
943	H	22.04.2019	MG08030	MOLEKÜLER GENETİK	Propionic Acidemia, PCCB	PCCB	Propiyonik asidemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PCCB genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
944	H	22.04.2019	MG08040	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloepifizyal Displazi	ACAN	Spondiloepifizyal Displazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ACAN genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
945	H	22.04.2019	MG08050	MOLEKÜLER GENETİK	X'e Bağlı Hidrosefali	L1CAM	X'e Bağlı Hidrosefali hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen L1CAM genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
946	H	04.05.2019	MG08060	MOLEKÜLER GENETİK	Alkaptonüri HGD	HGD	Alkaptonüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HGD genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
947	E	04.05.2019	MG08070	MOLEKÜLER GENETİK	Smith-McCort Displazi DYM	DYM	Smith-McCort Displazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen DYM genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
948	H	14.05.2019	MG08090	MOLEKÜLER GENETİK	Nonaka Miyopati GNE	GNE	Nonaka Miyopati hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GNE genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
949	E	18.05.2019	MG08100	MOLEKÜLER GENETİK	Cohen Sendromu, COH1 (VPS13B)	COH1 (VPS13B)	Cohen Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen COH1 (VPS13B) genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
950	H	18.05.2019	MG08110	MOLEKÜLER GENETİK	Epilepsi ,Tip 7 SCN9A	SCN9A	Epilepsi Tip 7 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SCN9A genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
951	H	18.05.2019	MG08120	MOLEKÜLER GENETİK	Harel-Yoon Sendromu, ATAD3A	ATAD3A	Harel-Yoon Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen ATAD3A genidir ve hastalık otozomal resesif/otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
952	H	18.05.2019	MG08130	MOLEKÜLER GENETİK	İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı, IL10RA	IL10RA	İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen IL10RA genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
953	H	18.05.2019	MG08140	MOLEKÜLER GENETİK	Metakromatik Lökodistrof SAP-b Eksikliği, MLD PSAP	PSAP	SAP-b Eksikliğine bağlı Metakromatik Lökodistrofi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PSAP genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
954	H	18.05.2019	MG08150	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofusinoz tip 5, CLN5	CLN5	Nöronal Seroid Lipofusinoz Tip 5 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CLN5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
955	H	18.05.2019	MG08160	MOLEKÜLER GENETİK	Primer Hiperoksalürili Tip2, GRHPR	GRHPR	Primer Hiperoksalürili Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GRHPR genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
956	H	18.05.2019	MG08170	MOLEKÜLER GENETİK	SERPINA7 Dizi Analizi, TBG (SERPINA7)	TBG (SERPINA7)	SERPINA7 (TBG) genindeki mutasyonlar Kalıtsal Tiroksin Bağlanma Globülin Eksikliği ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık X'e bağlı şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
957	H	18.05.2019	MG08180	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Parapleji tip 44, GJC2	GJC2	Spastik Parapleji Tip 44 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GJC2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
958	H	27.05.2019	MG08190	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 5 GCH1 (DYT14)	GCH1 (DYT14)	Distoni Tip 5 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GCH1 (DYT14) genidir ve bu hastalık otozomal dominant/ resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
959	H	23.05.2019	MG08200	MOLEKÜLER GENETİK	Genişletilmiş Taşıyıcılık Testi		Akraba evliliğinde ve prekonsepsiyon öncesi taşıyıcılık taraması amaçlı genişletilmiş gen paneli içermektedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
960	MLPA	24.05.2019	MG08220	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği FBP1 MLPA	FBP1	Bir glukoneogenez düzenleyici enzim olan fruktoz-1,6-bisfosfataz 1 (FBP1), fruktoz 1,6-bifosfatın fruktoz 6-fosfat ve inorganik fosfata hidrolizini katalize eder. Fruktoz-1,6-difosfataz eksikliği, hipoglisemi ve metabolik asidoz ile ilişkilidir. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile FBP1 geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
961	H	27.05.2019	MG08230	MOLEKÜLER GENETİK	X linked Mental retardasyon Tip 16, FGD1	FGD1	X'e bağlı Mental Retardasyon Tip 16 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen FGD1 genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
962	H	27.05.2019	MG08240	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 14, ALG2	ALG2	Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 14 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ALG2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
963	H	27.05.2019	MG08250	MOLEKÜLER GENETİK	RANBP2 Dizi Analizi, RANBP2	RANBP2	RANBP2 genindeki mutasyonlar Akut Nekrotizan Ensefalopati Tip 1 hastalığıyla ilişkiledirilmiştir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
964	H	27.05.2019	MG08260	MOLEKÜLER GENETİK	Whim Sendromu, CXCR4	CXCR4	WHIM Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CXCR4 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
965	H	27.05.2019	MG08270	MOLEKÜLER GENETİK	Tirozinemi Tip 2, TAT	TAT	Tirozinemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TAT genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
966	H	27.05.2019	MG08280	MOLEKÜLER GENETİK	İzobütüril Coa Dehidrogenez Eksikliği, ACAD8	ACAD8	İzobütüril Coa Dehidrogenez Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ACAD8 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
967	H	27.05.2019	MG08290	MOLEKÜLER GENETİK	Haim-Munk Sendromu, CTSC	CTSC	Haim-Munk Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CTSC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
968	H	29.05.2019	MG08300	MOLEKÜLER GENETİK	Pontocerebellar Hipoplazi Tip 10,CLP1	CLP1	Pontoserebellar Hipoplazi Tip 10 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CLP1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
969	MLPA	31.05.2019	MG08310	MOLEKÜLER GENETİK	Beta Talasemi-HBB Akdeniz Anemi(*) MLPA	HBB	Beta Talasemi otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır ve HBB genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Beta Talasemi 200'den fazla HBB geni patojenik mutasyonlardan kaynaklanır ancak toplumlara göre belli mutasyonların sıklığı farklılık göstermektedir. HBB gen dizi analizi hastalığa yol açan mutasyonların %99'unu saptamaktadır. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile HBB geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	21 Gün
970	MLPA	31.05.2019	MG08320	MOLEKÜLER GENETİK	McCune-Albright Syndrome MLPA - GNAS	GNAS	Mc-Cune Albright Sendromu, endokrin organların aşırı çalışması ile giden patojenezinde uyarıcı G protein alfa alt biriminde aktive edici mutasyonların sorumlu olduğu nadir görülen bir sendromdur. GNAs genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile GNAS geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
971	MLPA	01.06.2019	MG08330	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperekpleksia 1,MLPA GLRA1	GLRA1	GLRA1 geni tarafından kodlanan protein, merkezi sinir sisteminde postsinaptik inhibisyona aracılık eden bir pentamerik inhibitör glisin reseptörünün bir alt birimidir. Bu gendeki bozukluklar, ayrıca kalıtsal hiperekplexi veya konjenital sert insan sendromu olarak da bilinen bir üreme hastalığının (STHE) bir nedenidir. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile GLRA1 geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
972	H	07.06.2019	MG08340	MOLEKÜLER GENETİK	MTHFR Dizi Analizi	MTHFR	MTHFR genindeki değişimler oklusif vasküler hastalık, nöral tüp defekti, kolon kanseri ve akut lösemi şüphesi ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
973	MLPA	07.06.2019	MG08350	MOLEKÜLER GENETİK	APC MLPA	APC	APC genindeki birçok mutasyon fonksiyonunu kaybetmiş APC proteini üretimine neden olmakta ve anormal hücresel büyümenin baskılanamayışı sonucu kolonda polip oluşumuna sebep olmaktadır. Bu durum otozomal dominant geçiş gösteren familial adenomatous polyposis (FAP) durumuna neden olmaktadır. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile APC geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
974	H	24.06.2019	MG08360	MOLEKÜLER GENETİK	3M SENDROMU TİP 3 CCDC8	CCDC8	3-M Sendromu Tip 3 ile ilişkilendirilmiş olan gen CCDC8 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
975	H	14.06.2019	MG08370	MOLEKÜLER GENETİK	Greig Sefalapolisindoktrili GLİ3	GLI3	Greig Sefalapolisindoktrili hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GLI3 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
976	H	20.06.2019	MG08380	MOLEKÜLER GENETİK	Sjogren-Larsson Sendromu ALDH3A2	ALDH3A2	Sjogren-Larsson Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen ALDH3A2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
977	H	20.06.2019	MG08390	MOLEKÜLER GENETİK	DIO1 Dizi Analizi	DIO1	DIO1 geni iyodotironin deiyodinaz ailesinde bulunan bir protein kodlamaktadır. Bu protein tiroid hormonunun aktivasyonu ve inaktivasyonunu katalize etmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
978	H	30.07.2019	MG08400	MOLEKÜLER GENETİK	Karnitin Asilkarnitin Translokaz SLC25A20	SLC25A20	Karnitin Asilkarnitin Translokaz hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC25A20 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
979	H	04.07.2019	MG08410	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Delesyon Testi-HBA(*)	HBA	Alfa talasemi kalıtsal hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genellikle otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır (αα/αα). Hastaların %95'inde 16. kromozomun p13.3 bölgesinde bulunan bir veya iki alfa-globin geninin delesyonu gözlenmektedir. Bunlar arasında en sık rastlanan -α 3.7 ve α-4,2 single gene delesyonları, MED ve -α 20,5 double gen delesyonlarıdır. Bir α geninin kaybı sessiz taşıyıcı (-α/αα), iki alfa geninin kaybı; alfa talasemi trait , üç alfa geninin kaybı HbH (--/-α) ve dört alfa geninin kaybı Hb Barts (--/--) fenotipi olarak tanımlanır. Hastaların %5'inde nokta mutasyonları gözlenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN

980	H	09.07.2019	MG08420	MOLEKÜLER GENETİK	Nörofibromotazis Tip1 NF1 Geni	NF1	Nörofibromatozis tip 1 (NF1) otozomal dominant geçişli, klinik bulguları çocukluk çağında ortaya çıkmaya başlayan, ilerleyici seyir gösteren ve pek çok organ sistemini etkileyen bir nörokutan sendromdur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Nörofibromatozis tip 1 (NF1) periferal nörofibromatozis olarak bilinmekte ve 4000 kişide 1 oranında görülmektedir. NF1 geni 58 ekzondan oluşmaktadır ve mutasyonların çoğu ekzonlardaki nokta mutasyonlardır. Ekzon mutasyonlarını taramak amacı ile kandan RNA izole edilip cDNA elde edildikten sonra tüm ekzonlar dizi analizi ile taranmaktadır. Hastalardaki gözlenen splicing mutasyonları ile diğer mutasyonların sayısının fazlalığı nedeniyle sadece genomik DNA tabanlı testlerin kullanımı mutasyonun belirlenmesi için yetersiz kalabilir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
981	H	10.07.2019	MG08440	MOLEKÜLER GENETİK	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik HLA CLASS II NEGATİF	RFX5	Bare Lemfosit Sendromu Tip 2 ile ilişkilendirilmiş olan gen RFX5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
982	MLPA	11.07.2019	MG08450	MOLEKÜLER GENETİK	Bartter Sendromu, Tip 3 CLCNKB MLPA	CLCNKB	CLCNKB geni, klorür kanalları yapmak için talimatlar veren CLC gen ailesine aittir. Negatif yüklü klor atomlarını (klorür iyonları) taşıyan bu kanallar, hücrenin elektrik sinyalleri üretme ve iletme yeteneğinde kilit bir rol oynar. Bazı CLC kanalları, klorür iyonlarının hücre zarları boyunca akışını düzenlerken, diğerleri ise hücrelerin içinde klorür iyonları taşınır.CLCNKB geni, ClC -Kb olarak adlandırılan bir klorür kanalı yapmak için talimatlar sağlar. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile CLCNKB geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
983	H	13.07.2019	MG08460	MOLEKÜLER GENETİK	Baraitser Winter Sendromu 2 ACTG1	ACTG1	Baraitser Winter Sendromu 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ACTG1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
984	H	18.07.2019	MG08470	MOLEKÜLER GENETİK	Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 1 ROBO3	ROBO3	Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ROBO3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
985	H	13.07.2019	MG08480	MOLEKÜLER GENETİK	Metil Melanik Asidemi Vitamin B12 Reponsif MMAA MMAB	MMAA MMAB	Metil Melanik Asidemi Vitamin B12 Reponsif hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan genler MMAA, MMAB genleridir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
986	H	13.07.2019	MG08490	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip2 COL9A2	COL9A2	Multiple Epifizyal Displazi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen COL9A2 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
987	H	13.07.2019	MG08500	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip3 COL9A3	COL9A3	Multiple Epifizyal Displazi Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen COL9A3 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
988	H	13.07.2019	MG08510	MOLEKÜLER GENETİK	Beta Mannosidoz MANBA	MANBA	Beta Mannosidoz otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. MANBA genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
989	H	13.07.2019	MG08520	MOLEKÜLER GENETİK	Nicoladies Baraitser Sendromu SMARCA2	SMARCA2	Nicolaides-Baraitser Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SMARCA2 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
990	H	13.07.2019	MG08530	MOLEKÜLER GENETİK	Glutatyon Sentetaz Eksikliği GSS	GSS	Glutatyon Sentetaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GSS genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
991	H	13.07.2019	MG08540	MOLEKÜLER GENETİK	Piruvat Karboksilaz Eksikliği PC	PC	Piruvat Karboksilaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
992	H	13.07.2019	MG08550	MOLEKÜLER GENETİK	İnterleukin Dizi Analizi IL10	IL10	IL10 geni tarafından kodlanan protein monositler ve lemfositler tarafından üretilen bir sitokindir. Bu sitokin immün regülasyon ve enflamasyon rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
993	H	13.07.2019	MG08560	MOLEKÜLER GENETİK	L-2 Hydroksi Glutarik Asidüri L2HGDH	L2HGDH	L-2 Hydroksi Glutarik Asidüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen L2HGDH genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
994	H	05.07.2019	MG08570	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth X Linked GJB1	GJB1	Charcot Marie Tooth, X'e bağlı hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GJB1 genidir ve bu hastalık X'e bağlı dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
995	H	13.07.2019	MG08580	MOLEKÜLER GENETİK	FAHR Hastalığı SLC20A2	SLC20A2	FAHR Hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC20A2 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
996	H	13.07.2019	MG08590	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Tekrarlayan Myoglobinüri LPIN1	LPIN1	Akut Tekrarlayan Myoglobinüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen LPIN1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
997	H	13.07.2019	MG08600	MOLEKÜLER GENETİK	Argininosulisinik Asidüri ASL	ASL	Argininosulisinik Asidüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ASL genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
998	H	13.07.2019	MG08610	MOLEKÜLER GENETİK	Multipl Sulfaktaz Eksikliği SUMF1	SUMF1	Multipl Sulfaktaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SUMF1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
999	H	13.07.2019	MG08620	MOLEKÜLER GENETİK	Tubolinopati Tip 7 TUBB2B	TUBB2B	Tubolinopati Tip7 otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Bu hastalıkla ilişkilendirilen gen TUBB2B genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1000	H	13.07.2019	MG08630	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperfenilaleninemi Tip A PTS	PTS	Hiperfenilaleninemi Tip A hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PTS genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1001	H	13.07.2019	MG08640	MOLEKÜLER GENETİK	İmmün Yetmezlik Tip 29 IL12B	IL12B	İmmün Yetmezlık Tip 29 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen IL12B genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1002	H	13.07.2019	MG08650	MOLEKÜLER GENETİK	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B MOCS2	MOCS2	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MOCS2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1003	H	13.07.2019	MG08660	MOLEKÜLER GENETİK	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip C GPHN	GPHN	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip C hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GPHN genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1004	H	13.07.2019	MG08670	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Tip 20 SNX14	SNX14	Spinoserebellar Ataksi Tip 20 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SNX14 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1005	H	13.07.2019	MG08680	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Hipomagnezemi Tip 3 CLDN16	CLDN16	Renal Hipomagnezemi Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CLDN16 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1006	H	17.07.2019	MG08690	MOLEKÜLER GENETİK	Şilomikron Retansiyon Hastalığı SAR1B	SAR1B	Şilomikron Retansiyon Hastalığı otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SAR1B genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1007	H	18.07.2019	MG08700	MOLEKÜLER GENETİK	Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 2 DCC	DCC	Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen DCC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1008	H	18.07.2019	MG08710	MOLEKÜLER GENETİK	Sülfaktan Metabolizma Disfonksiyonu Tip 3 ABCA3	ABCA3	Sülfaktan Metabolizma Disfonksiyonu Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ABCA3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1009	H	19.07.2019	MG08720	MOLEKÜLER GENETİK	Homosistinüri MTHFR Eksikliği	MTHFR	MTHFR Eksikliğine bağlı Homosistinüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MTHFR genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1010	H	19.07.2019	MG08730	MOLEKÜLER GENETİK	İnfantil Hiperkalsemi Tip 1 CYP24A1	CYP24A1	İnfantil Hiperkalsemi Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CYP24A1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1011	H	19.07.2019	MG08740	MOLEKÜLER GENETİK	Diamond-Blackfan Anemisi Tip 1 RPS19	RPS19	Diamond-Blackfan Anemisi Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen RPS19 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1012	H	22.07.2019	MG08750	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 9 HYAL1 Geni	HYAL1	Mukopolisakkaridoz Tip 9 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HYAL1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1013	H	27.07.2019	MG08770	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Miyeloid Lösemi RUNX1	RUNX1	Akut Miyeloid Lösemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen RUNX1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	Kemik İliği	3 ml	40 Gün
1014	H	27.07.2019	MG08780	MOLEKÜLER GENETİK	İmmün Yetmezlik Tip 21 GATA2	GATA2	İmmün Yetmezlik Tip 21 otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Bu hastalıkla ilişkilendirilen gen GATA2 genidir.	Kemik İliği	3 ml	40 Gün
1015	H	27.07.2019	MG08790	MOLEKÜLER GENETİK	Triple A- Allgrove Sendromu AAAS	AAAS	Triple A-Allgrove Sendromu otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. AAAS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1016	H	27.07.2019	MG08800	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip 6 COL9A1	COL9A1	Multiple Epifizyal Displazi Tip 6 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen COL9A1 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1017	H	27.07.2019	MG08810	MOLEKÜLER GENETİK	Progresif Miyoklonik Epilepsi Tip 4 SCARB2	SCARB2	Progresif Miyoklonik Epilepsi Tip 4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SCARB2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1018	H	30.07.2019	MG08820	MOLEKÜLER GENETİK	Spinoserebellar Ataksi Tip 1 TDP1	TDP1	Spinoserebellar Ataksi Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TDP1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1019	H	31.07.2019	MG08830	MOLEKÜLER GENETİK	VLCAD Eksikliği ACADVL	ACADVL	VLCAD Eksikliği otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. ACADVL genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1020	H	31.07.2019	MG08840	MOLEKÜLER GENETİK	Sendromik Mikroftalmi Tip 6 BMP4	BMP4	Sendromik Mikroftalmi Tip 6 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen BMP4 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1021	MLPA	31.07.2019	MG08850	MOLEKÜLER GENETİK	Kronik Granülomatoz , X Linked CYBB MLPA	CYBB	CYBB geni, sitokrom b-245, beta zinciri (p91-phox olarak da bilinir) adı verilen bir protein yapmak için talimatlar sağlar. Bu protein, bağışıklık sisteminde önemli bir rol oynayan NADPH oksidaz adı verilen bir enzim kompleksi oluşturan bir grup proteinin bir parçasıdır. Kronik Granülomatoz ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyoları tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification (MLPA) ve STR Fragment analizi ile CYBB geni taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1022	H	31.07.2019	MG08860	MOLEKÜLER GENETİK	Kondrodisplazi Punktata EBP	EBP	Kondrodisplazi Punktata X'e bağlı dominant kalıtılan bir hastalıktır. EBP genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1023	H	02.08.2019	MG08870	MOLEKÜLER GENETİK	Delta Talasemi Analizi HBD	HBD	Delta Talasemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HDB genidir .	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

1024	H	05.08.2019	MG08880	MOLEKÜLER GENETİK	Cockayne Sendromu ERCC6	ERCC6	Cockayne sendromu doğum sonrası birkaç yıl içerisinde belirginleşen anormal ve yavaş büyüme ve gelişme ile karakterize edilen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ERCC6 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1025	H	11.09.2019	MG08890	MOLEKÜLER GENETİK	Kleidokraniyal Dizostoz RUNX2	RUNX2	Kleidokraniyal Dizostoz otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Bu hastalıkla ilişkilendirilen gen RUNX2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1026	H	08.08.2019	MG08900	MOLEKÜLER GENETİK	Histidinemi HAL	HAL	Histidinemi otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. HAL genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkiledirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1027	H	08.08.2019	MG08910	MOLEKÜLER GENETİK	Smith-McCort Displazi Tip 2 RAB33B	RAB33B	Smith-McCort Displazi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen RAB33B genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1028	E	08.08.2019	MG08920	MOLEKÜLER GENETİK	Schuurs-Hoeijmakers Sendromu PACS1	PACS1	Schuurs-Hoeijmakers hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PACS1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1029	H	09.08.2019	MG08930	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Sferozitoz Tip 3 Yaygın Mutasyon SPTA1	SPTA1	Herediter Sferozitoz Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SPTA1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1030	H	08.08.2019	MG08940	MOLEKÜLER GENETİK	Juvenil Miyoklonik Epilepsi EFHC1	EFHC1	Juvenil Miyoklonik Epilepsi otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. EFHC1 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1031	H	16.08.2019	MG08950	MOLEKÜLER GENETİK	Diskeratozis Konjenita Tip 1 NOP10 (NOLA3)	NOP10 (NOLA3)	Diskeratozis Konjenita Tip 1 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. NOP10 (NOLA3) genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmistir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1032	H	17.08.2019	MG08960	MOLEKÜLER GENETİK	Korneal Distrofi Latis Tip 1 LCD1 (TGFBI)	LCD1 (TGFBI)	Korneal Distrofi Latis Tip 1 otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. LCD1 (TGFBI) genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1033	E	11.08.2019	MG08970	MOLEKÜLER GENETİK	Oliver-McFarlane Sendromu PNPLA6	PNPLA6	Oliver-McFarlane Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen PNPLA6 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1034	H	11.08.2019	MG08980	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloepifizyal Displazi Tarda WISP3 (CCN6)	WISP3 (CCN6)	Spondiloepifizyal Displazi Tarda hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen WISP3 (CCN6) genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1035	H	22.08.2019	MG08990	MOLEKÜLER GENETİK	Ailevi Hipobetalipoproteinemi Tip 2 ANGPTL3	ANGPTL3	Ailevi Hipobetalipoproteinemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ANGPTL3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1036	H	10.09.2019	MG09000	MOLEKÜLER GENETİK	Escobar Sendromu CHRNG	CHRNG	Escobar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CHRNG genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1037	H	29.09.2019	MG09010	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Kandidiyazis Tip 6 IL17F	IL17F	Ailesel Kandidiyazis Tip 6 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen IL17F genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1038	H	11.09.2019	MG09020	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Basınca Duyarlılık Nöropatisi Dizi Analizi PMP22	PMP22	Herediter Basınca Duyarlılık Nöropatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PMP22 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1039	H	27.08.2019	MG09030	MOLEKÜLER GENETİK	Lizensefali Tip 1 PAFAH1B1	PAFAH1B1	Lizensefali Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PAFAH1B1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1040	E	02.09.2019	MG09040	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperkolesterolemi Tip 2 APOB Grup 1,2 ve 3	APOB	Hiperkolesterolemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen APOB genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1041	H	03.09.2019	MG09050	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloepifizyal Displazi Omani Tipi CHST3	CHST3	Spondiloepifizyal Displazi Omani Tipi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CHST3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1042	H	11.09.2019	MG09060	MOLEKÜLER GENETİK	Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği PROP1	PROP1	Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PROP1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1043	H	12.09.2019	MG09070	MOLEKÜLER GENETİK	Charge Sendromu CHD7	CHD7	CHARGE Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CHD7 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1044	MLPA	14.09.2019	MG09080	MOLEKÜLER GENETİK	Pelizaeus-Merzbacher Hastalığı -PLP1 MLPA	PLP1	Pelizaeus-Merzbacher Hastalığı X 'e bağlı resesif olarak kalıtılır. PLP1 geni, proteolipid protein 1 ve DM20 olarak adlandırılan proteinlerinden izoform protein üretilmesini sağlar. PLP1 proteini esas olarak beyindeki ve omurilikteki sinirlerde bulunur. PLP1 ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyoları tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification (MLPA)ve STR Fragment analizi ile PLP1 geni taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1045	H	26.09.2019	MG09090	MOLEKÜLER GENETİK	Proteus Sendromu AKT1	AKT1	Proteus Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen AKT1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1046	H	24.09.2019	MG09100	MOLEKÜLER GENETİK	Spondylocostal dysostosis 5 TBX6	TBX6	Spondilokostal Dizostozis hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TBX6 genidir ve bu hastalık otozomal dominat/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1047	H	24.09.2019	MG09110	MOLEKÜLER GENETİK	Konjeintal Lipodistrofi Tip 2 BSCL2	BSCL2	Konjeintal Lipodistrofi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen BSCL2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1048	H	30.09.2019	MG09130	MOLEKÜLER GENETİK	Dihidropirimidinlüri DPYS	DPYS	Dihidropirimidinüri otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DPYS genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirllmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1049	H	30.09.2019	MG09140	MOLEKÜLER GENETİK	ATP1A2 Dizi Analizi	ATP1A2	ATP1A2 geni tarafından kodlanan protein P-tipi katyon transport ATPaz ailesinde yer almaktadır. Bu protein Na ve K iyonlarının plazma membranı üzerindeki elektrokimyasal dengesinin korunmasında rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1050	E	02.10.2019	MG09150	MOLEKÜLER GENETİK	Knobloch Sendromu COL18A1	COL18A1	Knobloch Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen COL18A1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1051	H	04.10.2019	MG09160	MOLEKÜLER GENETİK	PAX6 Dizi Analizi	PAX6	PAX6 geni tarafından kodlanan protein DNA'ya bağlanarak gen transkripsiyonunun regülasyonunda rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1052	E	04.10.2019	MG09170	MOLEKÜLER GENETİK	Pilarowski-Bjornsson Sendorumu CHD1	CHD1	Pilarowski-Bjornsson Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CHD1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1053	H	15.10.2019	MG09180	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği FBP1	FBP1	Bir glukoneogenez düzenleyici enzim olan fruktoz-1,6-bisfosfataz 1 (FBP1), fruktoz 1,6-bifosfatın fruktoz 6-fosfat ve inorganik fosfata hidrolizini katalize eder, hipoglisemi ve metabolik asidoz ile ilişkilidir. FBP1 genindeki mutasyonlar Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1054	H	16.10.2019	MG09190	MOLEKÜLER GENETİK	Alopecia Universalis HR	HR	Alopecia Universalis hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HR genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1055	H	16.10.2019	MG09200	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip 5	MATN3	Multiple Epifizyal Displazi Tip 5 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MATN3 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1056	H	23.10.2019	MG09210	MOLEKÜLER GENETİK	Frontonazal Displazi Tip 1	ALX3	Frontonazal Displazi Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ALX3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1057	H	15.10.2018	PR01060	PREIMPLANTASYON GENETİK	Tek Gen Hastalık Talasemi PGT + HLA Tiplendirme	X	Talasemi Tek Gen Hastalığı ve HLA Tiplemesinde Preimplantasyon Genetik Test	BLASTOMER-TROFEKTODERM		
1058	H	17.04.2019	STO010D	SİTOGENETİK	FISH (13, 18, 21, X, Y) - Hızlı Anöploidi Paneli	X	Koryon villus materyalinden veya kord kanından elde edilen hücrelere uygulanan Multicolor FISH yöntemi ile 13., 18., 21. ve cinsiyet kromozomları sayısal olarak normal değerlendirilmektedir.	Düşük Materyali-CVS-KORDOSENTEZ-AMNİYON SIVISI-KORD KANI		
1059	H	03.07.2018	ST01170	SİTOGENETİK	Plasenta Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi	X	Fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	PLASENTA		
1060	H	03.07.2018	ST00860	SİTOGENETİK	Cilt Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi	X	Bireyde şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	CİLT BİYOPSİSİ		
1061	H	10.03.2017	ST00970	SİTOGENETİK	Hematolojik FISH	X	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	HEPARİNLİ KAN- DİĞER		
1062	H	03.07.2018	ST00860	SİTOGENETİK	Cilt Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi		Bireyde şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	CİLT BİYOPSİSİ		
1063	H	30.04.2018	MIA0140	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi 5	X	Multiple myelom	HEPARİNLİ KAN- KEMİK İLİĞİ		
1064	H	24.10.2018	MG01390	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyoz Tip 2 (ALOX12B)	ALOX12B	Konjenital İktiyoz Tip 2 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALOX12B genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1065	H	09.10.2018	MG000341	MOLEKÜLER GENETİK	Alport Sendromu COL4A3	COL4A3	Alport Sendromu otozomal resesif, otozomal dominant veya X'e bağlı resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. COL4A3, COL4A4, COL4A5 genlerindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1066	E	22.08.2019	MG01410	MOLEKÜLER GENETİK	İmmotil Silia Sendromu (DNAH5) Geni (79 ekzon)	DNAH5	Siliyer diskinezi, hava yolları ve siliaların bulunduğu diğer dokularda, silia hareket bozukluğu sonucu gelişen, kronik öksürük, balgam çıkarma, bronşektazi, kronik rinit, otit, kronik veya tekrarlayıcı sinü- zit, infertilite gibi geniş klinik özelliklere sahip olabilen, sıklığı 30.000'de bir olarak tahmin edilen bir hastalıktır. En sık saptanan mutasyonlar; DNAH5, DNA11, DNAI1, DNAI2, LRRC50, KTU, CCDC39, CCDC40 ve CCDC103 olup özellikle içi ve dış dynein kollarında defekte yol açarak PCD'ye neden olurlar .	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1067	E	26.11.2019	MG09220	MOLEKÜLER GENETİK	Kobalamin Metobolizma Bozukluğu MTR	MTR	Kobalamin Metobolizma Bozukluğu hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen MTR genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1068	E	26.11.2019	MG09230	MOLEKÜLER GENETİK	Trikohepatoenterik Sendrom Tip 2	SKIV2L	Trikohepatoenterik Sendrom Tip 2 ile ilişkilendirilmiş olan gen SKIV2L genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1069	H	26.11.2019	MG09240	MOLEKÜLER GENETİK	Kamptodaktili Artropati Coxa Vara Perikardit Sendromu PRG4	PRG4	Kamptodaktili Artropati Coxa Vara Perikardit Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SKIV2L genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1070	H	05.12.2019	MG09250	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Arteriyel Tortuosite Sendromu SLC2A10	SLC2A10	Ailesel Arteriyel Tortuosite Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SLC2A10 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1071	H	10.12.2019	MG09260	MOLEKÜLER GENETİK	Frank-ter Haar Sendromu SH3PXD2B	SH3PXD2B	Frank-ter Haar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SH3PXD2B genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1072	E	10.01.2019	MG09270	MOLEKÜLER GENETİK	SCN1A MLPA	SCN1A	SCN1A ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyoları tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification (MLPA) ve STR Fragment analizi ile SCN1A geni taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1073	H	10.01.2019	MG09280	MOLEKÜLER GENETİK	Urbach-Wiethe Hastalığı ECM1	ECM1	Urbach-Wiethe Hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen ECM1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif sekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1074	H	10.12.2019	MG09290	MOLEKÜLER GENETİK	3-Beta-Hidroksisteroid Dehidrojenaz 2 Eksikliğine Bağlı Konjenital Adrenal Hiperplazi HSDB3	HSDB3	3-Beta-Hidroksisteroid Dehidrojenaz 2 Eksikliğine Bağlı Konjenital Adrenal Hiperplazi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen HSDB3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

1075	H	15.11.2019	MG09330	MOLEKÜLER GENETİK	Peters-plus sendromu B3GLCT	B3GLCT	Peters-plus Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen B3GLCT genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1076	H	10.12.2019	MG09300	MOLEKÜLER GENETİK	WARS2 Dizi Analizi	WARS2	WARS2 genindeki mutasyonlar Mitokondriyal Nörogelişimsel Bozukluk ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1077	H	12.12.2019	MG09310	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperlipoproteinemi Tip 1B APOC2	APOC2	Hiperlipoproteinemi Tip 1B hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen APOC2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1078	H	21.12.2019	MG09340	MOLEKÜLER GENETİK	Frank-ter Haar Sendromu	SH3PXD2B	Frank-ter Haar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SH3PXD2B genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1079	H	21.12.2019	MG09350	MOLEKÜLER GENETİK	5-Oksoprolinaz Eksikliği	OPLAH	5-Oksoprolinaz Eksikliği hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen OPLAH genidir ve bu hastalık otozomal dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1080	H	21.12.2019	MG09360	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4A	GDAP1	Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4A ile ilişkilendirilmiş olan gen GDAP1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1081	H	21.12.2019	MG09370	MOLEKÜLER GENETİK	Galaktoz Epimeraz Eksikliği	GALE	Galaktoz Epimeraz Eksikliği hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen GALE genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1082	H	21.12.2019	MG09380	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 0A	GYS2	Glikojen Depo Hastalığı Tip 0A ile ilişkilendirilmiş olan gen GYS2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1083	H	21.12.2019	MG09390	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 0B	GYS1	Glikojen Depo Hastalığı Tip 0B ile ilişkilendirilmiş olan gen GYS1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1084	H	21.12.2019	MG09400	MOLEKÜLER GENETİK	Herediter Ksantinüri Tip 2	MOCOS	Herediter Ksantinüri Tip 2 hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen MOCOS genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1085	H	21.12.2019	MG09410	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperfenilalaninemi	QDPR	Hiperfenilalaninemi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen QDPR genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1086	H	21.12.2019	MG09420	MOLEKÜLER GENETİK	Homosistinüri Megaloblastik Anemi	MTRR	Homosistinüri Megaloblastik Anemi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen MTRR genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1087	H	21.12.2019	MG09430	MOLEKÜLER GENETİK	Mikroftalmi Tip 5	MFRP	Mikroftalmi Tip 5 hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen MFRP genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1088	H	21.12.2019	MG09440	MOLEKÜLER GENETİK	Primer Hiperoksalüri Tip 3	HOGA1	Primer Hiperoksalüri Tip 3 hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen HOGA1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1089	H	21.12.2019	MG09450	MOLEKÜLER GENETİK	Progresif Eritrokeratoderma	GJB4	Progresif Eritrokeratoderma hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen GJB4 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1090	H	21.12.2019	MG09460	MOLEKÜLER GENETİK	SHOX MLPA	SHOX	SHOX ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyoları tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification (MLPA) ve STR Fragment analizi ile SHOX geni taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1091			MG09470	MOLEKÜLER GENETİK	Faktör VII Eksikliği	F7	Faktör VII Eksikliği hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen GF7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün