

TEST LİSTESİ

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

SIRA	Grup Testmi	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLINİK KULLANIM ALANI	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
1	H	01.10.2017	MG00010	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Miyeloid Lösemi CEBPA	CEBPA	Ototomal 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 hücreleri üretilmektedir ve bu hücreler sağlıklı beyaz kan hücreleri yerine kanserli lösemi hücrelerine döner. CEBPA geni mutasyonuna bağlı ailesel AML hastalarında yeterli beyaz kan hücreli miltardan dolayı yüksek enfeksiyon şüphesi görülmektedir. Ayrıca düşük kırmızı kan hücreli miltarına 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 olarak 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 etkilenen 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 otosomal 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 (αα/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 / Armiyon Sıvısı / CVS	3 ml	21 GÜN
4	H	01.10.2017	MG00040	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Tüm Gen Dizisi Analizi	HBA1/HBA2	Alfa talasemi kalıtsal hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genellikle otosomal 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 (αα/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 (SS05N W515L K39N)	Amegakaryositik trombositopeni otosomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen MPL genidir. Yaygın olarak görülen mutasyonlar SS05N, W515L, K39N mutasyonlarıdır.	EDTA'lı Kan	3 ml	21 GÜN
6	H	01.10.2017	MG00060	MOLEKÜLER GENETİK	Beta Talasemi	HBB	Beta Talasemi otosomal resesif kalıtılan bir hastalıktır ve HBB genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Beta talasemi 200'den fazla HBB geni patojenik mutasyondan kaynaklanır ancak toplumlara göre belli mutasyonların sıklığı farklılık göstermektedir. HBB gen dizisi analizi hasta için yol açan mutasyonların %99'unu saptamaktadır.	EDTA'lı Kan / Armiyon 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)'dir. Bu mutasyon apoptozis inhibitörünü, tümör invazyonunu artırma yetkinlik 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 nedeni ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yakınlık 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 taraması 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 nedeni ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yakınlık 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 taraması 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 nedeni ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yakınlık 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 taraması 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 nedeni ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yakınlık 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 taraması 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 nedeni ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yakınlık 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 taraması 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 kinazı aşırı ekspresyonu ile karakterizedirler. Hastaların yaklaşık %80'inde tümör hücrelerinin büyümesinde rolü bulunan c-KIT geninde somatik mutasyon 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 ligandının bağlanması ile aktive olan bir büyüme faktörü reseptörüdür ve RAS/MAPK yolağının aktive edilmesinde rol oynar. Bu yolağın aktive edilmesi hücre proliferasyonuna görevli sinyal yollarının indüklenmesini sağlar. EGFR mutasyonu RAS/MAPK yolağının regülasyonunu bozarak tümör gelişimine yol açar. EGFR mutasyonu pozitif tümörlerde tedaviye 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 adenomatöz polipozis'in (FAP) farklı kalıtım şekilleri olup MUTYH genindeki mutasyonlardan kaynaklanan tipi otosomal 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 adenomatöz polipozis'in (FAP) farklı kalıtım şekilleri olup APC genindeki mutasyonlardan kaynaklanan tipi otosomal 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 miyeloid lösemilerde iki önemli farklı tipte FLT3 gen mutasyonu tanımlanmıştır. Internal tandem duplication (ITD) mutasyonları FLT3 proteinin sinyal olarak aktivasyonu yol açar. (ITD) mutasyonları akut miyeloid lösemi (AML) hastalarının %20-30'unda tanımlanmış olup kötü prognosis ile ilişkilidir. Diğer en sık rastlanan FLT3 mutasyon tipi 835. pozisyondaki aspartik asit tirozin ile yer değiştirmesi sonucu oluşur, FLT3-D835. Bu mutasyon da AML vakalarının yaklaşık %7'sinde görülmekte olup kötü prognosis ile ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	21 GÜN

18	H	01.10.2017	MG00180	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofili A	F8	Hemofili A X-bağımlı resefif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalığın 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 resefif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalığın sorumlu olan gen Faktör 9 proteinini kodlayan F9 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
20	E	01.10.2017	MG00200	MOLEKÜLER GENETİK	Hereditör Sferozitoz	ANK1	Hereditör Sferozitoz hastalığı çoğunlukla otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Bazı durumlarda otozomal resefif geçiş göstermektedir. Hereditör Sferozitoz hastalığının %50'si ANK1 genindeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır. Hastalığın sorumlu olan diğer genler EPB42, SLCA41, SPTA1, SPTA1 ve SPTB genidir. Hastalığın görülme sıklığı 1:2000 oranındadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
21	H	01.10.2017	MG00210	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfositizyoz HLH Tip 2	PRF1	HLH TIP 2 (Hemofagositik Lenfositizyoz) otozomal resefif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PRF1 genindeki mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
22	H	01.10.2017	MG00220	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfositizyoz HLH Tip 3	MUN13 (UNC13D)	HLH TIP 3 (Hemofagositik Lenfositizyoz) otozomal resefif olarak kalıtılan bir hastalıktır. UNC13D genindeki mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
23	H	01.10.2017	MG00230	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfositizyoz HLH Tip 4	STX11	HLH TIP 4 (Hemofagositik Lenfositizyoz) otozomal resefif olarak kalıtılan bir hastalıktır. STX11 genindeki mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
24	H	01.10.2017	MG00240	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofagositik Lenfositizyoz HLH Tip 5	STXB2	HLH TIP 5 (Hemofagositik Lenfositizyoz) otozomal resefif olarak kalıtılan bir hastalıktır. STXB2 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 myeloid 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 bölgesinde bir mutasyon imatinib veya diğer tirozin kinaz inhibitörlerinin etkisini baskılayabilir. ABL kinaz domain mutasyon analizinin imatinib veya diğer tirozin kinaz inhibitörlerine yanıt veremeyen veya vermeme riski taşıyan hastalarda bakılması önerilmektedir.	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 sinyalini 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 polistemiya vera (PV) hastalarının ortalama %97'sinde, eşansiyel trombositoz (ET) hastalarının %57'sinde, idiyopatik miyelofibrozis (IMF) hastalarının %50'sinde bu mutasyon saptanmıştır. V617F mutasyonu saptanmayan hastalarda 12. ekzomun 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 sinyalini 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 polistemiya vera (PV) hastalarının ortalama %97'sinde, eşansiyel trombositoz (ET) hastalarının %57'sinde, idiyopatik miyelofibrozis (IMF) hastalarının %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. Polistemiya Vera hastalarının %95'inde, Eşansiyel Trombositoz hastalarının %50-60'ında, Primer Myelofibrozis hastalarının %50'sinde pozitif olarak bulunmuştur. Ayrıca Kronik Myelomonositir Lösemi, Myelodisplastik Sendrom, Sistemik Mastositizis 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 Diseritropoetik Anemi	SEC23B	Konjenital diseritropoetik anemi olarak bilinen ve kalıtsal kemik iliği yetmezliğine yol açan bir grup hastalık da inefektif eritropoze bağlı eritroid yetmezliğe ve eritroblastlarda karakteristik morfolojik bozukluklara yol açmaktadır. SEC23B geni Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir. Hastalık otozomal resefif 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 genleri onkogenlerin RAS ailesinin bir üyesi olup RAS ailesi aynı zamanda HRAS ve NRAS genlerini de içerirler. Bu üç genin ürünü olan GTPaz proteini hücre bölünmesi, hücre farklılaşması ve apoptozis gibi hücre fonksiyonlarında önemli rol alır. KRAS gen mutasyonları tüm solid tümörlerin %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 genleri onkogenlerin RAS ailesinin bir üyesi olup RAS ailesi aynı zamanda HRAS ve NRAS genlerini de içerirler. Bu üç genin ürünü olan GTPaz proteini hücre bölünmesi, hücre farklılaşması ve apoptozis gibi hücre fonksiyonlarında önemli rol alır. KRAS gen mutasyonları tüm solid tümörlerin %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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familial- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalığa gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polipin görülmediği) deyimi kullanılmıtır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmaktadır olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki kadar 5 adet DNA eşleşme oranım 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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familial- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalığa gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polipin görülmediği) deyimi kullanılmıtır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmaktadır olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki kadar 5 adet DNA eşleşme oranım 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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familial- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalığa gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polipin görülmediği) deyimi kullanılmıtır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmaktadır olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki kadar 5 adet DNA eşleşme oranım 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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanseri tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familiar- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalığa gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polipin görüldüğü) deyimi kullanılmıdır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülür kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmaktadır olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki kadar 5 adet DNA eşleme 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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu) (Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanseri tiplerinden birini oluşturmaktadır. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familiar- (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalığa gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polipin görüldüğü) deyimi kullanılmıdır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülür kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmaktadır olup, kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki kadar 5 adet DNA eşleme 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 ilaçlar arasında ekspresyon farklılıklarına yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
43	H	01.10.2017	MG00360	MOLEKÜLER GENETİK	Megalensefalik Löködistrofi	MLC1	Megalensefalik lököensefalopati hastalığına MLC1 genindeki homozigot ya da birleşik heterozigot mutasyonlar sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
44	H	01.10.2017	MG00370	MOLEKÜLER GENETİK	Mikrosatellit Instabilitesi (MSI)	5 Marker	Mikrosatellit instabilitesi (MSI); MMR genlerindeki inaktivasyonlara bağlı tümör DNA'sında mikrosatellit tekrarlarında delesyon yada inserisyona 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 markeri yerine 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 tiroit kanseri, feokromositoma ve primer paratiroid hiperplazisine herediter bir varyanttır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
46	H	01.10.2017	HT00030	HEMATOLOJİ TRANS.	Myelofibrosis (CALR) Ekzon 9	CALR	Myelofibroz, de novo (primer) veya esansiyel trombositoz, polistemi veya sonrası (sekonder) gelişen klonal bir miyeloproliferatif hastalıktır. CALR geninin 9. eksonundaki somatik mutasyonlar primer myelofibrozis 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 gen onkogenlerin RAS ailesinin bir üyesi olup RAS ailesi aynı zamanda HRAS ve KRAS genlerini de içermektedir. Bu üç gen üretilen olu 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 mutasyondan kaynaklanır ancak toplumlara göre belli mutasyonların sıklığı farklılık göstermektedir. HBB gen dizisi 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 PDGFRA 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'unda PDGFRA mutasyonları gözlenmektedir. PDGFRA geninde en sık Ekzon 12 de bulunan juktamembran domaini'deki mutasyonlar (%6) ikinci en sık ekzon 18'deki TK domain mutasyonları gözlenen 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 gen tirozin kinaz reseptör ailesinin bir parçası olan immglobulin 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 eozinofili 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 myelositör lösemi(AML) hastalarında gözlenmektedir. Pozitif sonuçlar AML subtip M4E0 varlığını göstermektedir. CBFB-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 tansal 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 tansal 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) transkriptleri, t(15;17)[q22;q21] translokasyonunun moleküler sonucudur ve tüm AML vakalarının %10-15'ini oluşturan AML M3 akut promyelositik 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. Pediatik ALL vakalarının %3-6'sı, yetişkin ALL hastalarının %3'ünde gözlenmektedir. Pre-B ALL immünofenotipi ile yakından ilişkilidir. İki farklı transkript E2A-PBX1 füzyon geni ile ilişkilidir. Pediatik ALL'de t(1;19) varyantının moleküler olarak gösterilmesi ve diğer en sık gözlenen kromozomal anomaliler olan (9;22), t(4;11) ve t(12;21) ile birlikte değerlendirilmesi prognoz 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. Pediatik akut lenfositik lösemi (ALL) hastalarında sıklıkla gözlenen bir anomalidir.TEL/AML1 füzyonu; geç dönemde görülen relapslardan korunmuş olmasına rağmen iyi klinik sevirie ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
57	H	01.10.2017	HT00110	HEMATOLOJİ TRANS.	t(8;21) Real Time PCR	RUNX-AML	AML1'de, baylıca 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	TP53 Gen Taraması	TP53	TP53 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 Etkiği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TPMT genindeki mutasyonlar hastalığa 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 Tümör 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 oluşmaktadır.	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;q22) CCND1/IGH Füzyonu	CCND1/IGH	Multiple Myeloma, Non-Hodgkin lenfoma, Kronik lenfositör lösemi	Heparinli Kan / Kemik İliği / Dişer	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) FGF3/IGH Füzyonu	FGF3/IGH	Multiple 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, Foliküler 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) CBF 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/MLL3	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, myeloidplastik 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 iliği	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 iliği	3 mL	15 GÜN
78	H	01.10.2017	ST00170	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi12	X	Kronik lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik iliği	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 tan ve takibi	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
82	H	01.10.2017	ST00200	SİTOGENETİK	5q33 Delesyonu (PDGFRB)	PDGFRB		Kemik iliği	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 iliği	3 mL	15 GÜN
84	H	01.10.2017	ST00220	SİTOGENETİK	8p12 Delesyonu (FGFR1)	FGFR1	Amplifikasyonlar;Meme Ca Rearrangement: Myeloproliferatif, lenfoproliferatif hastaıklar	Heparinli Kan / Kemik iliği	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 iliği	3 mL	15 GÜN
86	H	01.10.2017	ST00240	SİTOGENETİK	20q12 Delesyonu	X	Akut myelositik lösemi, myelodisplastik sendrom, myeloproliferatif hastaık	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 iliği	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 iliği	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 iliği	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 iliği	3 mL	15 GÜN
91	H	01.10.2017	ST00290	SİTOGENETİK	4q12 Delesyonu	X	Hiperesozinofilik sendrom 4q12'ine alan translokasyonlar t(4;12), t(4;22)	Heparinli Kan / Kemik iliği	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	TCT.09	15 GÜN
93	H	01.10.2017	ST00310	SİTOGENETİK	8q24(MYC) Yeniden Düzenlenmeleri	MYC	Burkitt Lenfoma	Heparinli Kan / Kemik iliği	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 iliği	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 iliği / Parafin Blok	TCT.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	TCT.09	15 GÜN
97	H	01.10.2017	MG00460	MOLEKÜLER GENETİK	5 Alfa Redüktaz Eksikliği	SRD5A2	5 Alfa Redüktaz Eksikliği;SRD5A2 genindeki mutasyonların yoi acti;otozomal resesif bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
98	H	01.10.2017	MG00470	MOLEKÜLER GENETİK	Allelel Hiperlipidemi	LDLR	Allelel 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	Allelel Hipokalsüremik Hiperkalsemi	CASR	Familiyal Hipokalsüremik Hiperkalsemi otozomal dominant geçiş gösteren ve genellikle hayatın ilk evrelerinde kadında ortaya çıkan bir hastalıktır. CASR geninde inaktivasyonu yol açan mutasyon sonucu oluştuğu tespit edilmiştir . Hastaların çoğu asemptomatik olup, kalsiyum düzeyleri marjinal yüksekler.	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 hastaık bulgularını göstermekteyken homozigotluk yaşayla bağdasnamaktadır.	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. Sendroma ilişkin iki gen JAG1 ve NOTCH2 genleridir. Hastaların %30-50'si mutasyonları kalıtsal olarak aktarırlken; %50-70'inde ilk kez (de novo mutasyon) kendilerinde ortaya çıkmaktadır. JAG1 tüm gen dizi analizi klinik özellikleri taşıyan hastaların yaklaşık %88'ine tan konulmaktadır. Ayrıca ilgili bölgede yapılan Del 20p12 FISH testi ile hastaların yaklaşık %7'sine tan 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. Sendroma ilişkin iki gen JAG1 ve NOTCH2 genleridir. Hastaların %30-50'si mutasyonları kalıtsal olarak aktarırlken; %50-70'inde ilk kez (de novo mutasyon) kendilerinde ortaya çıkmaktadır. JAG1 tüm gen dizi analizi klinik özellikleri taşıyan hastaların yaklaşık %88'ine tan konulmaktadır. Ayrıca ilgili bölgede yapılan Del 20p12 FISH testi ile hastaların yaklaşık %7'sine tan konulabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
103	H	01.10.2017	MG00520	MOLEKÜLER GENETİK	Alexander Hastalığı	GFAP	Alexander hastalığı; lökositrofi olarak bilinen beyin ve omurilikteki sinir kılıf olan myelin anomalilikleri sonucu gelişen bir grup nörolojik hastalıktan birisidir. Alexander Hastalığı; otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GFAP genindeki mutasyonlar hastalıkkalılıklandırılmıştır.	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 Pi1proteaz inhibitör) lokusunda yerleşim göstermektedir. Genel popülasyonda en sık rastlanan alleller Pi1M, Pi1Z ve Pi1S'dir. Normal alel: Pi1M aleli, Patojenik alel : Pi1Z aleli, E366K mutasyonu (c.11940 G>A), Patojenik alel: Pi1S aleli, E288V mutasyonu (c.9628 A>T)	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
105	H	01.10.2017	MG00550	MOLEKÜLER GENETİK	Androjen Reseptör Polimorfizm Tüm Gen	AR	Androjen reseptör duyarızlık 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 tanımlanamabilmektedir. AR geni Ekzon 1 bölgesinde iki polimorfik bölge bulunmaktadır ve bunlar CAG ve GGC tekrar sayıları ile karakterizedir. CAG ügü tekrar dizilerinin artışı androjen reseptör transkripsiyon aktiviteilerinin azalması ile sonuçlandır) ve üreme ile ilgili bazı fonksiyonların etkilendiği düşünülmektedir (normal sağlıklı bireylerde CAG tekrar uzunluğunun 12-30 ortalama 22 CAG tekrandır) . Ancak GGC ügü 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	Apet Sendromu	FGFR2	Pfeiffer sendromu belli kafatas 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 kalınmaktadır. De novo mutasyon oranı bilinmemektedir. APOE Leu167del varyantı literatürde birçok klinik fenotipe ilişkilendirilmiştir. Özellikle bu varyantla ilişkilendirilen 3 hastaık tanımlanmıştır: kalıtsal lipemik splenomegali, otozomal dominant hiperkolesterolemi, allelel kombine hiperlipidemi. APOE Leu167del varyantı ile ilişkin fenotip cinsiyet, APOE genotipi, hiperlipideminin kontrolü, gen-gen ilişkileri, gen-çevre ilişkileri, epigenetik ve non-Mendelyen etkiler gibi birçok faktörden etkilenir. Tanı heterozigot APOE Leu167del patojenik allelik varyantın taranmasına dayalıdır. İkinci APOE allelinin benign e2 veya benign e3 varyantı olup olmasının klinik prediktif değeri vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
109	H	01.10.2017	MG00590	MOLEKÜLER GENETİK	ARC Sendromu	VPS33B	Artropoz-böbrek işlev bozukluğu-kolestaz (ARC) sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir sendromdur. VPS33B genindeki mutasyonlar hastalıkkalılıklandırılmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
110	H	01.10.2017	MG00600	MOLEKÜLER GENETİK	ARC Sendromu Tip 2	VIPAS39	Artropoz-böbrek işlev bozukluğu-kolestaz (ARC) sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir sendromdur.VIPAS39 genindeki mutasyonlar hastalıkkalılıklandırılmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
111	H	01.10.2017	MG00610	MOLEKÜLER GENETİK	Artropozis	TPM2	Artropozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. TPM2 geni bu hastalıkkalılıklandırılmıştır ve bu gendeki mutasyonların artropoziste görülen eklem anomalilerine neden olduğu bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
112	E	01.10.2017	MG00620	MOLEKÜLER GENETİK	Ataksi Telenjektazi	ATM	Ataksi telenjektazi; ilerleyici nörolojik problemler tarafından karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Yürüme gücüne ve çeşitli kanser türlerine yakalanma riskine yol açar. Ataksi telenjektazi, 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 hastalıkkalılıklandırılmıştır. 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), obezite, retina 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), obezite, 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), obezite, 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	Barter Sendromu Tip 1	SLC12A1	SLC12A1 genindeki mutasyonların büyük bir çoğunluğu otozomal resesif geçiş gösteren Barter 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 IG2, H19, CDKN1C, KCNQ10T1 ve KCNQ1 genlerinde metilasyon ve epigenetik değişikliklerden dolayı ortaya çıkmaktadır. Beckwith-Wiedemann sendromunda IG2 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. Teğışte faydalı olabilecek bir yöntem ise kan alınarak hastanın HLA doku tipinin araştırılmasıdır. Bazı HLA doku tipleri Behçet hastalarında daha sık görülmektedir.Yapılan çalışmada HLA-B51 pozitifliğinin kontrollore göre daha yüksek oranda görüldüğü tespit edilmiştir fakat Behçet teşhisi koymas için bu HLA Hilerinin olması şart değildir.	EDTA'lı Kan	3 ml	21 GÜN
120	H	01.10.2017	MG00700	MOLEKÜLER GENETİK	Biyotinidaz Eksikliği	BTB	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 hastalığı ilişkilendirilmiştir. Gendeki en yaygın mutasyonlar 3,4,5,6 ve 11 ekzonunda görülmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
122	H	01.10.2017	MG00720	MOLEKÜLER GENETİK	Calcium Sensing Receptor Mutation	CASR	Familial Hipokalsiürük Hiperkalsemi otozomal dominant geçiş gösteren ve genellikle hayatın ilk kadında ortaya çıkan bir hastalıktır. CASR geninde inaktivasyonu 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 Hipoventilyasyon Sendromu	ASCL1	Central Hipoventilyasyon Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
124	MLPA	01.10.2017	MG00740	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth GIB1 MLPA	GIB1	ASCL1 genindeki mutasyonlar hastalığı ilişkilendirilmiştir. X linked CMT X kromozomun uzun koluunda (Xq13-22) Connexin 32 (GIB1) geninin mutasyonu bağlı gelişir. Bu gen myelinin kompakt olmadığı, Ranvier boğumuna yakın bölgeledeki iyon alış-verişini düzenleyen proteinleri (gap-junction proteinleri) 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, MP2	MP2 geni periferal miyelin proteinini 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 genidir. 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 genidir 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 MP2 Dizi Analizi	MP2	Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 1B otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılabilen bir hastalıktır. MP2 geni mutasyonları CMT1B hastalarında en çok mutasyon görülen gen 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 hastalığı 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 mutasyonların bir kısmı fonksiyonu bozulmuş kısa CSA proteini üretimine ve böylece DNA tamer mekanizmasında bozulmalara sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
131	H	01.10.2017	MG00810	MOLEKÜLER GENETİK	Crişler - Najjar Sendromu Tip 2	UGT1A1	Crişler-Najjar Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. UGT1A1 genindeki mutasyonlar bilirubin-UGT enzimi aktivitesinde düşüğe 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 Crouzon sendromundan farklı olarak FGFR3 genindeki tek bir mutasyona bağlı olarak. Bu doğrultuda hastada FGFR3 geni Ekson 9 bölgesindeki c.161A>G / 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 (CH)	HLA - DR, HLA - DQ	Çölyak Hastalığı (CH) genetik olarak duyarlı kişilerde ve ilgili prolaminlerin neden olduğu immün bağımlı ve sistemik bir bozukluktur. Çölyak hastalığına özgü antikorları 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 yararlı 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 tipleme) ve genetik parmak izleme olarak da adlandırılır), insanların DNA profillerine dayanan onların kimliklerinin tespitini kolaylaştırmak için forensik bilimcilerin kullandığı bir tekniktir. DNA profilleri, kişinin DNA'sına karşılık gelen farklılaşmış 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, uzamsız, febril veya afebril, kronik ve tonik klonik, jeneralize ve unilaterale 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 (Volta) 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-linkli kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindeki bir veya daha fazla ekzon delesyonudur. Hastaların %5-10'unda duplikasyonlar hastalığına yol açmaktadır. Nokta mutasyonları 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-linkli kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindeki bir veya daha fazla ekzon delesyonudur. Hastaların %5-10'unda duplikasyonlar hastalığına yol açmaktadır. Nokta mutasyonları 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	PLD1	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 İnfanltik Epileptik Ensefalopati Tip2	CDKL5	Erken İnfanltik Epileptik Ensefalopati X-linkli 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. g-galaktozidaz A enziminde oluşan mutasyonların 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	Trombofilii, kanda phtilasma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliiye 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	Trombofilii, kanda phtilasma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliiye 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	Trombofilii, kanda phtilasma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliiye 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 glükogen metabolizmasında enzimatik eksiklikler oluşması sonucu oluşan otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalığı ilişkilendirilen gen SLC2A2 genidir. En sık rastlanılan 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 antikoagulan 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(Le359Leu). İkisi 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 %50 azaltır. *2 veya *3 varyantlarını taşıyan bireyler warfarini daha az metabolize edeceğinden ilaç dolayında daha uzun süre kalcakatr bu nedenle daha düşük doz warfarin antikoagulan 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 artıran kalıtsal bir hastalıktır. Hasta kişiler fenilalanin amino asitini tirozin amino asitine çeviremezler. Fenilalanin tirozine çevirmek için gerekli olan reaksiyonu katalizleyen enzim fenilalanin hidrosilaz (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	FGRF3 Tüm Gen Dizi Analizi	FGRF3	Fibrolizin bütümüne faktörü reseptör proteinini kodlayan FGRF3 geni mitogen, anjiyogen ve yara iyileşmesinde rol almaktadır. İlgili hastalıklar genel olarak otozomal dominant altırm 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 otozomal resesif kalıtım gösteren, iki taraflı ilerleyici kornea bulanıklığı ve dislipoproteinemi ile karakterizedir. Kornea opasifikasyonu genel bireylerde görülür ve korneanın periferinden başlayarak merkeze doğru ilerleyen görme azlığı yapan ufak sarı-beyaz-gri renkte noktalarından oluşan belirgin kornea bulanıklığı vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
155	H	01.10.2017	MG01050	MOLEKÜLER GENETİK	FMP Tüm Gen	MEFV	Allevi Akdeniz Ateşi, tekrarlayan ateş, karn 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	FMRI1	Frajil X sendromu (FAS) kalıtsal teke gelişiminin bilinen en sık nedenidir. Frajil X sendromu kızlar 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
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. Hastalığın sorumlu olan FXN genindeki GAA üçlü tekrar sayısının artmasıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
159	H	01.10.2017	MG01090	MOLEKÜLER GENETİK	F5H Beta Mutasyon Analizi Yaygın Mutasyon	FSHB	Folikül Stimüle edici Hormonu (FSH) hipofiz bezinden salgılanan ve doğrudan yumurtalıklar üzerine etki eden bir hormondur; kadında yumurtla, erkeklerde spermi gelişimini sağlar. Erkek fertilitesinde FSH hormonuna bakılması rutin bir değerlendirilmedi.Yakın zamanda hayvan modellerinde FSHB ve FSH-R genlerinin inaktif edilmesi sonucu FSH hormon düzeyine etkileri gösterilmiştir. Benzer fenotipik etkiler kısıtlı bir hasta grubunda FSHB ve FSHR genlerinde oluşan mutasyon sonucu da gözlemlenmiştir.Yapılan çalışmalar sonucu özellikle FSHB mutasyonlarının hastalarda azoospermide neden olabileceği gözlemlenmiştir. FSH geninde bu güne dek bildirilen mutasyonlar genel üncüde ekzonda tespit edilmiştir. Bu bölgedeki mutasyonlar düzgen 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 değişikli 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	Galaktosemi	GALT	GALT genindeki mutasyonlar otozomal resesif geçiş gösteren Galaktosemi Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. Bu genetik değişimler büyük çoğunluğu GALT geninden üretilen enzimnin çalışmasını etkileyerek galaktozun işlenmesine engel olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
162	H	01.10.2017	MG01120	MOLEKÜLER GENETİK	Gangliosidosis Tip 1, 2, 3	GLB1	Gangliosidosis dokularında, sfingolipid, GM1 gangliosid, glikoprotein bağlı oligosakkaridler ve keratan sülfat birikimi ile seyreden bir lizozomal depo hastalıktır. Asit galaktosidaz eksikliğine bağlı olarak gelir. 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, 9, ve 10. ekzomlarında bulunan 84GG, IVS2-1, N370S, L444P, V294L, R462C, D409H mutasyonların Gaucher Hastalığı için tanı delili %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; IGH1 1A ve IGH1 1B, her ikisi de otozomal resesif kalıtılır ve GH1 genindeki (17q22) mutasyonları sonucu oluşur. Tip 2 IGH1'de ise otozomal dominant geçişli olup GH 1 genindeki daha hafif mutasyonlar (splice site veya missense) sonucunda oluşur. IGH1D Tip 2 de klinik aynı alle içinde daha çeşitlilik gösterir ve hastalar genellikle ekzojen büyüme hormonuna iyi yanıt verirler. Tip 3 IGH1'de ise X'e bağlı kalıtılır ve genellikle hipogamaglobulinemi ile beraber seyredir ve beraberinde başka genlerin de etkilendiği düşünülmektedir. Bu hastalığın Xq22.1 de yer alan BTK geni genetik mutasyonları sonucu da gözlemlenmiştir.	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 mutasyonların bilirubin-UGT enzimi aktivitesinde düşüseye sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
166	H	01.10.2017	MG01160	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 1	GGPC	Glikojen depo hastalığı Tip 1, otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen GGPC 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	SLCSA1	Glukoz Galaktoz Malabsorpsiyonu otozomal resesif kalıtım gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş tek gen SLCSA1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
169	H	01.10.2017	MG01190	MOLEKÜLER GENETİK	Glukoz - 6 - Fosfat Dehidrojenaz Eksikliği	GGPD	Glukoz 6 Fosfat Dehidrojenaz X-linkend dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen GGPD genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
170	H	01.10.2017	MG01200	MOLEKÜLER GENETİK	Goltz sendromu	PORCN	Goltz Sendromu kromozomdaki PORCN geni mutasyonları ile ilişkilendirilmiştir. Etkilenen bireylerin %90'ının kadınlardan olduğu belirtilmiştir ve bu durum mozaik olmayan hemizigot erkeklerin yaşamasına 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	Hereditör 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. Hereditör Hemokromatozis nadiren HFE geni dışında TFR2, HJV, HAMP ve SLC40A1 genlerindeki mutasyonlar sonucu da olmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
173	H	01.10.2017	MG01230	MOLEKÜLER GENETİK	Hemokromatozis HFE Tüm Gen	HFE	Hereditör 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. Hereditör Hemokromatozis nadiren HFE geni dışında TFR2, HJV, HAMP ve SLC40A1 genlerindeki mutasyonlar sonucu da olmaktadır	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	Hereditör Anjiyödem Tip 1 ve Tip 2	SERPING1	Hereditör Anjiyödem 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	Hereditör Anjiyödem Tip 3	F12	Hereditör anjiyödem (HAE) C1 esterase inhibitörü eksikliğine bağlı gelişen, ekstremite, 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 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
178	E	01.10.2017	MG01280	MOLEKÜLER GENETİK	Hipersülinemi	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)	AGXT	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	Hipertriglisideremi LIPI Geni	LIPI	Hipertriglisideremi trigliserid yükseliği 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	Hipofosfatasya Gen Analizi	ALPL	Hipofosfatasya kemik ve dişlerin gelişimini etkileyen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ALPL genindeki mutasyonlar alkalen fosfataz enziminin çalışmasını etkileyerek mineralizasyon sürecinin normal seviyeni bozarak hipofosfatasyaya 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	FGRF3	Hipokondroplaziakondroplazinin hafif şeklidir. Bu hastalık bacak ve kollardaki uzun kemiklerde kırıkdağın kemiğe dönüşümünü (ossifikasyon) etkiler. Bu hastalaktan etkilenen erkeklerde 138-165cm arasında, kadınlarda ise 128-151 cm arasında boy uzunluğu görülür..Hipokondroplazi insanları kol ve bacakları kısa, elleri ve ayakları geniş ve kasları, diğer karakteristik özellikler büyük kafı, dirseklerde kışık hareket, lordoz (fukur beli) ve eğri bacaklardır. Bazı çalışmalarda bu kişilerin entelektüel yetersizlik ve öğrenme güçlüğü yaşadıkları iddia edilse de bu konuda kesinlik sonuçları bulunmamaktadır.	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 çalışmasına ve bu nedenle tiroid hormonlarını az üretmesine ve sonuçta kanımızda tiroid hormonlarının (T3 ve T4) düşük olması durumuna tiroid yetmezliği veya tip II'de hipotiroidi denir. X'e bağlı resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. IGSF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	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	GD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve metastatik mol, koryokarsinom, plasantal site trofoblastik tümör (PSTT) ve epiteloïd trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır. Rekürrens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalık riski artar. NLRP7 ve KHD3L mutasyonları varlığında rekürrens molar gebelik rapor edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
187	H	01.10.2017	MG01370	MOLEKÜLER GENETİK	Hydatidiform Mole Tip 2	KHD3L	GD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve metastatik mol, koryokarsinom, plasantal site trofoblastik tümör (PSTT) ve epiteloïd trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır. Rekürrens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalık riski artar. NLRP7 ve KHD3L mutasyonları varlığında rekürrens molar gebelik rapor edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
188	H	01.10.2017	MG01380	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İhtiyosis Tip 3	ALOXE3	Konjenital İhtiyosis resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALOXE3 genindeki mutasyonlar Konjenital İhtiyosis Tip 3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
189	H	01.10.2017	MG001390	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İhtiyosis Tip 2	ALOX12B	Konjenital İhtiyosis resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALOX12B genindeki mutasyonlar Konjenital İhtiyosis Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
190	H	01.10.2017	MG01400	MOLEKÜLER GENETİK	İnfantil Neuroaksonal 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-DNA11	Siliyer diskinezi, hava yolları ve siliaların bulunduğu diğer dokularda, siliya 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'den bir olarak tahmin edilen bir hastalıktır. En sık saptanan mutasyonlar; DNAH5, DNA11, DNA11, DNA11, LRRCS0, KTU, CCDC39, CCDC40 ve CCDC103 olup özellikle iç ve dış dâvimen kollarında defekte yol açarak PCW'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 anomallerini 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 anomalleri 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 anomalleri 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	Kalıtıl Pankreatit	PRSS1	Kalıtıl 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	Kalıtıl Pankreatit	SPINK1	Kalıtıl 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 1), APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del, FVHR2, FGB	tekrarlayan gebelik kaybını gösteren anemilerde tromboz sıklığı şu bu tara kadar çıkmamaktadır. kansar ve/veya kazanılmış tromboz bozukluklar ve antifosfolipid antikörlor nedeniyle gelişen plasantalvasküloer tromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplamda sık rastlanılan trombotik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilenterahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (AG/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlaşır. ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkilili bir polimorfizmdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstriksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonu 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 plasantalmikrosirkülasyondatromboza yol	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 kaybını gösteren anemilerde tromboz sıklığı şu bu tara kadar çıkmamaktadır. kansar ve/veya kazanılmış tromboz bozukluklar ve antifosfolipid antikörlor nedeniyle gelişen plasantalvasküloer tromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplamda sık rastlanılan trombotik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilenterahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (AG/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlaşır. -ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkilili bir polimorfizmdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstriksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonu 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 plasantalmikrosirkülasyondatromboza yol	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 dayanaklı 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 dizil analizi ile mutasyonlar tanımlanmaktadır. Ancak parsiyel(kısmi) tipte hastaların %50'den azında dizil analizi ile mutasyonlar tanımlanamamaktadır. AR geni Ekzon 1 bölgesinde iki polimorfik bölge bulunmaktadır ve bunlar CAG ve GGC tekrar sayıları ile karakterizedir. CAG üçlü tekrar dizilerinin artışı androjen reseptör transkripsiyon aktivitesinin azalması ile sonuçlandı ve üreme ile ilgili bazı fonksiyonları etkilediği düşünülmektedir (normal sağlıklı bireylerde CAG tekrar uzunlukları 12-30 ortalamda 22 CAG tekrardır). 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	Kistik fibrozis, akciğer, pankreas, bağırsak, ter bezleri dış salgı bezlerinde görülen, kalıtıl (genetik) bir hastalıktır. Kistikdejenereasyon gösteren, yani bağ dokusu artırmadan oluşan tümörül odaklar arasında yer alan sıvı toplanmasıyla belirginleşen tümör olan kistikfibrozis hastalığı, perisinüzoidal hücreler de denilen hepatikstellat hücrelerin, sessiz durumda aktif duruma geçmesi şeklinde 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, kalıtıl (genetik) bir hastalıktır. Kistikdejenereasyon gösteren, yani bağ dokusu artırmadan oluşan tümörül odaklar arasında yer alan sıvı toplanmasıyla belirginleşen tümör olan kistikfibrozis hastalığı, perisinüzoidal hücreler de denilen hepatikstellat hücrelerin, sessiz durumda aktif duruma geçmesi şeklinde 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 mütöfil 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 mütöfil 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 kaybı etlenen mutasyonlarla bağlı olarak gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Mutasyonların çoğu hidroksilaz ve liyaz reaksiyonlarının ikisini birden etkiler. 17 alfa-hidroksilaz eksikliği düşünlün olgunun genetik analizindeCYP17A1 geninde homoziot o.R440H mutasyonunun gösterilmesi ile tanı 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 biriktiktel gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyile 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 bozukluktan kaynaklanan yaygın bir otozomal resesif bozukluk. KAH vakalarının %90'dan fazlası kromozom 6p21.3 de lokalize CYP21A2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. KAH fenotipleri 21- hidroksilaz enzimi aktivitesini etkileyen mutasyonlarla birlikte gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 genine 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 kortekste kortikosteroid sentezinin azalması engellenen, bu nedenle 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.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
210	E	01.10.2017	MG01640	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Musküler Distrofi	LAMA2	Konjenital musküler distrofi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalaktan sorumlu olan gen LAMA2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
211	H	01.10.2017	MG01650	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Sağırık (Konneksin 26)	GJB2	Sendromik olmayan işitme kaybı nedeni olan genler içinde en önemli yerini "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 nedeni 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. Sağırık Türk toplumunda ise %1.8 olarak bulunmuştur.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
212	H	01.10.2017	MG01660	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Afibrinojenemi	FGA	Hereditör afibrinojenemi, oldukça nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjenital Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
213	H	01.10.2017	MG01670	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Afibrinojenemi	FGB	Hereditör afibrinojenemi, oldukça nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjenital Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
214	H	01.10.2017	MG01680	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Afibrinojenemi	FGG	Hereditör afibrinojenemi, oldukça nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjenital Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. 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 nobetlerle karakterize, ilerleyici demans, ataksi ve dizarrti ile seyreden titik 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 Sendromu 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 mitokondriyi içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutan olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülün mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
218	H	01.10.2017	MG01730	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
219	H	01.10.2017	MG01740	MOLEKÜLER GENETİK	Liddle Sendromu	SCNN1G	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 Musküler Distrofi Tip 2B	DYSF	Limb Girdle Musküler Distrofi Tip-2B otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. Hastalın bu tipi iskelet kasi proteini kodlayan DYSF geninde oluşan mutasyonlar arasında gelişmektedir. Limb Girdle Musküler 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 (Akçağaç surubu idrar hastalığı) vücutta belirli amino asitlerin düzgün bir şekilde işlenememesi 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 (Akçağaç surubu idrar hastalığı) vücutta belirli amino asitlerin düzgün bir şekilde işlenememesi 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 Marfan sendromu vakalarının % 70-93'ük kısmında mutasyon 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 taranmıştır.	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-1V olmak üzere beş türü bulunan Loeys-Dietz sendromu farklı genlerdeki mutasyonlardan kaynaklı olarak ortaya çıkmaktadır. TGFBR2 genindeki mutasyonun tip I, TGFBR2 genindekiler tip II, SMAD3 genindekiler tip III, TGFBR2 genindekilerin tip IV ve TGFBR3 genindeki mutasyonun 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	McCune-Albright Sendromu, endokrin organların aşırı çalışması ile giden patojenezinde uyarıcı G protein alfa alt biriminde aktive edici mutasyonların sorumlu olduğu nadir görülen bir sendromdur. McCune-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 görülen nörodejeneratif bir hastalıktır. Klinik bulgular bakır emilimi ve taşınmasındaki bozukluk ve bakır bağımlı enzimlerin aktivitelelerinde 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 (Arylsülfatase A Deficiency) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. ARSA genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	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 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
232	H	01.10.2017	MG01870	MOLEKÜLER GENETİK	MIRAS Yaygın Mutasyon	POLG	Duysal ataksik nöropati (MRAS) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. POLG genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir. 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 Sendromu, Leigh Syndrome, Maternally Inherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex I 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 mitokondriyi içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutan olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülün 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 Sendromu, Leigh Syndrome, Maternally Inherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex I 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 mitokondriyi içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutan olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülün 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, TRNF, RNRI, TRNV, RNR2, TRNL, 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 Sendromu, Leigh Syndrome, Maternally Inherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex I 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 mitokondriyi içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutan olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülün mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
236	H	01.10.2017	MG01910	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomyeloopati (MNGIF)	TYMP	Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomyeloopati (MNGIF) otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TYMP genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	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 kalıtım olan bir hastalık olup DMPK genindeki üçlü CTG tekrar sayısında 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 CTG 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.	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.	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.	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.	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.	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.	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 hastalığa 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.	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.	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.	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 Biyopsisi / CVS / Dışkı Materyali / Kord Kanı / Mukozal / Diğer	3 mL	30 GÜN
255	H	01.10.2017	MG02110	MOLEKÜLER GENETİK	MTHFR (A1298C)	MTHFR	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısıyla venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofililiye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MTHFR (C677T, A1298C) mutasyonlarının varlığına %99 gibi yüksek bir oran değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
256	H	01.10.2017	MG02120	MOLEKÜLER GENETİK	MTHFR (C677T)	MTHFR	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısıyla venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofililiye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MTHFR (C677T, A1298C) mutasyonlarının varlığına %99 gibi yüksek bir oran 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 karni ağrısı, artirit 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
259	H	01.10.2017	MG02150	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 2	ID5	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (Hunter Sendromu) x-e bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ID5 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
264	E	01.10.2017	MG02200	MOLEKÜLER GENETİK	MYH7 ilişkili Miyopati	MYH7	Miyozin ilişkili miyopati otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalığın sorumlu olan gen MYH7 genidir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
265	H	01.10.2017	MG02210	MOLEKÜLER GENETİK	Miyofibriler Miyopati Tip 1	DES	Miyofibriler Miyopatiler otozomal resesif/ dominant olarak kalıtılan morfolojik olarak homojen olmakla birlikte genetik olarak heterojen olan hastalıklardır. DES geni Miyofibriler Miyopati 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 hastalığa yol açar ve 8 tane 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 iltihazlı tipidir. Bu sendromun ana belirtileri iltihazlı linearis sirkümfleksa, yapışık kul gövdesi anomalisi (trikoreksis invaginata) ve atopik yatmaktadır.	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'sinde 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 nörocutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Moleküler genetik testler NF1 geni DNA dizisi analizi analizi 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 nörocutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Hastalığa başlangıcı olduğu bilinen tek genetik bulgusu NF2 genidir. Moleküler genetik testler NF2 geni DNA dizisi analizi ve delesyon/duplikasyon analizi kapsar. Mutasyon oranları; aile yükümlüğüne pozitif olup olmamasına göre değişiklik gösterir. Aile yükümlü bulunan kişilerin %73'de periferik kan örneklerinde gerçekleştirilen DNA dizisi analizi (sekans) ile NF2 gen mutasyonları tanımlanabilmektedir. İzole olgularda ise bu oran %60'ara inmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
272	H	01.10.2017	MG02280	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofüsinozis Tip 2	TPP1	Nöronal seroid lipofüsinozis otozomal resesif geçiş gösteren, çocukluk çağı başlarında motor ve mental gelişime engel olarak hareket ve zeka bozukluklarına sebep olmaktadır. Ek olarak çoğu vakalarda epilepsi ve görme bozuklukları da gözlemlenmektedir. TPP1 geninde görülen mutasyonlar bu durumu ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
273	H	01.10.2017	MG02290	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofüsinozis Tip 1	PPT1	Neuronal Ceroid Lipofuscinosis yapışın ilk birinci ve ikinci yıllarında mental ve motor gelişimini etkileyen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. PPT1 genindeki 50'den fazla mutasyon bu durumu 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
275	H	01.10.2017	MG02310	MOLEKÜLER GENETİK	Okulofaringial Musküler Distrofi	PABPN1	Okulofaringial Musküler Distrofi otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. PABPN1 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 imperfecta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A1 geni dizisi analizi sonunda Osteogenesis imperfecta sendromu vakalarının %70'lik 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 dizisi 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 imperfecta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A2 geni Osteogenesis Imperfecta 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 hastalığa 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 osteopetrozis tanımlanmıştır. Osteopetrozis congenita, osteopetrozin nadir, ağır bir formdur. Otozomal resesif geçiş gösterir. Hastalar genellikle yaşamlarının ilk iki yılı içerisinde ölürler. Osteopetrozis tarda, osteopetrozinin erkinin veya benign tipi olarak da nitelendirilir. Otozomal dominant geçiş gösterir. Mermer kemik hastalığı, genellikle hayatın ilk dekadında 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	Kriyopirinli ilişkili periyodik sendrom (The Cryopyrin Associated Periodic Syndromes (CAPS)) kriyopirin proteinini kodlayan 1. kromozomun uzun kolunda lokalize NLRP3 genindeki mutasyona bağlı olarak gelişir ve O0 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 sinallerinin oluşmasına 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,PT	Çocukluk çağında ateş etiyolojisinin tam olarak aydınlatılmadığı durumlarda 'periyodik ateş sendromları' dâhil değildir. PFAPA sendromu, hiper IgD sendromu, Tümmör nekroz faktörü ile ilişkili periyodik sendrom (TRAPS), Ailesel soğuk ürtikeri, Muckle-Wells sendromu, Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) ve Siklik Nötropeni bu sendromları oluşturur. Bu hastalıklar otoimmün etiyoloji veya enfeksiyon olmadan sistemik inflamasyon atakları ile karakterize edilir.	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 vakaların %80'ini oluşturur.	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 fibrinolitik inhibitördür ve aynı zamanda bağımsız kardiyovasküler risk faktörlerinden biridir ayrıca insülin direnciyle de ilişkilendirilmiştir. 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 kolesterolü ile ise negatif olarak korrele edilir.	EDTA'lı Kan	3 ml	15 GÜN
292	H	01.10.2017	MG02460	MOLEKÜLER GENETİK	PLC Zeta Tüm Gen Dizisi Analizi	PLCZ1	PLCZ sperm özileşebilir faktörü olup oosit aktivasyonunda önemli bir rol oynamakta olup intrasellüler Ca ²⁺ salınımını sağladığı bilinmiştir. PLCZ ile yapılan yoğun ekspresyon çalışmalarına ek olarak PLCZ'nin fonksiyonunun bozulmasına ve dolayısıyla infertiliteye neden olan bir nokta mutasyonu (PLCZ_H398P) tespit edilmiştir. Aynı genetik görüntüleme metodu modifiye edilerek kullanılan bir diğer çalışmada da yine aynı hastada (PLCZ_H233L) mutasyonunu belirlemiştir. 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 heterozigotik olduğu, mutasyonların birinin maternal diğerinin paternal aktığına ilişkin değerlendirilmiştir. Bu bilgi doğrultusunda erkek infertilitesi ve sperm fonksiyon eksikliğine sebebiyet veren maternal aktarılan nokta mutasyonunun H233L olduğu değerlendirilmiştir.	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 görülenidir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipliyle 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 görülenidir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipliyle 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 bögöge bağı ölümlerine neden olan ve bögöge bağı ölümlerine neden olan konjenital hepatorenal fibrotik sendromlar arasında yer almaktadır. Otozomal resesif kalıtılan hastalık tipliyle ilişkilendirilmiş 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 Epilepsi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalığın sorumlu olan gen ALDH7A1 genidir. Pridoksin Bağımlı Epilepsi simdiye 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 Familial 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 ürününe 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, sağırık, 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	ABC811	ABC811 genindeki 100den fazla mutasyonlar Progresif Familial İntrahepatik Kolestasis Tip 2 (PFIC2) olarak bilinen karaciğer hastalığının ağır formuna neden olmaktadır. ABC811 genindeki mutasyonların çoğu genin büyük bir bölümünün kaybı veya anormal kısa bir protein ürününe 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	ABC84	ABC84 genindeki mutasyonlar Progresif Familial İntrahepatik Kolestasis Tip 3(PFIC3) olarak bilinen karaciğer hastalığının ağır formuna neden olmaktadır. ABC84 genindeki mutasyonların çoğu genin büyük bir bölümünün kaybı veya anormal kısa bir protein ürününe 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 dominant bir hastalıktır. Kemik ve kırık dokusunu ilgilendiren displaziler arasında en sık rastlanılanıdır. Hastalıkla ilişkili mutasyonlar Kırıkarak Oligomertik Matris Protein (COMP) genindedir. 19. kromozomda (19p13.1) yerleşik COMP geninin üretiminin sağladığı COMP proteini normalde kırıkarak, bağ ve tendonlarda hücreler arası sıvıda bulunarak, hücrelerin gelişmesi, çoğalması ve apoptoz yoluyla yok olması süreçlerinde rol alır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
303	H	01.10.2017	MG02570	MOLEKÜLER GENETİK	QF PCR ile 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 mutaka uzun süreli kültür sonrasında karyotip analizi ile teyit edilmektedir. Fetusa ait kromozomal anomallerin tanısında ve fetal karyotip kararında gold standart uzun süreli kültür sonucunda yapılan karotip analizidir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / CVS / Düşük Materyali / Kord Kanı / Müköz	3 ml	5 GÜN
304	H	01.10.2017	MG02580	MOLEKÜLER GENETİK	Rağitizm (Vitamin D Direnci) Tip 2A	VDR	Vitamin D bağımlı riketsi tip 1, 1-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 hücrelerin immün yanıtın oluşturulmasında ve hücre proliferasyonunda rolü vardır. Vitamin D reseptörü (VDR) polimorfizminin çeşitli hastalıklarla bir ilişkisinin olup olmadığı oldukça yavaş bir şekilde araştırılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
305	H	01.10.2017	MG02590	MOLEKÜLER GENETİK	Rağitizm (Vitamin D Direnci) Tip 1	CYP27B1	Rağitizm, Pseudovitamin D Eksikliğine Bağlı Rikets (CYP27B1 geni) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. CYP27B1 geni 1a-hidroksilaz enziminin yapımı sağlamaktadır. Bu enzim D vitamini 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	SLCSA2	Renal glukozüri aşırı miktarda glukozun idreye salınmasına sebep olan otozomal dominant ve da otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. SLCSA2 geninden üretilen protein normal koşullarda glukozun böbrekte geri emilimini sağlar, ancak SLCSA2 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 tubular asidoz (RTA) renal tubuler defektin bulunduğu 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 tubular asidoz (RTA) renal tubuler defektin bulunduğu 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 Sağırık (Otozomal Sağırık)	ATP6V1B1	Renal tubular asidoz (RTA) renal tubuler defektin bulunduğu 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	MCP2	MCP2 geni ile ilişkili hastalıklar X'e bağlı kalıtım göstermektedir. Olguların %99'undan fazlası de-novo mutasyon sebebiyle ya da germline de-novo mutasyon sebebiyle oluşmaktadır. Rett sendromu birinden geçen hastalık etmeni mutasyon sebebiyle oluşmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
311	H	01.10.2017	MG02650	MOLEKÜLER GENETİK	Rett Sendromu (Konjenital)	FOXG1	FOXG1 sendromu Rett sendromunun konjenital tipi olup otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. FOXG1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	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	Russel Silver sendromu, intrauterin ve postnatal büyüme geriliği, relatif makrosefali, ügen 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) diziminin hipometilasyonu saptanırken, %7-10 oranında 7p11.2-p13 kromozom bölgesinin maternal uniparental dizozomi (UPD) görülmektedir. Olguların %1'inden daha azında, submikroskopik kromozomal aberrasyonlar 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-telaniaktazi ve RAD3 ilişkili proteini) mutasyon saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
315	H	01.10.2017	MG02690	MOLEKÜLER GENETİK	Sendromik Mikrooftalmi Tip 2	BCOR	Sendromik Mikrooftalmi X'e bağlı olarak kalıtılan bir hastalıktır. BCOR genindeki mutasyonlar hastalıklılaşıklandırılmıştır.	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), idropatik Kısa Boy (KB) 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 edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
317	H	01.10.2017	MG02710	MOLEKÜLER GENETİK	Sialidosis Tip 1	NEU1	Sialidosis (Mukopolidoz Tip I) o-N-asetil nöraninidaz-1 (İizozomal sialidaz; NEU1) eksikliği sonucu oluşan otozomal resesif geçişli bir lizozomal depo hastalığıdır. NEU1 genindeki resesif mutasyonlar lizozomal tip Sialidosis'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 hastalıklılaşıklandırılmıştır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
319	H	01.10.2017	MG02730	MOLEKÜLER GENETİK	Smith - Lemli - Optiz Sendromu	DHCR7	Smith Lemli Optiz sendromu otozomal resesif geçişli gösteren bir hastalıktır. Hastalaktan sorumlu olan gen DHCR7 genidir. Smith Lemli Optiz sendromu venedikönları 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 hastalıklılaşıklandırılmıştır.	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, sento-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	Beyinci 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 Tanysıcık - MLPA	SMN1/SMN2	Beyinci 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	Beyinci 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	Spinocerebellar Ataksi Paneli (1,2,3,6,7)	ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A	Spino serebellar ataksi (SCA) beyinik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengebozukluğunun izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengebozukluğudur. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alt tipleridir. 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	Spinocerebellar Ataksi Tip 1	ATXN1	Spino serebellar ataksi (SCA) beyinik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengebozukluğunun izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengebozukluğudur. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alt tipleridir. 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	Spinocerebellar Ataksi Tip 2	ATXN2	Spino serebellar ataksi (SCA) beyinik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengebozukluğunun izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengebozukluğudur. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alt tipleridir. 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	Spinocerebellar Ataksi Tip 3	ATXN3	Spino serebellar ataksi (SCA) beyinik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengebozukluğunun izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengebozukluğudur. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alt tipleridir. 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	Spinocerebellar Ataksi Tip 6	CACNA1A	Spino serebellar ataksi (SCA) beyinik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengebozukluğunun izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengebozukluğudur. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alt tipleridir. 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	Spinocerebellar Ataksi Tip 7	ATXN7	Spino serebellar ataksi (SCA) beyinik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengebozukluğunun izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengebozukluğudur. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alt tipleridir. 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 etkidir. Y kromozomu üzerindeki genlerin, hem X üzerindeki hem de otozomal genlerle etkileşerek, farklılaşmamış gonadların testis şekline geçmesini sağladığını gösteren çalışmalar bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan / Mukoz	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 olarak aktarılmaktadır ve hastalıklılaşıklandırılan gen RBM10 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
336	H	01.10.2017	MG02900	MOLEKÜLER GENETİK	Tay Sachs Hastalığı	HEXA	Tay Sachs hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HEXA genindeki mutasyonlar hastalıklılaşıklandırılmıştır.	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. Hastalaktan 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	Trombofil Paneli 4 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktor 2 (Protrombin), Faktor 5 Leiden	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilide yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MTHFR (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	Trombofil Paneli 6 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktor 2 (Protrombin), Faktor 5 Leiden, Faktor 5 Cambridge, PAI	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilide yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MTHFR (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	Tuberküloz Tip 1	TSC1	Tuberküloz otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalaktan sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
341	E	01.10.2017	MG02950	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberküloz Tip 2	TSC2	Tuberküloz otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalaktan 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 bölgelerin (örneğin ekzonların) sekanslanmasınıdır. 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	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerin yanı sıra intronik bölgelerin de test edilmesine imkan tanıyan ve delesyon duplikasyon tip mutasyonların da tespit edilmesini sağlamaktadır.	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 bölgelerin de test edilmesine imkan tanıyan ve delesyon duplikasyon tip mutasyonların da tespit edilmesini 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 bölgelerin de test edilmesine imkan tanıyan ve delesyon duplikasyon tip mutasyonların da tespit edilmesini 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. Hastalıklılaşıklandırılan 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 Tip 1 ve Tip 3 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 Tip 4 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 hastalıklılaşıklandırılmıştır.	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. Hastalıklılaşıklandırılmış 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 hastalığı'nın genetik bir hastalık olduğu ve sorumlu genin, 13. kromozomda (13q14.3) olduğu saptandı. WH'dan ATP7B genindeki mutasyonların sorumlu olduğu gösterilmiştir. Bu gendeki mutasyonlar, bakıri taşıyıcı protein olan ATP7B protein fonksiyonunu bozarak bakıriyi sisteme atılım ve seruloplazmin sentezi azaltır. ATP7B geninde 300'den fazla mutasyon (tek baz ilavesi veya delesyon, frame-shifts, missense, non-sense, splice-site mutasyon) saptanmıştır. En sık görülen mutasyonlar H1069Q, A1003T ve P960Q şeklindedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
352	H	01.10.2017	MG03030	MOLEKÜLER GENETİK	Wiscott-Aldrich Sendromu	WAS	Wiscott-Aldrich Sendromu X-linkli resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalığın sorumlu olan gen WAS genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
353	H	01.10.2017	MG03040	MOLEKÜLER GENETİK	Y Kromozom Mikrodelenyon 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 peroksisomların azalması veya yokluğu ile karakterize, doğuştan ve otozomal resesif geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. PEX1 geninde hastaların %55'inde mutasyon saptanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
355	MLPA	01.10.2017	MG03060	MOLEKÜLER GENETİK	MLH1/MSH2 MLPA	MLH1/MSH2	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturur. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki 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	Arijinemi	ARG1	Arijinemi, ARG1 genindeki mutasyonların sebep olduğu otozomal resesif kalıtsal bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
357	H	01.10.2017	MG03080	MOLEKÜLER GENETİK	Hirschsprung Hastalığı Tüm Gen Dizisi Analizi	RET	Ret protoonkogenitrozinkinaz aktivitesi olan membran reseptörünü kodlar, ret protoonkogen mutasyonları men 2 sendromu (Tip 2A) ve papiller tiroid 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 eeni 7e35 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	ASAHI	ASAHI 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	Mukopolidozis Tip 2 A/B	GNP7A8	Mukopolidozis otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GNP7A8 genindeki mutasyonlar Mukopolidozis 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. Hastalığın sıklıkta de novo mutasyonlar bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
363	H	01.10.2017	MG03150	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Miyastenik Sendrom	CHRNE	Konjenital Miyastenik Sendrom CHRNE genindeki mutasyonların yol açtığı bir hastalıktır. Konjenital Miyastenik 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 engellenen taşınmasında bozukluk vardır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
367	H	01.10.2017	MG03190	MOLEKÜLER GENETİK	Non-ketotik Hiperglisinemi	AMT	Non-Ketotik Hiperglisinemi (NKH) glisin metabolizmasında rol alan enzim sistemindeki eksiklik sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif kalıtsal metabolik bir hastalıktır. GLDC, AMT ve GCSH geninde mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	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 kalıtsal metabolik bir hastalıktır. GLDC, AMT ve GCSH geninde mutasyonlar hastalığa 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 kalıtsal olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
370	MLPA	01.10.2017	MG03220	MOLEKÜLER GENETİK	PMS2 MLPA	PMS2	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturur. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki 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 Dizisi Analizi	PMP22	Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 1A otozomal dominant olarak kalıtılmakta olup PMP22 gen mutasyonları CMT1A ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
374	H	01.10.2017	MG03260	MOLEKÜLER GENETİK	Hiper IgE Sendromu	STAT3	Hiperimmüoglobulin E Sendromu (Hiper IgE) otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. STAT3 genindeki mutasyonlar hastalığa 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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturur. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki 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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturur. Kalıtım yolu ile geçen diğer bir kalın bağırsak kanseri tipini oluşturan Familial (Ailesel) adenomatöz polipozis (FAP) hastalığındaki gibi yüzlerce polip bu hastalığa gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polip görülmediği) deyimli kullanılmaktadır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki 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 Distrofiyi bir den 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 oluşturur. 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), obezite, 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 ilişkilendirilmiştir.	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 hamartomatöz polipozis ve mukokutanöz pigmentasyona neden olan otozomal dominant bir hastalıktır. STK11 genindeki mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	21 GÜN
383	E	01.10.2017	MG03330	MOLEKÜLER GENETİK	COL2A1 Dizisi 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 Distrofiyi bir den 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	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 görülenidir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipleri ilişkilendirilmiş olan genler PKD1 ve PKD2 genleridir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
388	H	01.10.2017	MG03380	MOLEKÜLER GENETİK	Konusma Bozukluğu	FOXP2	FOXP2 genindeki mutasyonlar konusma 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	Konusma Bozukluğu/Dispraksi	SRPX2	Konusma 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	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 otozomal resesif olarak kalıtılan bir sendromdur. CSTB 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 oranlı boy kısalığı, dil gelişimi ve kemik yapısında belirgin genetik ve yüzdaki anomalilerle karakterize nadir görülen otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
393	H	01.10.2017	MG03430	MOLEKÜLER GENETİK	Hereditör Hipofizofenemik Rashizm	FGF23	FGF23 genindeki mutasyonlar otozomal dominant Hipofizofenemik 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 hereditör 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	ABC66 Dizi Analizi	ABC66	Ailesel Psödohiperalemi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABC66 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
396	H	01.10.2017	MG03460	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İhtiyozis 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	Epidermolizis Bülloza Simpleks Tip 2 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	Epidermolizis Bülloza 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 ile Delesyon Duplikasyon Analizi	BRCA1/BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenle ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yakınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları göstermektedir. Bu genlerdeki genimleme mutasyonlarını içeren kadınlık yaşamının bir döneminde meme kanseri gelişime 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 ekstremitelerde iskelet ve kalp anomalileri ile seyreden otozomal dominant olarak kalıtılan bir konjenital bir hastalıktır. TBX5 geni mutasyonları hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
401	H	01.10.2017	MG03510	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 6	CHAT	Konjenital miyastenik sendromlar nöromusküler kasıncı hereditör bir grup hastalıktır. CHAT genindeki mutasyonlar otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
402	H	01.10.2017	MG03520	MOLEKÜLER GENETİK	Wolfram Sendromu 1	WFS1	Wolfram sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. 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 IV olmak üzere bes türü bulunan Loeys-Dietz sendromu farklı genlerdeki mutasyonlardan kaynaklı olarak ortaya çıkmaktadır. TGFBR1 genindeki mutasyonlar tip I, TGFBR2 genindeki tip II, SMAD3 genindeki tip III, TGFBR2 genindeki tip IV ve TGFBR3 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	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturur. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiki kadar 5 adet DNA eşleme oranının 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 MIKROBİYOLOJİ	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 gelişimi özellikle önemli bir sağlık problemidir	Serum / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / Parafin Blok / BOS	X	15 GÜN
407	H	01.10.2017	MM00020	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	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 kanamaya seyredilebilen bir hastalıktır. Ebola virüsü, insanlara enfekte hayvanların organ, kan ve vücut sıvıları ile temasta bulabilir.	Serum	X	15 GÜN
408	H	01.10.2017	MM00030	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HBV DNA Real Time PCR	X	HBV, Hepadnaviridae ailesine ait 40-45nm boyutunda zarflı, çift sarmallı bir DNA virüsüdür. Transkriptazinin genom replikasyonuna eşlik eden 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) B ana genotipe ve alttiplere ayrılmıştır	Serum	X	15 GÜN
409	H	01.10.2017	MM00040	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HCV RNA Real Time PCR	X	Dünya üzerinde yaklaşık 180 milyon kişinin (dünya nüfusunun yaklaşık %3'u) Hepatit C enfeksiyonu taşıdığı tahmin edilmektedir. Enfekte olan kişilerin büyük çoğunluğu (%70-90) kronik enfeksiyon geliştirir. Kronik enfeksiyonasemptomatik olabildi 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 MIKROBİYOLOJİ	HCV Genotiplendirme	X	Dünya üzerinde yaklaşık 180 milyon kişinin (dünya nüfusunun yaklaşık %3'u) Hepatit C enfeksiyonu taşıdığı tahmin edilmektedir. Enfekte olan kişilerin büyük çoğunluğu (%70-90) kronik enfeksiyon geliştirir. Kronik enfeksiyonasemptomatik olabildi 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 MIKROBİYOLOJİ	HSV - 1 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpes simplexvirüsü (HSV), 180-250nm boyutunda 235kb uzunluğunda genomu sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüsleridir. 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 merkezi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum / BOS	X	15 GÜN
412	H	01.10.2017	MM00070	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HSV - 2 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpes simplexvirüsü (HSV), 180-250nm boyutunda 235kb uzunluğunda genomu sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüsleridir. 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 merkezi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genitalherpeslerin ana etkenidir.	Serum / BOS	X	15 GÜN
413	H	01.10.2017	MM00080	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HSV - 1/2 DNA Real Time PCR	X	Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpes simplexvirüsü (HSV), 180-250nm boyutunda 235kb uzunluğunda genomu sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüsleridir. 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 merkezi 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 MIKROBİYOLOJİ	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
415	H	01.10.2017	MM00100	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	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 kadınlara için kanserden ölüm nedenlerinin başında yer aldığı belirtilmiştir.	Semen / Vajinal Sürüntü / Cilt Biyopsi	X	15 GÜN
416	H	01.10.2017	MM00110	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HDV RNA Real Time PCR	X	HDV enfeksiyonu viral hepatitlerin en az sıklıkla görülen fakat en şiddetli, siroza hızla ilerleyen formudur. HDV, HBV'ye gereksinim duyan defektif bir virüstür ve Hepatit B virüsünün varlığında patogenezini göstermektedir.	Serum	X	15 GÜN
417	H	01.10.2017	MM00120	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HIV RNA Real Time PCR	X	HIV, AIDS'e yol açan virüstür ve bağışıklık sisteminde zarar vererek hastalığa neden olur. Virüs tek sarmallı RNA'yı çevreleyen p24 proteinlerinden oluşan kapsit, bunun dışında küçük bir matrisli çevreleyen kiliften oluşur. Kilifta virüsün antijenik yapısını belirleyen gp160, gp41, gp120 glikoproteinleri bulunur.	Serum	X	15 GÜN
418	H	01.10.2017	MM00130	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	Rubella	X	Rubella (kızamıkçık) öksüntüler ile birlikte görülen ateşli bir viral enfeksiyondur. Genelde çocukluk çağında geçirilen rubella yaklaşık 3 gün kadar sürer ve çoğu zaman kızamıktan çok daha hafif seyeder	Serum / Amniyon Sıvısı / CVS / Kord Kanı	X	7 GÜN
419	H	01.10.2017	MM00140	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	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 oluk, immün 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 aneuploidisi, Taramada testinde artmış risk, artmış anne yaşı, anormal fetal USG, ön prenatal çalşıma 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 aneuploidisi, Taramada testinde artmış risk, Artmış anne yaşı, Anormal fetal USG, ön prenatal çalşıma 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 allel yüküsü olması (Kromozom anomali yüküsü), Mental retardasyon yüküsü), primer veya sekonder amenore veya prematür menapoz, sperm anomalleri (azospermisi veya ağır oligospermisi), büyüme problemleri (kısa boy, fazla büyüme, mikrosefali, makrosefali), şüpheli genitelya anormal klinik fenotip veya dismorfik bulgular, çoklu konjenital anomallere, 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 tanda olağan dışı varyant veya kromozom anomali tanınmamış olması nedeniyle aile taraması, gebelik ürünlerinde dengesi kromozom anomali saptanmış olması, olağan dışı varyant veya kromozom anomali 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 anomali çocuk hikayesi, olası kromozom anomali düşük hikayesi, parental kromozom anomali, mozaiklik veya cinsiyet kromozom anöloidisi, 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 allel yüküsü olması (Kromozom anomali yüküsü), Mental retardasyon yüküsü), primer veya sekonder amenore veya prematür menapoz, sperm anomalleri (azospermisi veya ağır oligospermisi), büyüme problemleri (kısa boy, fazla büyüme, mikrosefali, makrosefali), şüpheli genitelya anormal klinik fenotip veya dismorfik bulgular, çoklu konjenital anomallere, 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 tanda olağan dışı varyant veya kromozom anomali tanınmamış olması nedeniyle aile taraması, gebelik ürünlerinde dengesi kromozom anomali saptanmış olması, olağan dışı varyant veya kromozom anomali olan çocuk hikayesi, açıklanamayan infertilite	Deri Biyopsi	20-30 mg	28 GÜN
427	H	01.10.2017	ST00430	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Hızlı Anöloid Paneli FISH (13, 18, 21)	X	13,18,21. Kromozomlara ait sayısal anomallerinin 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 Anöloid Paneli FISH (13, 18, 21, X, Y)	X	13,18,21. kromozomlar ve cinsiyet kromozomlarına ait sayısal anomallerinin 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 Anöloid Paneli FISH (13, 18, 21)	X	13,18,21. Kromozomlara ait sayısal anomallerinin 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 Anöloid Paneli FISH (13, 18, 21, X, Y)	X	13,18,21. kromozomlar ve cinsiyet kromozomlarına ait sayısal anomallerinin 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 anomalleri	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / Mukozal / 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 iliği	3 ml	7 GÜN
434	H	01.10.2017	ST00500	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Steroid Sülfat Eksikliği - STS Gen Delesyonu	STS	X-linked itkiyozis, Steroid sülfat 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 mezmelik displazi, Leri-Weill diskondrosteozis , idiopatik alesek 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 girelenmiş numaralar dizileridir, bunlar kişinin kimlik belirtici 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	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %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	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %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	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %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	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %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	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %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 fibrinolitik inhibitördür ve aynı zamanda bağımsız kardiyovasküler risk faktörlerinden biridir ayrıca insülin direnciyle de ilişkilendirilmiştir. PAI genindeki polimorfizmlerin protein seviyesini etkilediği ve etkilendiği gözlenmiştir. Özellikle yüksek PAI-1 seviyesi kolesterol, LDL-kolesterol, VLDL ve trigliserid düzeyi ile pozitif olarak, HDL kolesterolü ile ise negatif olarak korrele eder.	EDTA'lı Kan	3 ml	15 GÜN
443	H	01.10.2017	MG02920	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Trombofil Paneli 4 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %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	Trombofil Paneli 6 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden, Faktör 5 Cambridge, PAI	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %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 1), APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del, FVHR2, FGB	Trombofil, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofilite yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 ve MHFTR (C677T,A1298C) mutasyonlarının tanınması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir. Tekrarlayan gebelik kayıpları görülen sitenlerde tromboz sıklığı %50'ye kadar çıkabilmektedir. kansız ve/veya kazanılmış tromboz bozukluklar ve antifosfolipid antikorlar nedeniyle gelişen plasentalvasküler tromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplumda sık rastlanılan trombofilik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilenterahidrolotReduktaz (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 polimorfizmdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstriksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonu 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. Maternal koagülasyon faktörlerindeki mutasyonlar, hemostatik sistemde bozulmalara neden olmakta ve plasental mikrosirkülasyonda tromboza yol açmaktadır.	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 nedeni ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonların içeren kadınlarda yaşamalarının bir döneminde meme kanseri gelişir 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 taraması 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 nedeni ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonların içeren kadınlarda yaşamalarının bir döneminde meme kanseri gelişir 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 taraması 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 mutasyonların 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 genindeki 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 mutasyonların 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 genindeki 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.Kistikdegenerasyon 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 durumda aktif duruma geçmesi şeklinde tanımlanabilir. Kistikfibrozis hastalığı, aynı anda solunum sistemi, sindirim sistemi gibi vücudun birden çok sistem ve organını etkileyebilir. Doğuma 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.Kistikdegenerasyon 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 durumda aktif duruma geçmesi şeklinde tanımlanabilir. Kistikfibrozis hastalığı, aynı anda solunum sistemi, sindirim sistemi gibi vücudun birden çok sistem ve organını etkileyebilir. Doğuma 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 değerlendirilmedir.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 FSH-R genlerinde oluşan mutasyonlar sonucu da gözlemlenmiştir.Yapılan çalışmalar sonucu özellikle FSHB mutasyonlarının hastalarda azospermieye neden olabileceği gözlemlenmiştir. FSH geninde bu güne dek bildirilen mutasyonların genin üçüncü ekzona tespit edilmiştir. Bu bölgedeki mutasyonlar düzgün çalışan FSH protein 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 ovulasyonu indüksiyonu için kullanılan ekzojenFSH'a hastaların cevabı farklılıklar göstermektedir. Overyan cevabı 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 metastatik mol, koryokarsinom, plasantal site trofoblastik tümör (PSTT), ve epiteloïd trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürrens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalık riski artar. NLRP7 ve KHD3L mutasyonları varlığında rekürrens 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	KHD3L	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve metastatik mol, koryokarsinom, plasantal site trofoblastik tümör (PSTT), ve epiteloïd trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürrens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalık riski artar. NLRP7 ve KHD3L mutasyonları varlığında rekürrens 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 kaybettiiren mutasyonlara bağlı olarak gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Mutasyonların çoğu hidroksilaz ve liyaz reaksiyonlarının ikisini birden etkiler. 17 alfa-hidroksilaz eksikliği düşünlün olgunun genetik analizindeCYP17A1 ekinde homozigot o.R440H mutasyonunun eösterilmesi 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 biriktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyile 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 biriktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyile 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 korteksteiki 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 Polimorfizm Tüm Gen	AR	Androjen reseptör duyarlılık 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 artışıının androjen reseptör transkripsiyon aktiviteleinin azalması ile sonuçlandırılır ve üreme ile ilgili bazı fonksiyonları etkilediği düşünülmektedir (normal sağlıklı bireylerde CAG tekrar uzunlukları 12-30 ortalama 22 CAG tekrardır). 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 kromozom bozukluklarına ilişkin DNA kopya kazanım ve kayıpları taranmaktadır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Deri / CVS / Düşük Materyali / Kord Kanı / Dişer	3 ml	30 GÜN
464	H	01.10.2017	MG02460	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	PLC Zeta Tüm Gen Dizi Analizi	PLCZ1	PLCZ sperm çözülebilir faktörü olup oosit aktivasyonunda önemli bir rol oynamakta olupintrasellüler Ca+2 salınımı sağladığı belirlenmiştir. PLCZ ile yapılan yoğun ekspresyon çalışmalarına ek olarak PLCZ'nin fonksiyonunun bozulmasına ve dolayısıyla infertiliteye neden olan bir nokta mutasyonu (PLCZ_H398P) tespit edilmiştir. Aynı genetik görüntüleme metodu modifiye edilerek kullanılan bir diğer çalışmada da yine aynı hastada (PLCZ_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	Karyon villus materyalinden elde edilen hücrelere uygulanan GSTR yöntemi ile 13., 18. ve 21. ve cinsiyet kromozomları sayısal olarak normal değerlendirilmiştir. Konvensiyonel sitogenetik karyotip analizi sonucu sonradan verilecektir. Sonuç mutaka uzun süreli kültür sonrasında karyotip analizi ile teyit edilmelidir.Fetus 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 yeterliği, insanlarda görülen Turner Sendromu (TS), Idiopatik Kısa Boy (KB) ve Leri-Weill Diskondrosteoz (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 Diaplazi, 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 embriyonal 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, mikrotalmi, seto-optik dislazisi ve anofalmiye yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN

469	H	01.10.2017	MG03040	KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Y Kromozom Mikrodelyasyon 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) sekanslanmasınıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan / Düşük Matervall	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) sekanslanmasınıdır. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	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 edilmesine imkan tanıyan ve delesyon duplikasyon tip mutasyonların da tespit edilmesini sağlar.	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 edilmesine imkan tanıyan ve delesyon duplikasyon tip mutasyonların da tespit edilmesini sağlar.	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 kanamaya seyredilen 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 Herpesimplexvirüsü (HSV), 180-250nm boyutunda 235kb uzunluğunda genomu sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüsleridir. 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 merkezi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genital herpeslerin 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 Herpesimplexvirüsü (HSV), 180-250nm boyutunda 235kb uzunluğunda genomu sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüsleridir. 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 merkezi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genital herpeslerin 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 Herpesimplexvirüsü (HSV), 180-250nm boyutunda 235kb uzunluğunda genomu sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüsleridir. 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 merkezi sinir sisteminde enfeksiyonlara sebep olurken, tip 2 (HSV-2) genital herpeslerin ana etkenidir.	Serum / Amniyon Sıvısı / Vajinal Sürüntü / Kord Kanı	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, ve 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 ülkelere kadınlara 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 virüsten ve bağışıklık sisteminde zarar vererek hastalığı neden olur. Virüs tek sarmal RNA'yı çevreleyen p24 proteinlerinden oluşan kapsit, bunun dışında küçük bir matrisi çevreleyen kıllıtan oluşur. Kılıta 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) dokümantel ile birlikte görülen ateşli bir viral enfeksiyondur. 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). Konjenital enfeksiyon sıklığı her 1000 canlı doğumda 1-3 olup, immün 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 ağrı doğu büyümesi ve kompleks damar anomalleri 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; karakteristik olarak düşük doğum ağırlığı, mikrosefali, yaygın veya bölgesel hirsütizm, sinofriksi, uzun kırıpkiler, düşük ense saç püzmesi, küçük burun, antevort nostrilleri, uzun filtrum, uzun tırnaklar, üst ekstremitelerde bulguları ile görülür 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 tarafı 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 rezolüsyonunun yüksek olması sonucu parsiyel veya segmental aneuploidiler daha iyi yakalanmaktadır. Embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taramaktadır. 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 tarafı 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 rezolüsyonunun yüksek olması sonucu parsiyel veya segmental aneuploidiler daha iyi yakalanmaktadır. Embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taramaktadır. 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 dizilim ile kontrol edilmektedir. Dolayısıyla her bir kromozomda ortalamada 200 kontrol bölgesi bulunmaktadır. Böylece embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taramaktadır. 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 dizilim ile kontrol edilmektedir. Dolayısıyla her bir kromozomda ortalamada 200 kontrol bölgesi bulunmaktadır. Böylece embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taramaktadır. 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	Aneuploidi 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 Tipleme 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 Tipleme	X	Tek Gen Nadir Hastalıklar + HLA Tipleme	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 resesif 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN	
499	H	02.11.2017	MG03630	MOLEKÜLER GENETİK	Kalitsal Hastalıklar Paneli (297 gen)	297 Gen	Kemik kanserleri, Kalitsal Meme/Yumurtalık Kanserleri , Kolorektal Kanser ve Endokrin Kanserleri, Gastrointestinal Sistem Kanselleri ve diğer kanserler ile ilişkili genlerdeki kalitsal (genetik) değişimler taramaktadır.	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 edilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN	

544	H	28.12.2017	MG04080	MOLEKÜLER GENETİK	Segawa Sendromu	TH	Segawa Sendromu otozomal resesif geçiş gösterenörölojik 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	OCR1	Low sendromu, diğer adıyla oklozerebrenal sendrom, öncelikle sinir sistemini, renal sistemi ve gözleri etkileyen, anomali karakterize, nadir görülen genetik bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
546	H	06.01.2018	MG04100	MOLEKÜLER GENETİK	Kalitsal Pankreatit	CTRC	Kalitsal 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	Kalitsal Pankreatit	PRSS2	Kalitsal Pankreatitis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
548	H	06.01.2018	MG04120	MOLEKÜLER GENETİK	Waldenström Sendromu	MYD88	MYD88 gen mutasyonları Waldenström makroglübulinemi 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	Postakzisyel polidaktili (PAP) 2 altı gruba ayrılmaktadır; Tip A ve tip B. GLI3 gen mutasyonları otozomal dominant olarak kalıtılan Postakzisyel 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 encefalopati 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 veya resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. Limb Girdle Müsküler Distrofi 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	Waldenstrom Displazi	EFNB1	EFNB1 mutasyonu kraniofrontonasal 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	Hipersülinemi 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	Transtiretin amiloidoz Organ ve dokularda amiloid proteinlerin birikmesine sebep olur, kalıtsal olarak bu 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	Nefronfütizis Tip 1 (NPHP1)	NPHP1	Nefronfütizis otozomal resesif kalıtılan heterojen kistik renal hastalık grubudur. Hastaların % 20-30'nu oluşturur. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen NPHP1 genidir ve bu gendeki mutasyonlar böbrek yetmezliği 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 içerisinde alan hücrelerin birinde meydana gelen mutasyonlar sonucu oluşur. Hipofiz adenomlarının oluşumundan sorumlu AIP gen tümör baskılayıcı bir gen dir. Kalıtsal olarak otozomal resesif geçişli hastalığa sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
558	H	23.02.2018	MG04220	MOLEKÜLER GENETİK	Sağırlık Tip 28 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. Yaşla ilgili işitme 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 Tip18	LMNA	Laminopatiler çekirdek zarf/lamin proteinlerin işlenmesinde ortaya çıkan mutasyonlar sonucu oluşan genetik hastalıklardır. Pek çoğu lamin A/C yi kodlayan LMNA geninde ortaya çıkan mutasyonlar sonucu oluşur, fakat gösterebilir bunlar muskular distrofi, 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 Distrofi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok 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 Distrofi 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 Distrofi 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 Distrofi 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 Distrofi 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 Distrofi 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 genin çok yüksek tipinde bulunan insülin receptor olark görev yapan bir proteindir. Bu gende meydana gelen mutasyon gen 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 toksin 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 gen dir.	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) fosfat oları Myotubularinin transkripsiyonunda rol oynar. Bu hastalık kalıtsal 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 Diyabet YIPF5	YIPF5	Neonatal Diyabet 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 gen mutasyonlarının sonucu olarak ortaya çıkan bir hastalıktır. Mutasyona uğramış hücreler kendini yok ederek duyu nöronları kaybına yol açar ve bu kişilerde ağrı hissetmemeye sebep 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	Mukopolidozis Tip 3	GNP1G	Mukopolidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler GNP1G genidir 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 omurilik (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 ilişkilendirilmiş olup, hastalık otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
582	H	24.03.2018	MG04400	MOLEKÜLER GENETİK	Dilate kardiyomyopati Hastalık olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNN3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	TNN3	Dilate kardiyomyopati otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNN3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
583	H	24.03.2018	MG04450	MOLEKÜLER GENETİK	Nail Patella Sendromu	LMXB1	Tırnak-patella sendromu, çivi displazisinin klasik klinik tetrad, patellar aplazi-hipoplazi, dirsek artrodisplazi ve ilaik boynuzları ile karakterize otozomal dominant bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen LMXB1 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	Pöddhiopaldos Tip 1	SCNN1A	Pöddhiopaldos sendromu 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	Mukopolidozis Tip 6	ARSB	Mukopolidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler ARSB genleridir ve hastalık otozomal resesif şekilde 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

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 hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
644	H	02.07.2018	MG05020	MOLEKÜLER GENETİK	165 Metagenomik Dizileme	165	Mikrobiyom-hastalık ilişkisi ile ilgili yayınlarda genellikle sadece bakteri gruplarının varlığı-yokluğu veya relatif çoğuğu-azlığı sonuç olarak gösterilmekte ve bu ilişkinin nedeni açıklanamamaktadır. Aslında bir ilişkinin olmasının sağlanan konaya ait faktörler (yerin kimyası, enzimler, hormonlar, hücreleri vb) ve buranın mikrobiyomunda az veya çok bulunan bakterilerin metabolizmaları, fizyolojileri ve kendi aralarındaki yarış gibi değişkenler vardır. İçte bu ilişkilerin çözülmesi ile "fonksiyonel mikrobiyom" açıklanabilir ve bu ilişkiye semptomatik olarak değil etiyolojik olarak müdahale 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 Obesite 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	MOC51	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. MOC51 genindeki mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
647	H	15.07.2018	MG05070	MOLEKÜLER GENETİK	Clouston Sendromu GJB6	GJB6	Clouston Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GJB6 genindeki mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
648	H	16.07.2018	MG05090	MOLEKÜLER GENETİK	17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 1 Eksikliği	HSD17B1	Hastalığa 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
650	H	19.07.2018	MG05120	MOLEKÜLER GENETİK	Brown - Vialotto - Van Laere Sendromu Tip 1	SLC52A3	Brown-Vialotto-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 Dreifuss Musküler Distrofi Tip 6	FHL1	Emery Dreifuss Musküler Distrofi Tip 6, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FHL1 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
653	H	25.07.2018	MG05160	MOLEKÜLER GENETİK	Generalize Epilepsi Tip 5	GABRD	Galaktosemi Tip 2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GALK1 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
657	H	25.07.2018	MG05200	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik Ensefalopati, Erken Infantil, 17 GNAO1	GNAO1	Epileptik Ensefalopati Tip 17, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GNAO1 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
659	H	26.07.2018	MG05220	MOLEKÜLER GENETİK	Crisponi Sendromu	CRFL1	Crisponi Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CRFL1 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 görülenidir. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tiptele ilişkilendirilmiş olan genler PKD1 ve PKD2 genidir. Otozomal resesif kalıtılan hastalık tiptele 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 hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
665	H	03.08.2018	MG05290	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	Klinik Ekzom Dizileme (4813 Gen)	4813 Gen	Klinik bir fenotipe ilişkili olduğu bilinen ve 12 Mb genomik içeriği kapsayan 4800 üzerinde gen dizilemesi için Illumina TruSight One Sequencing Paneli kullanılmıştır. Bu panel NCBI37/hg19 insan referans genomuna göre 125.000 prob içermektedir.	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 hastalığa 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 hastalığa 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 hastalığa 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)	Hastalığa 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)	Hastalığa 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 fenotipe ilişkili olduğu bilinen ve 12 Mb genomik içeriği kapsayan 4800 üzerinde gen dizilemesi için Illumina TruSight One Sequencing Paneli kullanılmıştır. Bu panel NCBI37/hg19 insan referans genomuna göre 125.000 prob içermektedir.	Amniyon Sıvısı	3 ml	40 GÜN
672	H	18.08.2018	MG05360	MOLEKÜLER GENETİK	Diskeratosis Konjenita	DKC1	Diskeratosis Konjenita, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DKC1 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 hastalığa 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, plasental site trofoblastik tümör (PSTT), ve epitelloid trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürans riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalık riski artar. NLRP7 ve KHD3L mutasyonları varlığında rekürans molar gebelik rapor edilmektedir.	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 hastalığa 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 hastalığa 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. Hastalığın sorumlu olan gen TCOF1 genidir. Treacher Collins Sendromu 50.000 kişide bir oranda görülür.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
679	H	18.09.2018	MG05420	MOLEKÜLER GENETİK	CX3CR1 Dizi Analizi	CX3CR1	Maküler Deinerasyon Sendromunda CX3CR1 genindeki mutasyonlar hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
680	H	18.09.2018	MG05430	MOLEKÜLER GENETİK	Fibrodizplazi Ossifikans Progressiva	ACVR1	Fibrodizplazi Ossifikans Progressiva, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ACVR1 genindeki mutasyonlar hastalığa 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
682	E	18.09.2018	MG05450	MOLEKÜLER GENETİK	Nörofibromatozis Paneli	NF1, NF2, SPRED1	Nörofibromatozis Paneli, otozomal dominant nörokran sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Moleküler genetik testler NF1, NF2 ve SPRED1 genlerinin DNA dizisi analizi analizi kapsar. Nötropeni konjenital ve edinsel nedenlerle meydana gelebilen nörolojik motöforif sayısının düşmesine sebep olan durumlardır. 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 hastalığı ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
683	H	19.09.2018	MG05460	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nötropeni Paneli	HAX1, ELANE	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 bir 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(protaz inhibitör) lokusunda yerleşim göstermektedir. Genel popülasyonda en sık rastlanan aleller P1 ^M , P1 ^Z ve P1 ^S 'dir. Normal alel: P1 ^M aleli, Patojenik alel : P1 ^Z aleli, E366K mutasyonu (c.11940 G>A), Patojenik alel: P1 ^S aleli, E288V mutasyonu (c.9628 A>T)	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
686	E	01.10.2018	MG05510	MOLEKÜLER GENETİK	DMD Taşiyicilik Delesyon Duplikasyon MLPA	DMD MLPA	DMD X-link kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindeki bir veya daha fazla ekzon 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 vakan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
688	H	01.10.2018	MG05530	MOLEKÜLER GENETİK	Hemakromatozis Paneli	HFE, TFR2	Hereditör Hemokromatozis otozomal resesif geçiş gösteren demir metabolizmasında bozukluğa yol açan bir hastalıktır. Hastaların birçoğunda HFE genindeki mutasyonun sonucu hastalık gözlenmektedir. En sık rastlanan mutasyon C282Y/H63D birleşik heterozigotlardır hastaların %1'inden azını oluşturmaktadır. Hereditör 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 Sağırık (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 nedeni 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. Sağırık 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 vakan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
691	E	01.10.2018	MG05560	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberkulozis Paneli	TSC1, TSC2	Tuberkulozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalığın sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTALI KAN EDTALI KAN	3 ml 3 ml	40 GÜN 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 / Dokü	3 ml	40 GÜN
693	H	01.10.2018	MG05590	MOLEKÜLER GENETİK	Tek Bölge Dizi Analizi	X	Genomdaki herhangi bir varyant için ilenil 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 ilenil bölgeye özgü dizileme yöntemi ile test yapılmaktadır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
695	H	01.10.2018	MG05600	MOLEKÜLER GENETİK	ARSACS (Spastik Ataksi 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-link resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCD1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
697	H	01.10.2018	MG05620	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Endocrine Neoplasia Tip 1	MEN1	Multiple Endocrine Neoplasia 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	Albinizm Ocutaneous Tip 1	TYR	Albinizm Ocutaneous 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 hamartomatöz 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	Ektrodermal Displazi-Yarıc Dudak Çamaşır (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 Instabilitesi (MSI)	5 Marker	Mikrosatellit instabilitesi (MSI), MMR genlerindeki inaktivasyonlara bağlı tümör DNA'sında mikrosatellit tekrarlarında delesyon yada inserisyona bağlı değişikliklerin gözlenmesi durumudur. HMPCC'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 markeri içeren bir panel kullanılır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
702	H	01.10.2018	MG05670	MOLEKÜLER GENETİK	Hemolitik Üremik Sendromu - AHU53 - CF1 Geni Faktör-1	AHU53 - CF1	Hemolitik Üremik Sendromu Tip 3, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHU53 - CF1 genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
703	H	01.10.2018	MG05680	MOLEKÜLER GENETİK	3-M Sendromu CUL17	CUL17	3M Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CUL17 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 Sportilartropati'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 hastalıklarının tanısını kesinleştirilmesinde kullanılır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
705	H	01.10.2018	MG05700	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Maternal Kontaminasyon Testi	X	Heterozigotitesi yüksek 8 STR markaera 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 Hipokalemi Paralizi Tip2 (TG) SCN4A	SCN4A	Periyodik Hipokalemi 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 Sağırık (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 nedeni 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. Sağırık 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-link 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-link 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-link 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 UBE3A gen defektinden kaynaklanan, nadir görülen bir genetik hastalıktır. Etkilenmiş kişilerde şiddetli mental retardasyon, motor gelişimde gerilik, konuşma bozukluğu, karakteristik yüz görünümü bulunmaktadır. 15q11-q13 delesyonu kromozom annedan kalıtıldığında AS' u, babadan kalıtıldığında Prader Willi sendromu oluşturmaktadır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
719	H	01.10.2018	MG05930	MOLEKÜLER GENETİK	NOG Tüm Gen Dizi Analizi	NOG	Multiple Sinositoz, 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 dönüştürülmesini etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıklar. 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	Psüdohipoadosteronizm 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	Psüdohipoadosteronizm Tip 2	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 sendromdur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Hastalıkla bağlantılı olduğu bilinen tek genetik bölgé NF2 genidir. Moleküler genetik testler NF2 geni DNA dizisi analizi ve delesyon/duplikasyon analizi kapsar. Mutasyon oranları; allel yükünün pozitif olup olmasına göre değişiklik gösterir. Allel yüküsü bulunan kişilerin %73'ünde periferik kan örneklerinde gerçekleştirilen DNA dizisi analizi (sekans) ile NF2 gen mutasyonları tanımlanabilmektedir. İzole genlerde ise bu oran %60'ya ulaşmaktadır.	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.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
726	H	01.10.2018	MG06060	MOLEKÜLER GENETİK	Ochoa Sendromu	HPSE2	ETFA, ETFB genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
727	H	01.10.2018	MG06070	MOLEKÜLER GENETİK	Tar Sendromu	RBMB8	Ochoa Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
728	H	01.10.2018	MG06070	MOLEKÜLER GENETİK	Tar Sendromu	RBMB8	HPSE2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
729	H	01.10.2018	MG06090	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilometafizyal Displazi Kozlowski Tipi	TRPV4	Tar Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
730	H	01.10.2018	MG06100	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Bilinen Mutasyon 1-3	X	RBMB8 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
731	H	01.10.2018	MG06110	MOLEKÜLER GENETİK	Miyoklonik Atonik Epilepsi	SLC6A1	Tar Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
733	H	01.10.2018	MG06130	MOLEKÜLER GENETİK	KCNJ2 Dizi Analizi	KCNJ2	RBMB8 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
734	H	01.10.2018	MG06140	MOLEKÜLER GENETİK	Landau - Kieffer Sendromu	GRIN2A	Tar Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	Düşük Materyali	3 ml	40 GÜN
735	H	01.10.2018	MG06150	MOLEKÜLER GENETİK	DARS2 Dizi Analizi	DARS2	RBMB8 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
736	H	01.10.2018	MG06160	MOLEKÜLER GENETİK	Lökodistrofi	LMNB1	Kozlowski Tipi Spondilometafizyal Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TRPV4 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	3 ml	40 GÜN
738	H	01.10.2018	MG06200	MOLEKÜLER GENETİK	Amiotropik Lateral Skleroz (5 Ekzon)	SOD1	Miyoklonik Atonik Epilepsi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
739	H	01.10.2018	MG06210	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip17	LZTF1	SLC6A1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
740	H	01.10.2018	MG06220	MOLEKÜLER GENETİK	BPES Hastalığı	FOXL2	Andersen Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
741	H	01.10.2018	MG06230	MOLEKÜLER GENETİK	Carasil	HTRA1	KCNJ2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
742	MLPA	07.06.2019	MG06240	MOLEKÜLER GENETİK	CDH1 MLPA	CDH1	Landau - Kieffer Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
743	H	01.10.2018	MG06250	MOLEKÜLER GENETİK	Coffin Lowry Sendromu	RPS6KA3	Bifurkasyon, Pnözis, Epikantus Inversus Sendromu otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
744	H	01.10.2018	MG06260	MOLEKÜLER GENETİK	Cutis Laxa Tip1A	FBLN5	Lökoensefalopati, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
745	H	01.10.2018	MG06270	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz Intoleransı (ALDOB Tüm Gen Dizi Analizi)	ALDOB	DARS2 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	Lökodistrofi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
747	E	01.10.2018	MG06300	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Musküler Distrofi Tip1A MLPA	LAMA2	LMNB1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
748	H	01.10.2018	MG06310	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nefrotik Sendromu (Fin Tipi) TGDA	NPHS1	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
749	H	01.10.2018	MG06320	MOLEKÜLER GENETİK	KRT17 Dizi Analizi	KRT17	Amiotropik Lateral Skleroz (5 Ekzon), otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
750	H	01.10.2018	MG06330	MOLEKÜLER GENETİK	Legius Sendromu	SPRED1	SOD1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
751	H	01.10.2018	MG06340	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2K	POMT1	Bardet Biedl Sendromu Tip17, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
752	H	01.10.2018	MG06350	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozomal Dominant Pa	MYO7, LMNA, CAV3, DNAJB6	LZTF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
753	H	01.10.2018	MG06360	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozomal Tip 1C	CAV3	İFTF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
754	H	01.10.2018	MG06370	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozomal Tip 1E	DNAJB6	Bardet Biedl Sendromu Tip17, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
755	H	01.10.2018	MG06390	MOLEKÜLER GENETİK	Noonan Sendromu Paneli	PTPN11, SOS1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
756	H	01.10.2018	MG06400	MOLEKÜLER GENETİK	Peroxisomal Yağ - açıl Coa Reduktaz FAR1 (12 ekzon)	FAR1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
757	H	01.10.2018	MG06410	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu Paneli (6 Gen)	ELANE, LPIN2, MEV, MVK, NLRP3, PSTPIP1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
758	H	01.10.2018	MG06420	MOLEKÜLER GENETİK	Pyridoxine - Dependent Epilepsy Antiquitin	ALDH7A1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
761	H	01.10.2018	MG06450	MOLEKÜLER GENETİK	RPE65 Gen Taraması	RPE65	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
762	H	01.10.2018	MG06460	MOLEKÜLER GENETİK	Short Chain AD (SCAD)	ACADS	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
763	H	01.10.2018	MG06470	MOLEKÜLER GENETİK	Sistemik Lupus Eritematozus	TREX1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
764	H	01.10.2018	MG06480	MOLEKÜLER GENETİK	Sotos Sendromu	NSD1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
765	H	01.10.2018	MG06490	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Paraliz Tip 3	ATL1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
766	H	01.10.2018	MG06170	MOLEKÜLER GENETİK	Trikorinofalngial Sendromu Tip1	TRPS1	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
767	H	01.10.2018	MG06500	MOLEKÜLER GENETİK	Transkobalamin II Eksikliği	TCN2	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 ml	30 GÜN
768	E	01.10.2018	MG06510	MOLEKÜLER GENETİK	Santral Hipoventilyasyon Sendromu	PHOX2B	Legius Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır.	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 genindeki mutasyonlar AHUS Tip 2, CFHR3, CFHR1, DGKE genindeki mutasyonlar AHUS Tip 3 ile ilişkilendirilmiştir. AHUS hastalarının çoğu ailesel geçişli 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	Kalitsal Hastalıklar Paneli 164 Gen	BRCA1, BRCA2, COL2A1, COL7A1, EOM, EDN3, EDNRB, PLOD1, SOX10, UROS, GJB2 (CX26), MYO7A, ARX, CD96, DHCR7, MKS1, PEX7, RPRIP1L, SLC26A2, ZIC3, CYP11A1, CYP21A2, CYP27B1, LINC3, POU1F1 (P911), PROP1, STAR, TSHB, ADAMTS13, F11, F5, FANCC, HBB, PROCADA, ATM, BLM, BTK, IL2RG, MEFV, NBN (NBS1), WAS, ABCB11, ABCB8, ACADM, ACADS, ACADVL, AGA, AGL, AGPS, ALDOB, ASL, ASPA, ASS1, ATP7B, ATP8B1, BCKDHA, BCKDHB, BTD, CBS, CTNS, CTSK, CYP27A1, D6T, DLD, FAH, G6PC, GAA, GAL1, GBA, GCDH, GLA, GLB1, GNP7AB, 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, DNAH2, EGR2, FGD4, FKBP, FKTN, FXR1, GLB1, HESX1, HEXA, HEXB, IGHMBP2, IKBKAP, L1CAM, LAMA2, MAPK10 (INK3), MECP2, MFSDB, MPZ, MTM1, NEB, NPHP1, NTRK1, NUP62, PAX6, PDHA1, PEX1, PLEKHG5, PLP1, PMP22, POMGN1, POMT1, PPT1, PRX, PSAP,	Kemik kanserleri, Kalitsal Meme/Yumurtalık Kanserleri, Kolorektal Kanser ve Endokrin Kanserleri, Gastrointestinal Sistem Kanserleri ve diğer kanserler ile ilişkili genlerdeki kalitsal (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 Sintez Bozukluğu 2	GAMT	Kreatin Sintez 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 otozomal 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	Sistinüri	SLC3A1	Sistinüri, 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 yetmezliği 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	MG000342	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	MG000343	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 iliği / 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 iliği / 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 DIEPOKSİBÜTAN TEST	X	Fanconi anemisi	Heparinli Kan / Kemik iliği / Deri	5 ml	15 Gün
785	H	01.10.2018	YD00300	MOLEKÜLER GENETİK	DENT HASTALIĞI TIP 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 TIP 2	OCLRL	Dent Hastalığı Tip 2, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. OCLRL 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 (Şaklama)	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 imperfecta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A1 geni dizi analizi sonunda Osteogenesis imperfecta sendromu vakaların % 70'lik 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.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
790	H	01.10.2018	ST00920	SİTOGENETİK	FGFR FISH		Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Heparinli Kan / Kemik iliği		
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.	EDTALI KAN	3 ml	40 GÜN
792	H	01.10.2018	MM00190	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HBV DNA Polimerase Lamivudin İlaç Direnci (YMDD)		HBV Real Time PCR (QNP 2.0 TONTEK) yöntemiyle çalışılmıştır. 1 estin linearite sınırları 2x10 ¹ - 2x10 ⁹ IU/ml'dir. 1 IU/ml HBV yaklaşık 6.5 kopya/ml. Sonuç hastanın klinik ve diğer laboratuvar verileri ile birlikte değerlendirilmesinde, klinik uyumsuzluk durumunda testin yeni bir örnekle tekrar önerilir. Sonuç hastanın klinik bulguları, risk faktörleri ve diğer laboratuvar verileri ile birlikte değerlendirilmesinde, klinik uyumsuzluk durumunda ise testin yeni bir örnekle tekrar yapılması önerilir.	Serum		
793	H	01.10.2018	MKR001	MOLEKÜLER MIKROBİYOLOJİ	HLA 5701 Abacavir Hipersensitivite Testi		HLA-B*57:01 alleli HIV tedavisinde kullanılan Abacavir ilacına hipersensitivite (ağrı 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 MIKROBİYOLOJİ	HSV RealTime PCR-Herpes Simplex Virüsü		Herpesviridae ailesinin üyesi olan Herpes simplex virüsü (HSV), 180-250nm boyutunda 235kbp uzunluğunda genomu sahip kompleks (~35 virion proteinleri) DNA virüsüdür. 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 genital herpeslerin ana etkenidir. Akut myeloid lösemi	Vajinal Süürütü		
795	H	01.10.2018	ST01000	SİTOGENETİK	inv(16) Kuantitatif FISH		Akut myeloid lösemi	Heparinli Kan		
797	H	01.10.2018	ST01010	SİTOGENETİK	Kemik iliği Kültürü	X	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Kemik iliği		
798	H	01.10.2018	ST01020	SİTOGENETİK	KLL Paneli	X	Kronik lenfositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Heparinli Kan / Kemik iliği	5 ml	7 Gün

799	H	01.10.2018	ST01030	SİTOGENETİK	KML Paneli	X	Kronik myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Heparinli Kan / Kemik iliği	5 ml	7 Gün
800	H	01.10.2018	ST01040	SİTOGENETİK	Kromozom Bozuklukları İçin FISH Analizi	X	Şüphelenilen kromozom anomalisinin teyidi	Kemik iliği / 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 olduğunu 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 rekombinasyonu 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 vermediğini tespit etmek için de kullanılmıştır(2). TEX1 geni testiste ekspresyonu olan bir genidir ve azospermik hastalarda önemli bir marker olabileceği bildirilmiştir(3). Spermatogenezinin farklı aşamalarını spesifik biyo belirteçler kullanılarak erken dönem spermatositleri, akrozom oluşumu tamamlanmış olan sperm hücrelerini ve nihayet kuyruk oluşumu sürecine girmiş ya da tamamlanmış olan hücreleri tespit edebilmekte ve bunların analiz edilen numune içerisindeki miktarlarını orantisel olarak raporlanmaktadır.	TESE Dokusu		
802	H	01.10.2018	MG04630	MOLEKÜLER GENETİK	Lipoprotein A (LPA Ekzon 1-39) Paneli	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 iliği / Heparinli Kan	5 ml	7 Gün
805	H	01.10.2018	ST01070	SİTOGENETİK	MM Paneli	X	Multiple Myeloma	Kemik iliği / 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 iliği / Heparinli Kan	5 ml	7 Gün
808	H	01.10.2018	ST01130	SİTOGENETİK	Pediyatrik ALL Paneli	X	Akut lenfositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 ml	7 Gün
809	H	01.10.2018	ST01140	SİTOGENETİK	Pediyatrik AML Paneli	X	Akut myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 ml	7 Gün
810	H	01.10.2018	ST01150	SİTOGENETİK	Pediyatrik MDS Paneli	X	Myelodisplastik sendrom prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 ml	7 Gün
811	H	01.10.2018	ST01160	SİTOGENETİK	Philadelphia Kromozomu FISH Analizi	X	Kronik myeloid lösemi	Heparinli Kan / Kemik iliği		
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 gözlemlenmektedir. Bloom sendromu 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 iliği	3 ml	15 Gün
815	H	01.10.2018	ST01260	SİTOGENETİK	t(6;14)(p21;q32)		Multiple myeloma	Heparinli Kan / Kemik iliği		
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 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
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 iliği	5 ml	7 Gün
820	H	01.10.2018	ST01300	SİTOGENETİK	Wolf-Hirschhorn Sendromu-4p16 Deletion WHSC1	X	Angelman sendromu tanısında	Heparinli Kan	5 ml	7 Gün
821	H	22.10.2018	MG06700	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperglisnemi	LIAS	Hiperglisnemi, 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)	POUIF1, 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; IGH1 1A ve IGH1 1B, her iki de otozomal resesif kalıtılır ve GH1 genindeki (17q22) mutasyonlar sonucu oluşur. Tip 2 IGH2'de ise otozomal dominant geçişli olup GH 3 genindeki daha hafif mutasyonlar (splice site veya missense) sonucunda oluşur. IGH1 Tip 2 de klinik ayrı alele içinde dahil edilmiştir. IGH1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Tip 3 IGH3 ise X e bağlı kalıtılır ve genellikle hipogonadotropizm ile beraber seyrederek ve beraberinde başka genlerin de etkilendiği düşünülmektedir. Bu hastalığın Xq22.1 de yer alan BT1 adındaki 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 kazanımında ve kullanımında önemli güçlüklerle kendini gösteren bir ağrıdır. Hastalıkla ilgili genler CNTNAP2, FOXP2, DYX1C1 (DNAAF4) ve DCDC2'dir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
829	H	30.10.2018	MG06950	MOLEKÜLER GENETİK	Rağizim X'e Bağlı	PHEX	Rağizim, X-link 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	Sitosterolem	ABCG5	Sitosterolem, 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	Paroksizmal Nonkinisijenik Diskinezi 1	MR1 (DYT8)	Paroksizmal Nonkinisijenik 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	Allesel Hiperkolesterolemi Tip 3	PCSK9	Allesel 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 (46XY Male)	Panel 1: CYP21A2, FSHR Panel 2: POR, WNT4A, BMP15 Panel 3: SRY, SOX9, MAP3K1	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: WT1, NR5A1, ZFPM2 Panel 2: WT1, NR5A1, ZFPM2 Panel 3: DAX1, DHX, CBX2	Kadın Cinsiyet Gelişim Bozukluğu ile ilişkilendirilmiş olan genler SRY, SOX9, MAP3K1, WT1, NR5A1, ZFPM2, DAX1, DHX, 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 genindeki 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 materyalleriyle spesifik biyobelirteçler kullanılarak spermatojenik seri hücrelerinin varlığı tespit edilir.	Semen	3 ml	20 GÜN
839	H	25.09.2018	AN00210	ANDROLOJİ	Post Mayotik Paneli	X	Semen ve testis biyopsi materyalleriyle spesifik biyobelirteçler kullanılarak spermatojenik seri hücrelerinin varlığı tespit edilir.	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 paralizi tip 35, yürüme ve görme bozuklukları ile karakterize sinir sistemini etkileyen otozomal resesif kalıtım gösteren genetik bir hastalıktır. FA2H genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN

842	H	17.12.2018	MG07070	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilopimetafizyal Displazi	BGN	Spondilopifizyal displazi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen BGN genidir ve bu hastalık X-Linked reseif 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 reseif 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	Konjenital Hipotiroidizm Tip4	TSHB	Konjenital Hipotiroidizm Tip4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TSHB genidir ve bu hastalık otozomal reseif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
846	H	17.12.2018	MG07120	MOLEKÜLER GENETİK	Megalensefalik Lökosefalopati Tip 2A	HEPACAM	Megalensefalik Lökosefalopati Tip 2A hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HEPACAM genidir ve bu hastalık otozomal reseif/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 Prekokus 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 proteini 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 reseif 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 Deplezyon Sendromu 2 TK2	TK2	Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromu 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TK2 genidir ve bu hastalık otozomal reseif 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 bağı reseif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
853	H	24.12.2018	MG07190	MOLEKÜLER GENETİK	Allesel Eritrositoz Tip 3 EGLN1 (PHD2)	EGLN1 (PHD2)	Allesel 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	Allesel Eritrositoz Tip 4 HIF2A (EPAS1)	HIF2A (EPAS1)	Allesel Eritrositoz Tip 4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HIF2A genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
855	H	27.12.2018	MG07210	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperferitinemi FTL	FTL	Hiperferitinemi 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-Metilkratonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği MCCC1	MCCC1	3-Metilkratonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MCCC1 genidir ve bu hastalık otozomal reseif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
857	E	27.12.2018	MG07230	MOLEKÜLER GENETİK	3-Metilkratonil CoA Karboksilaz 2 Eksikliği MCCC2	MCCC2	3-Metilkratonil CoA Karboksilaz 2 Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MCCC2 genidir ve bu hastalık otozomal reseif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
858	H	31.12.2018	MG07240	MOLEKÜLER GENETİK	PRRT1 Dizi Analizi	PRRT1	PRRT1 geni displaniler 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 Bağı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik	ADA	ADA Eksikliğine Bağı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ADA genidir ve bu hastalık otozomal reseif 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 bağı reseif 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 reseif 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 otozomal reseif 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 bağı immün yetmezlik ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal reseif 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 reseif 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 türevi 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 reseif 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 reseif 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 tanı 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 reseif 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 otozomal dominant/reseif 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 reseif 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 reseif/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 reseif 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 reseif 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 iliği	3 ml	7 Gün
877	H	01.10.2017	ST00810	SİTOGENETİK	14q32 FISH	X	Multiple Myeloma, Non-Hodgkins Lenfoma	Heparinli Kan / Kemik iliği	3 ml	7 Gün
878	H	29.11.2018	ST00820	SİTOGENETİK	1q21 (CKS1B)/ 1p32.3(CDKN2C (P18))	X	Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik iliği	3 ml	15 Gün
879	H	01.11.2018	NPO0010	MOLEKÜLER GENETİK	Anne Kanından Fetal DNA Analizi	X	Anne kanındaki hem anneye ait hem de plasenta kaynaklı genetik materyalin değerlendirilmesiyle fetusta görülecek spesifik kromozomal anomali ihtimalleri hesaplanmaktadır.	Cell-Free DNA BCT Kan Toplu	9 ml	10 Gün
880	H	10.12.2018	YD00270	MOLEKÜLER GENETİK	Annelik Testi	X	Bahşi 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	ANNELİK	MOLEKÜLER GENETİK	Annelik Testi, Ek Çocuk	X	Bahşi 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	Bahşi geçen baba ile çocuk DNA örneklerinde STR marker analizi ile babalık oranı tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan / Mukoza / Amniyon Süvəsi	3 ml	20 Gün
883	H	10.12.2018	BABALIK	MOLEKÜLER GENETİK	Babalık Testi, Ek Çocuk	X	Bahşi 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	Kardeslik Testi	X	Bahşi geçen kardeşlerin DNA örneklerinde STR marker analizi ile kardeslik 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 bağı dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
886	H	28.01.2019	MG07440	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 1	IKBK6	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 1 ile ilişkilendirilmiş olan gen IKBK6 genidir ve bu hastalık X'e bağı reseif 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 Asidemli Tip cb1D	MMADHC	Metilmalonik Asidemli Tip cb1D hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MMADHC genidir ve bu hastalık otozomal reseif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
889	H	04.02.2019	MG07470	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilopimetafizyal Displazi	PAPSS2	Spondilopimetafizyal Displazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PAPSS2 genidir ve bu hastalık otozomal reseif 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 Yanıtı Megalobalstik Anemi	SLC19A2	Tiamin Yanıtı 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 Hipourisemi Tip 2	SLC2A9	Renal Hipourisemi 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	Epidermolizibülloza Distrofik tip için COL7A1 geni hem otozomal dominant formlarda hem otozomal resesif formlarda % 95 tanı değeri sahiptir. COL7A1 ile ilişkilendirilmiş delesyonlar/duplikasyonlar tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Amplification (MLPA) yöntemi kullanılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
895	H	28.02.2019	MG07550	MOLEKÜLER GENETİK	Artrogripozis Konjenita Nörojenik Tip	ERGIC1	Artrogripozis 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	FIP111 Dizi Analizi	FIP111	FIP111 geni CPFS kompleksinin alt ünitesi olan bir protein kodlamaktadır. Bu genin oluşturduğu fuzyon gen ve kromozomal delesyonlar bazı idiyopatik 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	Barter Sendromu, Tip 3	CLCNKB	Barter 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 hastalığıyla 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	Izovalerik Asidemi	IVD	Izovalerik 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 Ligand 1	PD-L1	PD-L1 (CD274) geni hematopoetik ve hematopoetik olmayan hücrelerde bulunan immün inhibitör reseptör ligandını kodlamaktadır. Bu ligandın reseptör ile bağlantısı sonucunda T hücreleri 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	Sitruinemi Tip 2	SLC25A13	Sitruinemi 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	Hereditör Basınca Duyarlılık Nöropatisi	PMP22	Hereditör 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 kalitesi hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genelleştirilmiş otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır (aa/aa). Hastaların %95'inde 16. kromozomun p13.3 bölgesinde bulunan bir veya iki alfa globin geninin delesyonu gözlenmektedir. Bunlar arasında en sık rastlanan - α / α), iki alfa geninin kaybı; alfa talasemi trait, - α -3,7 ve - α -4) 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	Lizininik Protein İntoleransı	SLC7A7	Lizininik 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 Lökosefaloopatisi	EIF2B5	Kaybolan Beyaz Cevher Lökosefaloopatisi 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 Lökosefaloopatisi	EIF2B3	Kaybolan Beyaz Cevher Lökosefaloopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B3 genidir ve bu 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 Telenjektazi MLPA	ATM	Ataksi telenjektazi; ilerleyici nörolojik problemler tarafından karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Yürüme gücüne ve çeşitli kanser türlerine yakalanma riskine yönlü açar. Ataksi telenjektazi, 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	Sitruinemi	ASS1	Sitruinemi 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 Lökosefaloopatisi	EIF2B1	Kaybolan Beyaz Cevher Lökosefaloopatisi 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 Lökosefaloopatisi	EIF2B4	Kaybolan Beyaz Cevher Lökosefaloopatisi 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 Lökosefaloopatisi	EIF2B2	Kaybolan Beyaz Cevher Lökosefaloopatisi 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 kortekste kortikosteroid sentezinin oluşmasını engelleyen, bu nedenle adrenal bezlerde hiperplaziye yönlü açan bir grup kalıtsal enzim eksikliğidir. 11-beta hidroksilaz eksikliği CYP11B1 genindeki mutasyonların yönlü 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 bu 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 hastalığa ilişkilendirilmiştir.	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	Hiperpleksia 1	GLRA1	Hiperpleksia 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GLRA1 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	Karrinin Eksikliği	SLC22A5	Karrinin 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 Glukozilasyon Defekti Tip 1q	SRDSA3	Konjenital Glukozilasyon Defekti Tip 1q hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SRDSA3 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 bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
940	H	22.04.2019	MG07990	MOLEKÜLER GENETİK	Porfiriya Akut İntermittent	HMB5	Porfiriya Akut İntermittent hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HMB5 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 asidemisi 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 asidemisi 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	Spondiloeplifizyal Displazi	ACAN	Spondiloeplifizyal 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	Nonsaka Miyopati GNE	GNE	Nonsaka 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 (VP513B)	COH1 (VP513B)	Cohen Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen COH1 (VP513B) 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 bu 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 bu hastalık otozomal resesif/otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
952	H	18.05.2019	MG08130	MOLEKÜLER GENETİK	İnflamatuvar Bağışırak Hastalığı, IL10RA	IL10RA	İnflamatuvar Bağışırak 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 Lökodistrofi 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 Lipofuzinöz Tip 5, CLN5	CLN5	Nöronal Seroid Lipofuzinöz 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 Hiperoksalüri Tip 2, GRHPR	GRHPR	Primer Hiperoksalüri 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 Kaltsal Tirosin Bağlanma Globulin 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 Tasyüçlük Testi		Akraba evliliğinde ve prekonsepsiyon öncesi tasyüçlük taraması amaçlı genişletilmiş gen paneli sermektedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
960	MLPA	24.05.2019	MG08220	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz 1-6 Bisfosfat Eksikliği FBP1 MLPA	FBP1	Bir glukoneogenez düzenleyici enzim olan Fruktoz-1,6-bisfosfat 1 (FBP1), fruktoz 1,6-bisfosfatın fruktoz 6-fosfat ve inorganik fosfata hidrolizini katalize eder. Fruktoz-1,6-difosfat 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 Nektrotizan Ensefalopati Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiştir 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	İzobütüri Coa Dehidrogenaz Eksikliği, ACAD8	ACAD8	İzobütüri Coa Dehidrogenaz 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	Pontoserebellar 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 Anemisi(*) MLPA	HBB	Beta Talasemi otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır ve HBB genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Beta Talasemi 200'den fazla HBB geni patojenik mutasyondan 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	McCune-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 hastalığa 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 inhibisyonu aracılık eden bir pentamerik inhibitör glisin reseptörünün bir alt birimidir. Bu gendeki bozukluklar, ayrıca kaltsal hiperekpleksi 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 üretiminin neden olmakta ve anormal hücresel büyümenin basılanamayışı sonucu kolonda polip oluşumuna sebep olmaktadır. Bu durum otozomal dominant geçiş gösteren familial adenomatöz 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 TIP 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 Sefalopalisindoktrili GLI3	GLI3	Greig Sefalopalisindoktrili 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 deiyodaz 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 kaltsal hemoglobinoopatiler içinde en sık rastlanan genetik otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır. Bu durum otozomal dominant geçiş gösteren familial adenomatöz 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	30 GÜN

980	H	09.07.2019	MG08420	MOLEKÜLER GENETİK	Nörofibromatozis 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) periferik nörofibromatozis olarak bilinmekte ve 4000 kişiye 1 oranında görülmektedir. NF1 geni 58 ekzondan oluşmaktadır ve mutasyonların çoğu ekzonlardaki nokta mutasyonlardır. Ekzon mutasyonlarını taramak amacı ile kandan RNA izole edilmiş cDNA elde edildikten sonra tüm ekzonlar dizi analizi ile taranmaktadır. Hastalardaki gözlenen splicing mutasyonları ile diğer mutasyonların sayısını 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	Barter Sendromu, Tip 3 CLCNKB MLPA	CLCNKB	CLCNKB geni, klorür kanalları yapmak için talimatları veren CLC gen ailesine aittir. Negatif yüklü klor atomlarını (klorür iyonları) taşıyan bu kanallar, hücrenin elektrik sinyalleri üretme ve iletme yeteneğinde kılt bir rol oynar. Bazı CLC kanalları, klorür iyonlarının hücre zarları boyunca akışını düzenlerken, diğerleri ise hücrelerin içinde klorür iyonları taşır. CLCNKB geni, CIC -kb olarak adlandırılan bir klorür kanalı yapmak için talimatları 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 Mannoosidoz MANBA	MANBA	Beta Mannoosidoz otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. MANBA genindeki mutasyonlar bu hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
989	H	13.07.2019	MG08520	MOLEKÜLER GENETİK	Nicolades Baraitser Sendromu SMARCA2	SMARCA2	Nicolades-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 G5S	G5S	Glutatyon Sentetaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen G5S 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	Interleukin Dizi Analizi IL10	IL10	IL10 geni tarafından kodlanan protein monositler ve lenfositler tarafından üretilen bir sitokinidir. Bu sitokin immün regülasyonu ve enflamasyon rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
993	H	13.07.2019	MG08560	MOLEKÜLER GENETİK	L-2 Hidroksi Glutarik Asidüri LZHGDH	LZHGDH	L-2 Hidroksi Glutarik Asidüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen LZHGDH 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 Myoglobülinüri LPIN1	LPIN1	Akut Tekrarlayan Myoglobülinüri 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	Argininosülsinik Asidüri ASL	ASL	Argininosülsinik 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 Sülfaktaz Eksikliği SUMF1	SUMF1	Multipl Sülfaktaz 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	Tubulinopati Tip 7 TUBB2B	TUBB2B	Tubulinopati Tip7 otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Bu hastalığa ilişkilendirilen gen TUBB2B genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1000	H	13.07.2019	MG08630	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperfenilalaninemi Tip A PTS	PTS	Hiperfenilalaninemi 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 Yetmezlik 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 MOC52	MOC52	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MOC52 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	Spinocerebellar Ataksi Tip 20 SNX14	SNX14	Spinocerebellar 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 hastalığa 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 iliği	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 hastalığa ilişkilendirilen gen GATA2 genidir.	Kemik iliği	3 ml	40 Gün
1015	H	27.07.2019	MG08790	MOLEKÜLER GENETİK	Triple A-Allerjive Sendromu AAAS	AAAS	Triple A-Allerjive Sendromu otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. AAAS genindeki mutasyonlar hastalığa 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	Spinocerebellar Ataksi Tip 1 TOP1	TDP1	Spinocerebellar 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 hastalığa 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 Granülomatöz, X Linked CYBB MLPA	CYBB	CYBB geni, sitokrom b-245, beta zincin (p91-phox olarak da bilinen) adı verilen bir protein yapmak için talimatları sağlar. Bu protein, bağışıklık sisteminde önemli bir rol oynayan NADPH oksidaz adı verilen bir enzim kompleksi oluşturan bir grup proteinin bir parçasıdır. Kronik Granülomatöz ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyonları 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	Kondrodizplazi Puntkata EBP	EBP	Kondrodizplazi Puntkata X'e bağlı dominant kalıtılan bir hastalıktır. EBP genindeki mutasyonlar bu hastalığa 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 hastaluktur. ERCC6 genindeki mutasyonlar bu hastalığa ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1025	H	11.09.2019	MG08890	MOLEKÜLER GENETİK	Kleidooranjial Dizozost RUNX2	RUNX2	Kleidooranjial Dizozost 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 hastaluktur. HAL genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	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	Hereditör Sferozitoz Tip 3 Yaygın Mutasyon SPTA1	SPTA1	Hereditör 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 hastaluktur. EFHC1 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1031	H	16.08.2019	MG08950	MOLEKÜLER GENETİK	Diskeratosis Konjenita Tip 1 NOP10 (NOLA3)	NOP10 (NOLA3)	Diskeratosis Konjenita Tip 1 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastaluktur. NOP10 (NOLA3) genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1032	H	17.08.2019	MG08960	MOLEKÜLER GENETİK	Korneal Distrofi Latis Tip 1 LCD1 (TGFB1)	LCD1 (TGFB1)	Korneal Distrofi Latis Tip 1 otozomal dominant kalıtılan bir hastaluktur. LCD1 (TGFB1) genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1033	E	11.08.2019	MG08970	MOLEKÜLER GENETİK	Oliver-McFarlane Sendromu PNP1A6	PNP1A6	Oliver-McFarlane Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen PNP1A6 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1034	H	11.08.2019	MG08980	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloeprizyal Displazi Tarda WISP3 (CCN6)	WISP3 (CCN6)	Spondiloeprizyal 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	Allevi Hipobetaliipoproteini Tip 2 ANGPTL3	ANGPTL3	Allevi Hipobetaliipoproteini 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 CHRN9	CHRN9	Escobar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CHRN9 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1037	H	29.09.2019	MG09010	MOLEKÜLER GENETİK	Allesel Kandidiyazis Tip 6 IL17F	IL17F	Allesel 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	Hereditör Basınca Duyarlılık Nöropati Dizisi Analizi PMP22	PMP22	Hereditör Basınca Duyarlılık Nöropati 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	Spondiloeprizyal Displazi Omani Tipi CHST3	CHST3	Spondiloeprizyal 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 ürettiğini sağlar. PLP1 proteini esas olarak beyinde ve omurilikteki sinirlerde bulunur. PLP1 ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyonlar 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	Spondilokostal distozistosis 5 TBX6	TBX6	Spondilokostal distozistosis hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TBX6 genidir ve bu hastalık otozomal dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1047	H	24.09.2019	MG09110	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Lipodistrofi Tip 2 BSCL2	BSCL2	Konjenital 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	Dihidropirimidinüri DPY5	DPY5	Dihidropirimidinüri otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastaluktur. DPY5 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1049	H	30.09.2019	MG09140	MOLEKÜLER GENETİK	ATP1A2 Dizisi 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 dengesini korumasında rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1050	E	02.10.2019	MG09150	MOLEKÜLER GENETİK	Knöblsch Sendromu COL18A1	COL18A1	Knöblsch 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 Dizisi 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-Björnsson Sendromu CHD1	CHD1	Pilarowski-Björnsson 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 Bisfosfat Eksikliği FBP1	FBP1	Bir glukoneogenez düzenleyici enzim olan Fruktoz-1,6-bisfosfat 1 (FBP1), fruktoz 1,6-bisfosfatın fruktoz 6-fosfat ve inorganik fosfat hidrolizini katalize eder, hipoglisemi ve metabolik asidoz ile ilişkilidir. FBP1 genindeki mutasyonlar Fruktoz 1-6 Bisfosfat 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	Aloppecia Universalis HR	HR	Aloppecia 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 Tiplerinde Preimplantasyon Genetik Test	BLASTOMER-TROFEODERM		
1058	H	17.04.2019	ST0010D	SİTOGENETİK	FISH (13, 18, 21, X, Y) - Hızlı Anoploid Paneli	X	Koruyon villus materyalinden veya kord kandan elde edilen hücrelere uygulanan Multicolor FISH yöntemi ile 13, 18, 21. ve cinsiyet kromozomları sayısal olarak normal değerlendirilmektedir.	Düyük Materyali-CVS-KOROSENTEZ-AMNİYON SIVI-SI-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	Çilt 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 tan ve takibi	HEPARİNLI KAN- DİĞER		
1062	H	03.07.2018	ST00860	SİTOGENETİK	Çilt Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi	X	Bireyde şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	CİLT BİYOPSİSİ		
1063	H	30.04.2018	MA0140	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi 5	X	Multiple myelom	HEPARİNLI KAN- KEMİK İLİSİ		
1064	H	24.10.2018	MG01390	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyoz Tip 2 (ALOX12B)	ALOX12B	Konjenital İktiyoz Tip 2 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastaluktur. ALOX12B genindeki mutasyonlar bu hastalıkla 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 hastaluktur. 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	Siliver eksikliği, hava yolları ve eklemlerin bulunduğu diğer dokularıda, silia hareket bozukluğu sonucu gelişen, kronik öksürük, balgam çıkarma, bronşektazi, kronik rinit, otiti, kronik veya tekrarlayıcı sinü- ziti, infertilite gibi geniş klinik özelliklere sahip olabilen, sıklığı 30 000'de bir olarak tahmin edilen bir hastaluktur. En sık saptanan mutasyonlar; DNAH5, DNA11, DNA11, DNA12, LRRC50, KTM, CDC39, CCDC40 ve CCDC103 olup özellikle ci ve ds dnyeın kollarında defekte yol açarak PCO'ye neden olurlar.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
1067	E	26.11.2019	MG09220	MOLEKÜLER GENETİK	Kobalamin Metabolizma Bozukluğu MTR	MTR	Kobalamin Metabolizma 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	Kampodaktilli Artropati Coxa Vara Perikardit Sendromu PRG4	PRG4	Kampodaktilli 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	Allesel Arteriyel Tortuosite Sendromu SLC2A10	SLC2A10	Allesel 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 SH3PX2B	SH3PX2B	Frank-ter Haar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SH3PX2B 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 duplikasyonlar 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 şekilde 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 HSD83	HSD83	3-Beta-Hidroksisteroid Dehidrojenaz 2 Eksikliğine Bağlı Konjenital Adrenal Hiperplazi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen HSD83 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 Nörolojik 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	Hiperlipoproteiniemi Tip 1B APOC2	APOC2	Hiperlipoproteiniemi 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	SH3PX2B	Frank-ter Haar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SH3PX2B 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	Hereditör Ksantinüri Tip 2	MOCOS	Hereditör 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 duplikasyonları 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 F7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün



