

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	76	H	01 10 2017	ST00150	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi8	-	Akut lenfoblastik lösemi, myelodisplastik sendrom, Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	77	H	01 10 2017	ST00160	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi5	-	Akut myelositik lösemi, myelodisplastik sendrom, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	78	H	01 10 2017	ST00170	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi12	-	Kronik lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	79	H	01 10 2017	ST00180	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi10	-	Akut lenfoblastik lösemi	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
	80	H	01 10 2017	ST00190	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi4	-	Akut lenfoblastik lösemi	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
	81	H	01 10 2017	ST01120	SİTOGENETİK	5q33 Delesyonu (PDGFRB)	PDGFRB	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Heparinli Kan,Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	83	H	01 10 2017	ST00210	SİTOGENETİK	5q31 Delesyonu (EGR1)	EGR1	Akut myeloid lösemi, Hodgkin lenfoma, myelodisplastik sendromun prognoz ve tedavi takibinde	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	84	H	01 10 2017	ST00220	SİTOGENETİK	8p12 Delesyonu (FGFR1)	FGFR1	Amplifikasyonları;Meme Ca Rearrangement: Myeloproliferatif, lenfoproliferatif hastalıklar	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	85	H	01 10 2017	ST00230	SİTOGENETİK	17p13.1 Delesyonu (tp53)	TP53	Kronik lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	86	H	01 10 2017	ST00240	SİTOGENETİK	20q12 Delesyonu	-	Akut myelositik lösemi, myelodisplastik sendrom, myeloproliferatif hastalık	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
	87	H	01 10 2017	ST00250	SİTOGENETİK	13q34 Delesyonu	-	Akut lenfositik lösemi, Kronik lenfositik lösemi, Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	88	H	01 10 2017	ST00260	SİTOGENETİK	13q14.3 Delesyonu - D13S319 Delesyonu	-	Akut lenfositik lösemi, Kronik lenfositik lösemi, Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	89	H	01 10 2017	ST00270	SİTOGENETİK	11q22 Delesyonu	-	Akut lenfositik lösemi, Kronik lenfositik lösemi, Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
*	90	H	01 10 2017	ST00280	SİTOGENETİK	11q23 Delesyonu	-	Akut myelositik lösemi, akut lenfositik lösemi, Non-Hodgkin lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	91	H	01 10 2017	ST00290	SİTOGENETİK	4q12 Delesyonu	-	Hipereozinofilik sendrom 4q12'i içine alan translokasyonlar (t(4;12), t(4;22))	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	92	H	01 10 2017	ST00300	SİTOGENETİK	HER2/NEU(ERBB2) FISH	HER2/NEU(ERBB2)	Küçük hücreli dışı akciğer kanseri, meme kanseri	Parafin Blok	TÇT.09	15 GÜN
	93	H	01 10 2017	ST00310	SİTOGENETİK	8q24(MYC) Yeniden Düzenlenmeleri	MYC	Burkitt Lenfoma	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	94	H	01 10 2017	ST00320	SİTOGENETİK	7q31 Delesyonu	-	Akut myeloid lösemi, Hodgkin lenfoma, myelodisplastik sendrom , Non-Hodgkin lenfoma prognoz ve tedavi takibinde	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	15 GÜN
	95	H	01 10 2017	ST00330	SİTOGENETİK	ALK Delesyonu (2p23)	ALK	Küçük hücreli dışı akciğer kanseri , tirozin kinaz inhibitör tedavisine yanıtın takibi, anaplastik lenfoma	Kemik İliği / Parafin Blok	TÇT.09	15 GÜN
	96	H	01 10 2017	ST00340	SİTOGENETİK	ROS1 Delesyonu (6q22.1)	ROS1	Küçük hücreli dışı akciğer kanseri , tirozin kinaz inhibitör tedavisine yanıtın takibi	Parafin Blok	TÇT.09	15 GÜN
	97	H	01 10 2017	MG00460	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	5 Alfa Redüktaz Eksikliği	SRD5A2	5 Alfa Redüktaz Eksikliği SRD5A2 genindeki mutasyonların yol açtığı,otozomal resesif bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	98	H	01 10 2017	MG00470	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Hiperlipidemi	LDLR	Ailesel hiperlipidemi otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen LDLR genidir. 1:200-500 oranında sık rastlanan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	99	H	01 10 2017	MG00480	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Hipokalsiürik Hiperkalsemi	CASR	Familiyal Hipokalsiürik Hiperkalsemi otozomal dominant geçiş gösteren ve genellikle hayatın ilk evrelerinde kadında ortaya çıkarılan bir hastalıktır. CASR geninde inaktivasyona yol açan mutasyon sonucu oluştuğu tespit edilmiştir . Hastaların çoğu asemptomatik olup, kalsiyum düzeyleri marjinal yüksektir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	100	H	01 10 2017	MG00490	MOLEKÜLER GENETİK	Akondroplazi	FGFR3	Akondroplazi, otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastaların %75-80'i sporadik mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Günümüzde hastalıktan sorumlu olduğu bilinen tek gen FGFR3 genidir. Akondroplazili vakaların yaklaşık %99'unda FGFR3 geni Ekzon 9 bölgesinde c.1138G>A ve c.1138G>C mutasyonları gözlenmektedir. Heterozigot mutasyon taşıyan bireyler hastalık bulgularını göstermekteyken homozigotluk yaşama bağdaşmamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	101	E	01 10 2017	MG00500	MOLEKÜLER GENETİK	Alagille Sendromu Tip 1	JAG1	Alagille Sendromu otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili iki gen JAG1 ve NOTCH2 genleridir. Hastaların %30-50'si mutasyonları kalıtsal olarak aktarılırken; %50-70'inde ilk kez (de novo mutasyon) kendilerinde ortaya çıkmaktadır. JAG1 tüm gen dizi analizi klinik özellikleri taşıyan hastaların yaklaşık %88'ine tanı konmasını sağlamaktadır. Ayrıca ilgili bölgede yapılan Del 20p12 FISH testi ile hastaların yaklaşık %7'sine tanı konulabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	102	H	01 10 2017	MG00510	MOLEKÜLER GENETİK	Alagille Sendromu Tip 2	NOTCH2	Alagille Sendromu otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili iki gen JAG1 ve NOTCH2 genleridir. Hastaların %30-50'si mutasyonları kalıtsal olarak aktarılırken; %50-70'inde ilk kez (de novo mutasyon) kendilerinde ortaya çıkmaktadır. JAG1 tüm gen dizi analizi klinik özellikleri taşıyan hastaların yaklaşık %88'ine tanı konmasını sağlamaktadır. Ayrıca ilgili bölgede yapılan Del 20p12 FISH testi ile hastaların yaklaşık %7'sine tanı konulabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	103	H	01 10 2017	MG00520	MOLEKÜLER GENETİK	Alexander Hastalığı	GFAP	Alexander hastalığı lökodistrofi olarak bilinen beyin ve omurilikteki sinir kılıfı olan miyelin anormallikleri sonucu gelişen bir grup nörolojik hastalıktan birisidir. Alexander Hastalığı otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GFAP genindeki mutasyonlar hastalıklı ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	104	H	01 10 2017	MG00530	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa-1 Antitripsin Eksikliği	SERPINA1	Alfa-1 antitripsin eksikliği SERPINA1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SERPINA1 geni 14. kromozomda PI(proteaz inhibitör) lokusunda yerleşim göstermektedir. Genel popülasyonda en sık rastlanan aleller Pi*M, Pi*Z ve Pi*S'dir. Normal alel: Pi*M aleli , Patojenik alel : Pi*Z aleli, E366K mutasyonu (c.11940 G>A), Patojenik alel: Pi*S aleli, E288V mutasyonu (c.9628 A>T)	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	105	H	01 10 2017	MG00550	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Androjen Reseptör Polimorfizm Tüm Gen	AR	Androjen reseptör duyarısızlık sendromu tam veya kısmi olabilir. X kromozomunda lokalize AR geninde birçok farklı mutasyon hem komplet hem parsiyel tipinde tanımlanmıştır. Mutasyonların çoğu missense mutasyonlardır. Komplet(tam) tipte hastaların %83-95'inde dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanmaktadır. Ancak parsiyel(kısmi) tipte hastaların %50'den azında dizi analizi ile mutasyonlar tanımlanabilmektedir. AR geni Ekzon 1 bölgesinde iki polimorfik bölge bulunmaktadır ve bunlar CAG ve GGC tekrar sayıları ile karakterizedir. CAG üçlü tekrar dizilerinin artışının androjen reseptör transkripsiyon aktivitelerinin azalması ile sonuçlandığı ve üreme ile ilgili bazı fonksiyonları etkilediği düşünülmektedir (normal sağlıklı bireylerde CAG tekrar uzunlukları 12-30 ortalama 22 CAG tekrardır). Ancak GGC üçlü tekrar dizilerinin klinik etkisi net olarak bilinmemektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	106	H	01 10 2017	ST00360	SİTOGENETİK	Prader Willi/Angelman Sendromu	SNRPN	Angelman sendromu tanısında Pfeiffer sendromu belli kafatası kemiklerinin prematür birleşimi ile karakterize edilen otozomal dominant bir hastalıktır. FGFR2 genindeki mutasyonlar Pfeiffer sendromu tip 1 ile ilişkilendirilmiştir.	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	30 GÜN
	107	H	01 10 2017	MG00570	MOLEKÜLER GENETİK	Apert Sendromu	FGFR2	APOE geni p.Leu167del varyantı otozomal dominant olarak kalıtılmaktadır. De novo mutasyon oranı bilinmemektedir. APOE p.Leu167del varyantı literatürde birçok klinik fenotiple ilişkilendirilmiştir. Özellikle bu varyantla ilişkilendirilen 3 hastalık tanımlanmıştır; kalıtsal lipemik splenomegali, otozomal dominant hiperkolesterolemi, ailesel kombine hiperlipidemi. APOE p.Leu167del varyantı ile ilişkili fenotip cinsiyet, APOE genotipi, hiperlipideminin kontrolü, gen-gen ilişkileri, gen-çevre ilişkileri, epigenetik ve non-Mendeliyan etkiler gibi birçok faktörden etkilenir. Tanı heterozigot APOE p.Leu167del patojenik allelik varyantın taranmasına dayalıdır. İkinci APOE allelinin benign e2 veya benign e3 varyantı olup olmasının klinik prediktif değeri vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	108	H	01 10 2017	MG00580	MOLEKÜLER GENETİK	APOE Genotiplemesi	APOE (Leu167Del)	Artrogripoz-böbrek işlev bozukluğu-kolestaz (ARC) sendromu otozomal reseif olarak kalıtılan bir sendromdur. VPS33B genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	109	H	01 10 2017	MG00590	MOLEKÜLER GENETİK	ARC Sendromu	VPS33B	Artrogripoz-böbrek işlev bozukluğu-kolestaz (ARC) sendromu otozomal reseif olarak kalıtılan bir sendromdur. VIPAS39 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	110	H	01 10 2017	MG00600	MOLEKÜLER GENETİK	ARC Sendromu Tip 2	VIPAS39		EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	111	H	01 10 2017	MG00610	MOLEKÜLER GENETİK	Arthrogryposis	TPM2	Artrogripozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. TPM2 geni bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir ve bu gendeki mutasyonların artrogripoziste görülen eklem anomalilerine neden olduğu bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	112	E	01 10 2017	MG00620	MOLEKÜLER GENETİK	Ataksi Telenjektazi	ATM	Ataksi telenjektazi; ilerleyici nörolojik problemler tarafından karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Yürüme güçlüğüne 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 hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Gendeki en yaygın mutasyonlar 4,6 ve7. Ekzonlarda görülmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	114	H	01 10 2017	MG00640	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip 1	BBS1	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS1 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	115	H	01 10 2017	MG00650	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip 10	BBS10	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS10 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 10 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	116	H	01 10 2017	MG00660	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip 2	BBS2	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS2 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	117	H	01 10 2017	MG00670	MOLEKÜLER GENETİK	Bartter Sendromu Tip 1	SLC12A1	SLC12A1 genindeki mutasyonların büyük bir çoğunluğu otozomal resesif geçiş gösteren Bartter Sendromu'na sebep olmaktadır. Bu mutasyonlar anormal NKCC2 proteini üretimine neden olmakta ve böbreklerdeki tuz geri emilimi mekanizmasında bozulmalardan kaynaklı anormal tuz kaybı ile sonuçlanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	118	MLPA	01 10 2017	MG00680	MOLEKÜLER GENETİK	Beckwith - Wiedemann Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	11p15	Beckwith-Wiedemann sendromu 11p15.5 kromozom bölgesindeki IGF2, H19, CDKN1C, KCNQ10T1 ve KCNQ1 genlerindeki genetik ve epigenetik değişikliklerden dolayı ortaya çıkmaktadır. Beckwith-Wiedemann sendromunda IGF2 ve H19 genlerinde metilasyon kazanımı, CDKN1C, KCNQ10T1 ve KCNQ1 genlerinde metilasyon kaybı gözlemlenmektedir (Bilgin et al.2014). Ayrıca 11p15 bölgesindeki uniparental dizomi ve CDKN1 genindeki mutasyonlar da Beckwith-Wiedemann sendromuna sebep olmaktadır. Bu mutasyonların hem ailesel geçişle hem de taze mutasyon olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan / Kord Kanı	3 mL	30 GÜN
	119	H	01 10 2017	MG00690	MOLEKÜLER GENETİK	Behçet Hastalığı	HLA - B51	Behçet hastalığı (BH) olan bireylerin predispozisyonunda genetik faktörlerin hastalığın gelişiminde önemli rol oynadığı düşünülmektedir. Teşhiste faydalı olabilecek bir yöntem ise kan alınarak hastanın HLA doku tipinin araştırılmasıdır. Bazı HLA doku tipleri Behçet hastalarında daha sık görülmektedir. Yapılan çalışmalarda HLA-B51 pozitifliğinin kontrollere göre daha yüksek oranda görüldüğü tespit edilmiştir fakat Behçet teşhisi konması için bu HLA tiplerinin olması şart değildir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	120	H	01 10 2017	MG00700	MOLEKÜLER GENETİK	Biyotinidaz Eksikliği	BTD	Biotinidaz eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan biotin metabolizması bozukluğudur. İnsidansı yaklaşık 1/60 000 olarak bildirilmiştir, ancak Türkiye'de daha sık görülmektedir. Biotinidaz, biotin döngüsünde görev alan bir enzimdir. Eksikliğinde başlıca sinir sistemi ve deri bulgularına yol açar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	121	H	01 10 2017	MG00710	MOLEKÜLER GENETİK	Cadasil Tüm Gen	NOTCH3	Cadasil otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. NOTCH3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Gendeki en yaygın mutasyonlar 3,4,5,6 ve 11. ekzonda görülmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	122	H	01 10 2017	MG00720	MOLEKÜLER GENETİK	Calcium Sensing Receptor Mutation	CASR	Familyal Hipokalsiürik Hiperkalsemi otozomal dominant geçiş gösteren ve genellikle hayatın ilk dekadında ortaya çıkarılan bir hastalıktır. CASR geninde inaktivasyona yol açan mutasyon sonucu olduğu tespit edilmiştir. Hastaların çoğu asemptomatik olup, kalsiyum düzeyleri marjinal yüksektir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	123	H	01 10 2017	MG00730	MOLEKÜLER GENETİK	Central Hipoventilasyon Sendromu	ASCL1	Central Hipoventilasyon Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ASCL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	124	MLPA	01 10 2017	MG00740	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth GJB1 Delesyon Duplikasyon Analizi	GJB1	X linked CMT X kromozomunun uzun kolundaki (Xq13-22) Connexin 32 (GJB1) geninin mutasyonuna bağlı gelişir. Bu gen miyelinin kompakt olmadığı, Ranvier boşumuna yakın bölgelerdeki iyon alış-verişini düzenleyen proteinleri (gap-junction proteins) kodlar. Tüm CMT-1A'dan sonra en sık görülen genotiptir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	125	MLPA	01 10 2017	MG00750	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth Tip 1A Delesyon Duplikasyon Analizi	PMP22	PMP22 genindeki duplikasyonların Charcot Marie Tooth Tip 1 hastalığına yol açtığı bilinmektedir. Bu duplikasyonların hem ailesel geçişle hem de taze mutasyon olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	126	MLPA	01 10 2017	MG00760	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth MFN2 - MPS Delesyon Duplikasyon Analizi	MFN2, MPZ	MPZ geni periferik miyelin proteinin kodlar. Bu gendeki duplikasyonların Charcot Marie Tooth Tip 1B hastalığına yol açtığı bilinmektedir. Bu duplikasyonlar otozomal dominant bir patern ile kalıtılmaktadır. MFN2 geni ise mitokondriyal morfolojinin dengede tutulmasında rol oynayan bir 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 gen ve Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 2A2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	128	H	01 10 2017	MG00780	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth MPZ Dizi Analizi	MPZ	Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 1B otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılabilen bir hastalıktır. MPZ geni mutasyonları CMT1B hastalarında en çok mutasyon görülen 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 hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	130	H	01 10 2017	MG00800	MOLEKÜLER GENETİK	Cockayne Sendromu	ERCC8	Cockayne sendromu doğum sonrası birkaç yıl içerisinde belirginleşen anormal ve yavaş büyüme ve gelişme ile karakterize edilen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ERCC8 genindeki 30'dan fazla mutasyon Cockayne Sendromu ile ilişkilendirilmiştir. Bu mutasyonlardan bir kısmı fonksiyonu bozulmuş kısa CSA proteini üretimine ve böylece DNA tamir mekanizmasında bozulmalara sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	131	H	01 10 2017	MG00810	MOLEKÜLER GENETİK	Crigler - Najjar Sendromu Tip 2	UGT1A1	Crigler-Najjar Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. UGT1A1 genindeki mutasyonlar bilirubin-UGT enzimi aktivitesinde düşüşe sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	132	H	01 10 2017	MG00820	MOLEKÜLER GENETİK	Crouzon Sendromu Yaygın Mutasyon	FGFR3	Crouzon syndrome with acanthosis nigricans klasik Crouzon sendromundan farklı olarak FGFR3 genindeki tek bir mutasyona bağlı olarak. Bu doğrultuda hastada FGFR3 geni Ekson 9 bölgesindeki p.Ala391Glu /c.1172C>A mutasyonu taranmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	133	H	01 10 2017	MG00830	MOLEKÜLER GENETİK	CYP2C19 Polimorfizm Taraması	CYP2C19	CYP2C19 (sitokrom P450 2C19); mevcut klinik kullanımda bulunan ilaçların %5-10 üzerine etki eder. Toplumlar arasında metabolizör frekansları büyük farklılıklar gösterir. CYP2C19, çok sık reçete edilen ilaçların metabolize edilmesi ve eliminasyonu ile ilişkili sitokrom P450 ailesinin yüksek polimorfik bir karaciğer enzimidir. Genetik polimorfizmler CYP2C19'de sık gözlenir ve ilaçların terapötik tepkisini etkileyebilir. Enzim aktivitesi oldukça değişken seviyelerde ifade edilir. CYP2C19 için üç farklı fenotip tanımlanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	134	H	01 10 2017	MG00840	MOLEKÜLER GENETİK	Çölyak Hastalığı	HLA - DR, HLA - DQ	Çölyak Hastalığı (ÇH) genetik olarak duyarlı kişilerde ve ilgili prolaminlerin neden olduğu immün bağımlı ve sistemik bir bozukluktur. Çölyak hastalığına özgü antikorların HLA-DQ2 veya HLA-DQ8 haplotipleri ve eneteropatininin 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 - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	DNA Fingerprinting	-	DNA profillemesi (DNA testi, DNA tipleme ve genetik parmak izlemesi olarak da adlandırılır), insanların DNA profillerine dayanarak onların kimliklerinin tespitini kolaylaştırmak için forensik bilimcilerin kullandığı bir tekniktir. DNA profilleri, kişinin DNA'sına karşılık gelen şifrelenmiş numara dizileridir, bunlar kişinin kimlik belirteci olarak da kullanılabilir.	EDTA'lı Kan / Semen / CVS	3 mL	21 GÜN
	136	H	01 10 2017	MG00860	MOLEKÜLER GENETİK	Dravet Sendromu	SCN1A	Dravet sendromu, uzamış, febril veya afebril, klonik ve tonik klonik, jeneralize ve unilateral nöbetler ile sonradan eklenen miyoklonik, atipik absans ve fokal nöbetlerle karakterize, gelişimin ve kognitif fonksiyonların bozulduğu, davranış problemlerinin eklendiği nadir görülen epileptik bir ensefalopatidir. Dravet sendromlu hastalarda sıklıkla SCN1A (Voltaj kapılı sodyum kanalı tip 1'in alfa subünitini kodlayan gen), sonra da PCDH19 geninde (X kromozomunda protocadherin 19 proteinini kodlayan gen) mutasyon saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	137	E	01 10 2017	MG04640	MOLEKÜLER GENETİK	Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Tüm Gen Dizisi Analizi	DMD	DMD X-linked kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindeki bir veya daha fazla ekzonun delesyonudur. Hastaların %5-10'unda duplikasyonlar hastalığa yol açmaktadır. Nokta mutasyonlar ise hastaların %25-30'unda gözlenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	138	H	01 10 2017	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
	139	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
	140	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	141	H	01 10 2017	MG00930	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers - Danlos Sendromu Tip 6	PLOD1	Ehler Danlos Sendromu Tip 6 otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen PLOD1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	142	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
	143	H	01 10 2017	MG00950	MOLEKÜLER GENETİK	Erken İnfanıl Epileptik Ensefalopati Tip2	CDKL5	Erken İnfanıl Epileptik Ensefalopati X-linked dominant olarak kalıtılan ve doğumdan birkaç ay sonra ortaya çıkan gelişim bozukluğu ve mental retardasyonla karakterize bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	144	H	01 10 2017	MG00960	MOLEKÜLER GENETİK	Fabry Hastalığı	GLA	Fabry Hastalığı, X bağımlı bir hastalıktır. α-galaktosidaz A enziminde oluşan mutasyonlar sonucu ortaya çıkmaktadır. Fabry Hastalığı 1:80.000 - 1:117.000 oranında görülen nadir bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
*	145	H	01 10 2017	MG00970	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Faktör 2 (Protrombin)	F2	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
	146	H	01 10 2017	MG00980	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Faktör 5 Cambridge	F5	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
*	147	H	01 10 2017	MG00990	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Faktör 5 Leiden	F5	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MHFTR (C677t,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
	148	H	01 10 2017	MG01000	MOLEKÜLER GENETİK	Fanconi - Bickel Sendromu	SLC2A2	Fanconi Bickel Sendromu glikojen metabolizmasında enzimatik eksiklikler oluşması sonucu oluşan otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilen gen SLC2A2 genidir. En sık rastlanan mutasyon R301X mutasyonudur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	149	H	01 10 2017	MG01010	MOLEKÜLER GENETİK	Farmakogenetik Panel (Warfarin ilaç Direnci)	VKORC1, CYP2C9	Warfarin primer olarak karaciğerde CYP2C9 enzimi ile metabolize edilir ve antikoagülan etkisini VKORC1 proteinini inhibe ederek gösterir. CYP2C9 genindeki iki ve VKORC1 genindeki bir polimorfizm warfarin tedavisinde önemli rol oynamaktadır. CYP2C9 polimorfizmleri ; normal (wild-type) , variant ;*1 ve *2 (Arg144Cys) veya *3(Leu359Leu). İki normal kopyayı taşıyorsa; *1/*1, tek normal kopyayı taşıyorsa; *1/*2 veya *1/*3 , iki polimorfik aleli taşıyorsa; *2/*3 olarak tanımlanmaktadır. CYP2C9*1 warfarini normal olarak metabolize etmektedir. CYP2C9*2 warfarin metabolizmasını 30% azaltır, and CYP2C9*3 warfarin metabolizmasını 90% azaltır. *2 veya *3 varyantlarını taşıyan bireyler warfarini daha az metabolize edeceğinden ilaç dolaşımında daha uzun süre kalacaktır bu nedenle daha düşük doz warfarin antikoagülan etki için yeterli olacaktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	150	H	01 10 2017	MG01020	MOLEKÜLER GENETİK	Fenilketonüri Tüm Gen	PAH	Fenilketonüri kandaki fenilalanin seviyesini arttıran kalıtsal bir hastalıktır. Hasta kişiler fenilalanin amino asitini tirozin amino asitine çeviremezler. Fenilalanini tirozine çevirmek için gerekli olan reaksiyonu katalizleyen enzime fenilalanin hidroksilaz (PAH) enzimi adı verilir. PAH genindeki mutasyonlar otozomal resesif kalıtım gösteren hastalık ile ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	151	H	01 10 2017	MG01030	MOLEKÜLER GENETİK	FGFR3 Tüm Gen Dizi Analizi	FGFR3	Fibroblast büyüme faktörü reseptörü proteinini kodlayan FGFR3 geni mitogenez, anjiyogenez ve yara iyileşmesinde rol almaktadır. İlgili hastalıklar genel olarak otosomal dominant aktarım göstermektedirler.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	152	H	01 10 2017	MG01040	MOLEKÜLER GENETİK	Fish Eye Hastalığı	LCAT	Fish eye hastalığı otosomal resesif kalıtım gösteren, iki taraflı ilerleyici kornea bulanıklığı ve dislipoproteinemi ile karakterizedir. Kornea opasifikasyonu genç bireylerde görülür ve korneanın periferinden başlayarak merkeze doğru ilerleyen görme azlığı yapan ufak sarı-beyaz-gri renkte noktalardan oluşan belirgin kornea bulanıklığı vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
*	153	H	01 10 2017	MG01050	MOLEKÜLER GENETİK	FMF Tüm Gen	MEFV	Ailevi Akdeniz Ateşi, tekrarlayan ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı ve eklem ağrısı nöbetleri yapan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	154	H	01 10 2017	MG01060	MOLEKÜLER GENETİK - 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
	155	H	01 10 2017	MG01070	MOLEKÜLER GENETİK	Fratxin - 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
	156	H	01 10 2017	MG01080	MOLEKÜLER GENETİK	Freidreich Ataxia (FRDA)	FRDA	Freidreich Ataksi otozomal resesif kalıtılan bir nörolojik hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan FXN genindeki GAA üçlü tekrar sayısının artmasıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	157	H	01 10 2017	MG01090	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	FSH Beta Mutasyon Analizi Yaygın Mutasyon	FSHB	Folikül Stimüle edici Hormonu (FSH) hipofiz bezinden salgılanan ve doğrudan yumurtalıklar üzerine etki eden bir hormondur; kadında yumurta, erkekte ise sperm gelişimini sağlar. Erkek infertilitesinin değerlendirilmesinde FSH hormonuna bakılması rutin bir değerlendirmedir.Yakın zamanda hayvan modellerinde FSHB ve FSH-R genlerinin inaktive edilmesi sonucu FSH hormon düzeyine etkileri gösterilmiştir. Benzer fenotipik etkiler kısıtlı bir hasta grubunda FSHB ve FSHR genlerinde oluşan mutasyonlar sonucu da gözlemlenmiştir.Yapılan çalışmalar sonucu özellikle FSHB mutasyonlarının hastalarda azoospermiye neden olabileceği gözlenmiştir. FSH geninde bu güne dek bildirilen mutasyonlar genin üçüncü ekzonda tespit edilmiştir. Bu bölgedeki mutasyonlar düzgün çalışan FSH proteininin oluşmasına engel teşkil edecek türde mutasyonlardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	158	H	01 10 2017	MG01100	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	FSH Receptor Gen Polimorfizmleri Tayini	FSHR	IVF protokollerinde ovulasyon indüksiyonu için kullanılan ekzojenFSH'a hastaların cevabı farklılıklar göstermektedir. Overyan cevabın belirlenebilmesi, FSH reseptör genindeki (FSHR) tanımlanmış bazı polimorfizmlerin tespit edilmesi ile mümkün olabilmektedir. FSHR geninin 680. pozisyonundaki değişiklik (p.Asn680Ser) homozigot olarak tespit edildiğinde ancak daha yüksek dozda ekzojen FSH verilmesi ile istenilen E2 seviyesine ulaşabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	159	H	01 10 2017	MG01110	MOLEKÜLER GENETİK	Galaktozemi	GALT	GALT genindeki mutasyonlar otozomal resesif geçiş gösteren Galaktozemi Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. Bu genetik değişimlerin büyük çoğunluğu GALT geninden üretilen enzimin çalışmasını etkileyerek galaktozun işlenmesine engel olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	160	H	01 10 2017	MG01120	MOLEKÜLER GENETİK	Gangliosidozis Tip 1, 2, 3	GLB1	Gangliosidoz dokularda, sfingolipid, GM1 gangliosid, glikoprotein bağlı oligosakkaridler ve keratan sülfat birikimi ile seyreden bir lizozomal depo hastalığıdır. Asit galaktozidaz eksikliğine bağlı olarak gelişir. Otozomal resesif geçişlidir. Klinik bulguların derecesi, mevcut enzim düzeyi ve ortaya çıkış yaşı ile belirlenen üç tipi vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	161	H	01 10 2017	MG01140	MOLEKÜLER GENETİK	GH1 (Growth Hormon 1) Eksikliği	GH1	Doğumsal büyüme hormonu eksikliği izole olabileceği gibi başka sendromlara eşlik ederek de görülebilir. İzole formunun (IGHD) 4 tipi vardır; IGDH 1A ve IGDH 1B, her ikisi de otozomal resesif kalıtılır ve GH1 genindeki (17q22) mutasyonlar sonucu oluşur. Tip 2 IGDH'de ise otozomal dominant geçişli olup GH 1 genindeki daha hafif mutasyonlar (splice site veya missense) sonucunda oluşur. IGDH Tip 2 de klinik aynı aile içinde dahi çeşitlilik gösterir ve hastalar genellikle eksojen büyüme hormonuna iyi yanıt veririler. Tip 3 IGDH ise X e bağlı kalıtılır ve genellikle hipogamaglobulinemi ile beraber seyrederek ve beraberinde başka genlerin de etkilendiği düşünülmektedir. Bu hastalığın Xq22.1 de yer alan BTK adlı gendeki mutasyonlar sonucu olduğu saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	162	H	01 10 2017	MG01150	MOLEKÜLER GENETİK	Gilbert Sendromu	UGT1A1	Gilbert Sendromu otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. UGT1A1 genindeki mutasyonlar bilirubin-UGT enzimi aktivitesinde düşüşe sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	163	H	01 10 2017	MG01160	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 1	G6PC	Glikojen depo hastalığı Tip 1, otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen G6PC genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	164	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
	165	H	01 10 2017	MG01180	MOLEKÜLER GENETİK	Glukoz Galaktoz Malabsorpsiyonu	SLC5A1	Glukoz Galaktoz Malabsorpsiyon otozomal resesif kalıtım gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş tek gen SLC5A1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	166	H	01 10 2017	MG01190	MOLEKÜLER GENETİK	Glukoz - 6 - Fosfat Dehidrojenaz Eksikliği	G6PD	Glukoz 6 Fosfat Dehidrojenaz X-linked dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Sendromla ilişkili gen G6PD genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	167	H	01 10 2017	MG01200	MOLEKÜLER GENETİK	Goltz sendromu	PORCN	Goltz Sendromu X kromozomundaki PORCN geni mutasyonları ile ilişkilendirilmiştir. Etkilenen bireylerin %90'ının kadınlar olduğu belirtilmiştir ve bu durum mozaik olmayan hemizigot erkeklerin yaşamaması ile açıklanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	168	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	169	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 oluşmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	170	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 oluşmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	171	H	01 10 2017	MG01250	MOLEKÜLER GENETİK	Hereditör Anjioödem Tip 1 ve Tip 2	SERPING1	Hereditör Anjioödem Tip 1 ve Tip 2 , otozomal dominant veya otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SERPING1 (HAE1) genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir..	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	172	H	01 10 2017	MG01260	MOLEKÜLER GENETİK	Hereditör Anjioödem Tip 3	F12	Hereditör anjioödem (HAÖ) C1 esteraz inhibitörü eksikliğine bağlı gelişen, ekstremiteler, yüz, gövde, nefes borusu ve iç organlarda tekrarlatıcı ödem ile kendini gösteren otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	173	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
	174	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
	175	H	01 10 2017	MG01290	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperoksalüri Tip 1	AGTX	Hiperoksalüri Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AGTX genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	176	H	01 10 2017	MG01300	MOLEKÜLER GENETİK	Hipertrigliseridemi LIPI Geni	LIPI	Hipertrigliseridemi trigliserid yüksekliği olarak bilinen bir hastalık olup LIPI genindeki mutasyonlarla ilişkilendirilmiş otozomal dominant kalıtım göstermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	177	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 seyrini bozarak hipofosfatasyaya sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	178	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
	179	H	01 10 2017	MG01330	MOLEKÜLER GENETİK	Hipokondroplazi	FGFR3	Hipokondroplaziakondroplazinin hafif şeklidir. Bu hastalık bacak ve kollardaki uzun kemiklerde kırırdağın kemiğe dönüşümünü (ossifikasyon) etkiler. Bu hastalıktan etkilenen erkeklerde 138-165cm arasında, kadınlarda ise 128-151 cm arasında boy uzunluğu görülür..Hipokondroplazili insanların kol ve bacakları kısa, elleri ve ayakları geniş ve kısırdır. Diğer karakteristik özellikler büyük kafa, dirseklerde kısıtlı hareket, lordoz (çukur bel) ve eğri bacaklardır. Bazı çalışmalarda bu kişilerin entelektüel yetersizlik ve öğrenme güçlüğü yaşadıkları iddia edilse de bu konuda çelişkili sonuçlar bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	180	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 Dilinde hipotiroidi denir. X'e bağlı resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. IGSF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
*	181	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
	184	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
	185	H	01 10 2017	MG01400	MOLEKÜLER GENETİK	Infantile Neuroaxonal Dystrophy 1	PLA2G6	İnfantil nöroaksonal distrofi intellektüel bozuklukları ve hareket problemlerine sebep olan otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. İnfantil nöroaksonal distrofi vakaları değerlendirildiğinde PLA2G6 geninde 50'den fazla mutasyon saptanmıştır bu nedenle PLA2G6 geni bu durum ile ilişkilendirilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	186	E	01 10 2017	MG01420	MOLEKÜLER GENETİK	İmmotil Silia Sendromu	DNAH11-DNAH5-DNAI1	Siliyer diskinezi, hava yolları ve silioların bulunduğu diğer dokularda, silia hareket bozukluğu sonucu gelişen, kronik öksürük, balgam çıkarma, bronşektazi, kronik rinit, otit, kronik veya tekrarlayıcı sinü- zit, infertilite gibi geniş klinik özelliklere sahip olabilen, sıklığı 30.000'de bir olarak tahmin edilen bir hastalıktır. En sık saptanan mutasyonlar; DNAH5, DNA11, DNAI1, DNAI2, LRRC50, KTU, CCDC39, CCDC40 ve CCDC103 olup özellikle içi ve dış dynein kollarında defekte yol açarak PCD'ye neden olurlar .	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	187	H	01 10 2017	MG01450	MOLEKÜLER GENETİK	Jarcho - Levin Sendromu	DLL3	Jarcho-Levin sendromu segmental kostovertebral deformitelerin bulunduğu sayısal ve yapısal vertebra-kosta anomalilerini içeren konjenital bir sendromdur. Hastalığın otozomal dominant veya resesif olarak kalıtıldığı bildirilmiştir. DLL3 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	188	H	01 10 2017	MG01460	MOLEKÜLER GENETİK	Joubert Sendromu	INPP5E	Joubert sendromu anormal solunum düzeni ve göz hareketleri, hipotoni, ataksi, serebellum ve beyin sapının nöropatolojik anomalileri ile birlikte gelişimsel geriliğin olduğu, nadir görülen otozomal resesif bir sendromdur. Hastalıkla ilişkilendirilmiş 10'dan fazla gen bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	189	H	01 10 2017	MG01470	MOLEKÜLER GENETİK	Joubert Sendromu	NPHP3	Joubert sendromu anormal solunum düzeni ve göz hareketleri, hipotoni, ataksi, serebellum ve beyin sapının nöropatolojik anomalileri ile birlikte gelişimsel geriliğin olduğu, nadir görülen otozomal resesif bir sendromdur. Hastalıkla ilişkilendirilmiş 10'dan fazla gen bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	190	H	01 10 2017	MG01480	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Pankreatit	PRSS1	Kalıtsal Pankreatitis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan genler SPINK1 ve PRSS1 ve CTRC genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	191	H	01 10 2017	MG01490	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtsal Pankreatit	SPINK1	Kalıtsal Pankreatitis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan genler SPINK1 ve PRSS1 ve CTRC genleridir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	192	H	01 10 2017	MG01510	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kardiyovasküler Risk Paneli (12 Mutasyon)	MTHFR A1298C, MTHFR C677T, Faktör II G20210A, Faktör V Leiden G1691A, Faktör V Cambridge G1091C, Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI), APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del, FVHR2, FGB	Tekrarlayan gebelik kayıpları görülen ailelerde trombofilik sıklığı %60'lara kadar çıkabilmektedir. Kalıtsal ve/veya kazanılmış trombofilik bozukluklar ve antifosfolipid antikolar nedeniyle gelişen plasentalvaskülertromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplumda sık rastlanan trombofilik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilentetrahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (4G/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlık artar. ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkili bir polimorfizmdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstriksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonunu heterozigot olarak taşıyanlarda fibrinojen düzeyi artmıştır. Homozigot olarak taşıyanlarda artış daha belirgindir. Mutasyonu taşıyanlarda özellikle iskemik stroke için artmış risk vardır. Faktör XIII Tekrarlayan gebelik kayıpları görülen ailelerde trombofilik sıklığı %60'lara kadar çıkabilmektedir. Kalıtsal ve/veya kazanılmış trombofilik bozukluklar ve antifosfolipid antikolar nedeniyle gelişen plasentalvaskülertromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplumda sık rastlanan trombofilik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilentetrahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (4G/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlık artar. -ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkili bir polimorfizmdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstriksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonunu heterozigot olarak taşıyanlarda fibrinojen düzeyi artmıştır. Homozigot olarak taşıyanlarda artış daha belirgindir. Mutasyonu taşıyanlarda özellikle iskemik stroke için artmış risk vardır. Faktör XIII	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	193	H	01 10 2017	MG01520	MOLEKÜLER GENETİK	Kardiyovasküler Risk Paneli (6 Mutasyon)	APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del , FVHR2, FGB	Tekrarlayan gebelik kayıpları görülen ailelerde trombofilik sıklığı %60'lara kadar çıkabilmektedir. Kalıtsal ve/veya kazanılmış trombofilik bozukluklar ve antifosfolipid antikolar nedeniyle gelişen plasentalvaskülertromboz; tekrarlayan gebelik kayıpları ve gebelik komplikasyonları riskini önemli oranda arttırmaktadır. Toplumda sık rastlanan trombofilik faktörler Faktör V Leiden G1691A, Protrombin G20210A ve MetilentetrahidrofolatRedüktaz (MTHFR) C677T ve A1298C mutasyonlarıdır. PAI-1 4G-5G: Tek nükleotid delesyon/insersiyon (4G/5G) mutasyonudur. 4G delesyon mutasyonu sonucu Plasminojen Aktivatör İnhibitör 1 (PAI1) konsantrasyonunun artmasına bağlı olarak fibrinolitik aktivite bozulur ve trombotik olaylara yatkınlık artar. -ACE I/D: ACE geninin 16. intronunda, 250 bp'lik dizinin delesyon/insersiyonuyla ilişkili bir polimorfizmdir. *D/D ileri derecede artmış vazokonstriksiyon ile ilişkilendirilmiştir. Beta Fibrinojen -455 G-A: Bu promotor bölge mutasyonunu heterozigot olarak taşıyanlarda fibrinojen düzeyi artmıştır. Homozigot olarak taşıyanlarda artış daha belirgindir. Mutasyonu taşıyanlarda özellikle iskemik stroke için artmış risk vardır. Faktör XIII	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	194	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	195	H	01 10 2017	MG01540	MOLEKÜLER GENETİK	Kennedy Hastalığı (SBMA)	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 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 aktivitelerinin azalması ile sonuçlandığı 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
*	196	H	01 10 2017	MG01550	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kistik Fibrozis Tüm Gen	CFTR	Kistik Fibrozis, 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 durumdan 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	3 mL	40 GÜN
	197	MLPA	01 10 2017	MG01560	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kistik Fibrozis Delesyon Duplikasyon Analizi	CFTR	Kistik Fibrozis, 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 durumdan 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
	198	H	01 10 2017	MG01570	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nötropeni Tip 2	HAX1	Nötropeni konjenital ve edinsel nedenlerle meydana gelebilen mütofil 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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	199	H	01 10 2017	MG01580	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nötropeni Tip 1	ELANE	Nötropeni konjenital ve edinsel nedenlerle meydana gelebilen mötofil sayısının düşmesine sebep olan durumlarıdır. Konjenital nötropeniler 1/1.000.000 sıklıkta görülürler. Kostmann hastalığı adını aldığı yazar tarafından ilk defa 1950 yılında tanımlanmıştır. Otozomal resesif geçişlidir. ELANE ve HAX1 genindeki mutasyonlar hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	200	H	01 10 2017	MG01590	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (17 α - Hidroksilaz Eksikliği)	CYP17A1	17alfa-hidroksilaz,CYP17A1 genindeki fonksiyon kaybettiren mutasyonlara bağlı olarak gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Mutasyonların çoğu hidroksilaz ve liyaz reaksiyonlarının ikisini birden etkiler. 17 alfa-hidroksilaz eksikliği düşünülen olgunun genetik analizindeCYP17A1 geninde homozigot p.R440H mutasyonunun gösterilmesi ile tanısı doğrulanır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	201	H	01 10 2017	MG01600	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği)	CYP21A2	Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) temel olarak Steroid 21 Hidroksilaz (CYP21) genindeki bozukluklardan kaynaklanan yaygın bir otozomal resesif bozukluktur. KAH vakalarının %90'dan fazlası kromozom 6p21.3 de lokalize CYP21A2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. KAH fenotipleri 21- hidroksilaz enzimi aktivitesini etkileyen mutasyonlarla birliktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyle yüksek oranda homoloji gösteren CYP21P psedogeninden köken almıştır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	202	MLPA	01 10 2017	MG01610	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) Delesyon Duplikasyon Analizi	CYP21A2	Konjenital Adrenal Hiperplazi (KAH) temel olarak Steroid 21 Hidroksilaz (CYP21) genindeki bozukluklardan kaynaklanan yaygın bir otozomal resesif bozukluktur. KAH vakalarının %90'dan fazlası kromozom 6p21.3 de lokalize CYP21A2 genindeki mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. KAH fenotipleri 21- hidroksilaz enzimi aktivitesini etkileyen mutasyonlarla birliktelik gösterir. Mutasyonların önemli bir bölümü CYP21A2 geniyle yüksek oranda homoloji gösteren CYP21P psedogeninden köken almıştır	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	203	H	01 10 2017	MG01620	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Konjenital Adrenal Hiperplazi (11B - Hidroksilaz Eksikliği)	CYP11B1	Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) adrenal korteksteki kortikosteroid sentezinin oluşmasını engelleyen, bu nedenle de adrenal bezlerde hiperplaziye yol açan bir grup kalıtsal enzim eksikliğidir. 11-beta hidroksilaz eksikliği CYP11B1 genindeki mutasyonların yol açtığı otozomal resesif bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	204	H	01 10 2017	MG01630	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Glikolizasyon Defekti	PMM2	Konjenital Glikolizasyon Defekti, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PMM2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	205	E	01 10 2017	MG01640	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Musküler Distrofi	LAMA2	Konjenital muskular distrofi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen LAMA2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	206	H	01 10 2017	MG01650	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Sağırılık (Konneksin 26)	GJB2	Sendromik olmayan işitme kaybı nedeni olan genler içinde en önemli yeri "konneksin 26 (GJB2)" tutmaktadır. GJB2 gen mutasyonları genellikle otozomal resesif geçiş gösterirken çok nadir de olsa otozomal dominant olarak da kalıtılabilir. Birçok toplumda bu gendeki mutasyonların genetik 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. Sağlıklı Türk toplumunda ise %1.8 olarak bulunmuştur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	207	H	01 10 2017	MG01660	MOLEKÜLER GENETİK	Konjetinal Afibrinojenemi	FGA	Hereditör afibrinojenemi, oldukça nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjetinal Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	208	H	01 10 2017	MG01670	MOLEKÜLER GENETİK	Konjetinal Afibrinojenemi	FGB	Hereditör afibrinojenemi, oldukça nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjetinal Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	209	H	01 10 2017	MG01680	MOLEKÜLER GENETİK	Konjetinal Afibrinojenemi	FGG	Hereditör afibrinojenemi, oldukça nadir görülen bir koagülasyon bozukluğudur. Konjetinal Afibrinojenemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FGA, FGB ve FGG genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	210	H	01 10 2017	MG01690	MOLEKÜLER GENETİK	Lafora Hastalığı	NHLRC1	Lafora hastalığı otozomal resesif geçiş gösteren, miyoklonik ve oksipital nöbetlerle karakterize, ilerleyici demans, ataksi ve dizartri ile seyreden tipik bir progresif miyoklonik epilepsidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	211	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
	212	H	01 10 2017	MG01710	MOLEKÜLER GENETİK	Leigh Sendromu	MT-DNA	Pek çok genetik hastalık mitokondriyal genlerdeki değişikliklerle ilişkilendirilmiştir. Leigh Syndrome mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili bir hastalıktır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. Vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içerir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	213	H	01 10 2017	MG01730	MOLEKÜLER GENETİK	Liddle Sendromu	SCNN1G	SCNN1G genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	214	H	01 10 2017	MG01740	MOLEKÜLER GENETİK	Liddle Sendromu	SCNN1B	SCNN1B genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	215	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. Hastalığın bu tipi iskelet kası proteini kodlayan DYSF geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Musküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	216	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
	217	H	01 10 2017	MG01770	MOLEKÜLER GENETİK	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip 1A	BCKDHA	Maple syrup urine hastalığı (Akçağaç şurubu 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
	218	H	01 10 2017	MG01780	MOLEKÜLER GENETİK	Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip 1B	BCKDHB	Maple syrup urine hastalığı (Akçağaç şurubu 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
	219	E	01 10 2017	MG01790	MOLEKÜLER GENETİK	MARFAN Sendromu Tip 1	FBN1	Marfan sendromu otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. FBN1 geni dizi analizi sonunda Marfansendromlu vakaların % 70-93lük kısmında mutasyonlar tespit edilmiştir. FBN1 geni 65 ekzonlu bir gen olduğundan yapılan çalışmada mutasyonların yoğun olarak tespit edildiği 3, 6, 10, 28, 29 ve 56. ekzonlar dizi analizi ile taranmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	220	H	01 10 2017	MG01800	MOLEKÜLER GENETİK	MARFAN Sendromu Tip 2	TGFBR2	Loeys-Dietz sendromu vücudun birçok bölümünde bağ dokuyu etkileyen ve otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Tip I-V olmak üzere beş türü bulunan Loeys-Dietz sendromu farklı genlerdeki mutasyonlardan kaynaklı olarak ortaya çıkmaktadır. TGFBR1 genindeki mutasyonlar tip I, TGFBR2 genindekiler tip II, SMAD3 genindekiler tip III, TGFBR2 genindekilerin tip IV ve TGFBR3 genindeki mutasyonlar Loeys-Dietz sendromu tip V ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	221	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	222	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
	223	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
	224	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 aktiviteledeki bozuluktan ortaya çıkmaktadır. Sendromla ilişkili gen ATP7A genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	225	H	01 10 2017	MG01850	MOLEKÜLER GENETİK	Metakromatik Lökodistrofi	ARSA	Metakromatik Lökodistrofi (Arylsulfatase A Deficiency) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. ARSA genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	226	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
	227	H	01 10 2017	MG01870	MOLEKÜLER GENETİK	MIRAS Yaygın Mutasyon	POLG	Duyusal 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
	228	MLPA	01 10 2017	MG01880	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal Delesyon Paneli Delesyon Duplikasyon Analizi	MT - DNA	Mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili hastalıklar; Cyclic Vomiting Syndrome, Cytochrome C Oxidase Deficiency, Kearns-Sayre Syndrome, Leigh Syndrome, Maternally Inherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex Iı Deficiency, Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, ve Stroke-Like Episodes, Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers, Neuropathy, Ataxia, And Retinitis Pigmentosa, Nonsyndromic Deafness, Pearson Marrow-Pancreas Syndrome, Progressive External Ophthalmoplegia'dır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içerir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	229	H	01 10 2017	MG01890	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal Delesyon Paneli (Kearn Sayre Sendromu)	MT - DNA	Mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili hastalıklar; Cyclic Vomiting Syndrome, Cytochrome C Oxidase Deficiency, Kearns-Sayre Syndrome, Leigh Syndrome, Maternally Inherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex Iı Deficiency, Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, ve Stroke-Like Episodes, Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers, Neuropathy, Ataxia, And Retinitis Pigmentosa, Nonsyndromic Deafness, Pearson Marrow-Pancreas Syndrome, Progressive External Ophthalmoplegia'dır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
*	230	E	01 10 2017	MG01900	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal DNA Analizi (Tüm Genom)	MT-ND5, MT-ND6, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND1, MTND4L, TNRF, RNR1, TRNV, RNR2, TRNL1, TRNI, TRNQ, TRNM, TRNW, TRNN, TRNC, TRNY, COX1, TRNK, COX3, TRNG, MTND3, TRNR, TRNL2, TRNE, CYTB, TRNT, TRNP, ATP6	Mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili hastalıklar; Cyclic Vomiting Syndrome, Cytochrome C Oxidase Deficiency, Kearns-Sayre Syndrome, Leigh Syndrome, Maternally Inherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex Iı Deficiency, Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, ve Stroke-Like Episodes, Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers, Neuropathy, Ataxia, And Retinitis Pigmentosa, Nonsyndromic Deafness, Pearson Marrow-Pancreas Syndrome, Progressive External Ophthalmoplegia'dır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içermektedir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	231	H	01 10 2017	MG01910	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomiyelopati (MINGIF)	TYMP	Mitokondriyal DNA'daki değişiklikler ile ilişkili hastalıklar; Cyclic Vomiting Syndrome, Cytochrome C Oxidase Deficiency, Kearns-Sayre Syndrome, Leigh Syndrome, Maternally Inherited Diabetes And Deafness, Mitochondrial Complex Iıı Deficiency, Mitochondrial Encephalomyopathy, Lactic Acidosis, ve Stroke-Like Episodes, Myoclonic Epilepsy With Ragged-Red Fibers, Neuropathy, Ataxia, And Retinitis Pigmentosa, Nonsyndromic Deafness, Pearson Marrow-Pancreas Syndrome, Progressive External Ophthalmoplegia'dır. Mitokondriyal DNA'daki kalıtsal değişiklikler ayrıca büyüme, gelişme ve vücut sistemlerinin fonksiyon görmesinde problemlere neden olabilir. vücut hücrelerinin pek çoğu her birinin bir ya da iki kopya mitokondriyal DNA'sı olan binlerce mitokondri içerir. Bu hücrelerde mutant ya da mutant olmayan DNA bulunabilmektedir (heteroplazmi). Mitokondriyal hastalıkların şiddeti genetik değişiklik görülen mitokondri oranı ile bağlantılıdır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	232	H	01 10 2017	MG01920	MOLEKÜLER GENETİK	Miyotonik Distrofi Tip 1	DMPK	Miyotonik distrofi tip 1 otozomal dominant kalıtımı olan bir hastalık olup DMPK genindeki üçlü CTG tekrar sayısındaki artış sonucu ortaya çıkar.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	233	H	01 10 2017	MG01930	MOLEKÜLER GENETİK	Miyotonik Distrofi Tip 2	ZNF9	Miyotonik distrofi tip 2 otozomal dominant kalıtımı olan bir hastalık olup ZNF9 genindeki dörtlü CCTG tekrar sayısındaki artış sonucu ortaya çıkar.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	234	H	01 10 2017	MG01990	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 1	HNF4A	MODY tip 1 şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalaktan sorumlu olan gen HNF4A genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	235	H	01 10 2017	MG02000	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 2	GCK	MODY tip 2 şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalaktan sorumlu olan gen GCK genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	236	H	01 10 2017	MG02010	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 3	HNF1A	MODY tip 3 şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalaktan sorumlu olan gen HNF1A genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	237	H	01 10 2017	MG02020	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 4	PDX1	MODY tip 4 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
	238	H	01 10 2017	MG02030	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 5	HNF1B	MODY tip 5 şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalaktan sorumlu olan gen HNF1B genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	239	H	01 10 2017	MG02040	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 6	NEUROD1	MODY tip 6 şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalaktan sorumlu olan gen NEUROD1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	240	H	01 10 2017	MG02050	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 7	KLF11	MODY tip 7 şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalaktan sorumlu olan gen KLF11 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	241	H	01 10 2017	MG02060	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 8	CEL	MODY Tip 8 , otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CEL genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	242	H	01 10 2017	MG02070	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 9	PAX4	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen PAX4 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	243	H	01 10 2017	MG02080	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 10	INS	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen INS genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	244	H	01 10 2017	MG02090	MOLEKÜLER GENETİK	MODY Tip 11	BLK	MODY tipi şeker hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren ailesel diyabetin formlarından biridir ve erken yaşlarda ortaya çıkmaktadır. Hastalıktan sorumlu olan gen BLK genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
*	246	H	01 10 2017	MG02110	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	MTHFR (A1298C)	MTHFR	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MTHFR (C677T,A1298C) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
*	247	H	01 10 2017	MG02120	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	MTHFR (C677T)	MTHFR	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MTHFR (C677T,A1298C) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
	248	H	01 10 2017	MG02130	MOLEKÜLER GENETİK	Muckle - Wells Sendromu	NLRP3	Kriyoprin ilişkili periyodik sendrom olan Muckle-Wells syndrome (MWS) ilk defa otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir herediter hastalık olarak tanımlandı. Otozomal dominant MWS'li hastalarda karın ağrısı, artrit ve ürtikerle birlikte olan ateş atakları vardır.MWS, NLRP3 (CIAS1) olarak bilinen gendeki mutasyonlar ile ortaya çıkar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	249	H	01 10 2017	MG02140	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 1	IDUA	Mukopolisakkaridoz Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. IDUA genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	250	H	01 10 2017	MG02150	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 2	IDS	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (Hunter Sendromu) x-e bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. IDS genindeki mutasyonlar sonucu hastalık ortaya çıkmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	251	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
	252	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	253	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
	254	H	01 10 2017	MG02190	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Ekzositoz Tip 1	EXT1	Multiple Ekzositoz Tip 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. EXT1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	255	E	01 10 2017	MG02200	MOLEKÜLER GENETİK	MYH7 ilişkili Miyopati	MYH7	Miyozin ilişkili miyopati otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen MYH7 genidir.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	40 GÜN
	256	H	01 10 2017	MG02210	MOLEKÜLER GENETİK	Myofibriler Miyopati Tip 1	DES	Miyofibriler Miyopatiler otozomal resesif/dominant olarak kalıtılan morfolojik olarak homojen olmakla birlikte genetik olarak heterojen olan hastalıklardır. DES geni MiyofibrilerMiyopati Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	257	H	01 10 2017	MG02220	MOLEKÜLER GENETİK	Niemann - Pick Hastalığı	SMPD1	Niemann hastalığı, otozomal resesif bir hastalık olup A ve B tipi SMPD1 geninde mutasyonlardan kaynaklanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	258	H	01 10 2017	MG02230	MOLEKÜLER GENETİK	Netherton Sendromu	SPINK5	Netherton sendromu (NS) nadir rastlanan ve otozomal resesif geçişli bir iktiyoz tipidir. Bu sendromun ana belirtileri iktiyozis linearis sirkumfleksa, yapısal kıl gövdesi anomalisi (trikoreksis invaginata) ve atopik yatkınlıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	259	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
	260	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
	261	H	01 10 2017	MG02280	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 2	TPP1	Nöronal seroid lipofusinoz otozomal resesif geçiş gösteren, çocukluk çağı başlarında motor ve mental gelişime engel olarak hareket ve zeka bozukluklarına sebep olmaktadır. Ek olarak çoğu vakalarda epilepsi ve görme bozuklukları da gözlemlenmektedir. TPP1 geninde görülen mutasyonlar bu durumla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	262	H	01 10 2017	MG02290	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 1	PPT1	Neuronal Ceroid Lipofusinozis yaşamın ilk birinci ve ikinci yıllarında mental ve motor gelişimini etkileyen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. PPT1 genindeki 50'den fazla mutasyon bu durumla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	263	H	01 10 2017	MG02300	MOLEKÜLER GENETİK	Odontoonychodermal Displazi	WNT10A	Odontoonychodermal Displazi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. WNT10A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	264	H	01 10 2017	MG02310	MOLEKÜLER GENETİK	Okulofaringial Musküler Distrofi	PABPN1	Okulofaringeal Musküler Distrofi otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. PABPN1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	265	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 değişiklik gösterebilir. ACO2 geninde görülen mutasyonlar bu durum ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	266	E	01 10 2017	MG02330	MOLEKÜLER GENETİK	Osteogenesis Imperfecta Tip 1	COL1A1	Osteogenesis Imperfecta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A1 geni dizi analizi sonunda Osteogenesis Imperfecta sendromlu vakaların % 70lik kısmında mutasyonlar tespit edilmiştir. COL1A1 geninde yaygın olarak görülen p.G1079S (c.3235G>A), p.G1091S (c.3271G>A), p.G203V (c.608G>T), p.G197S (c.589G>A), p.C1299W (c.3897C>G) mutasyonları dizi analizi ile taranmıştır.	EDTA'lı Kan / CVS	3 mL	40 GÜN
	267	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
	268	H	01 10 2017	MG02350	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis (Tip AD2, AR4)	CLCN7	Osteopetrozis Tip AD2, otozomal dominant ve Osteopetrozis Tip AR4, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CLCN7 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	269	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, osteopetrozisin nadir, ağır bir formudur. Otozomal resesif geçiş gösterir. Hastalar genellikle yaşamlarının ilk iki yılı içerisinde ölürlür. Osteopetrozis tarda, osteopetrozisin erişkin veya benign tipi olarak da nitelendirilir. Otozomal dominant geçiş gösterir. Mermer kemik hastalığı, genellikle hayatın ilk dekatında tanı alır ve erişkin yaşa kadar yaşayabilirler. Otozomal resesif geçişlidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	270	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	271	H	01 10 2017	MG02380	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu (CAPS1)	NLRP3	Kriyopirinle ilişkili periyodik sendrom (The Cryopyrin Associated Periodic Syndromes (CAPS)) kriyopirin proteinini kodlayan 1. kromozomun uzun kolunda lokalize NLRP3 genindeki mutasyona bağlı olarak gelişir ve OD kalıtılır. Kriyopirin inflamazomun regülasyonunda önemli rol oynar. CAPS hafif, orta ve şiddetli form olmak üzere üç farklı otoinflamatuvar sendromdan oluşur. Mutasyonlar bu üç sendroma spesifik olabilir veya overlap yapabilir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	272	H	01 10 2017	MG02390	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Ateş Sendromu (TRAPS)	TNFRSF1A	Periyodik ateş sendromu (TRAPS) tekrarlayan ateş serileri ile karakterize edilen TNFRSF1A genindeki mutasyonlarla ilişkilendirilmiş otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. TNFRSF1A genindeki mutasyonlar bozuk TNFR1 proteini üretimine sebep olmakta ve hücrede aşırı inflamasyon sinyallerinin oluşumuna sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	273	H	27 04 2020	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
	274	H	01 10 2017	MG02420	MOLEKÜLER GENETİK	Pirüvat Dehidrogenaz Eksikliği	PDHA1	Pirüvat dehidrogenaz eksikliği vücutta laktik asit birikmesi ve birçok nörolojik problemlerle karakterize edilmekte olup X-linked dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. PDHA1 geninde görülen mutasyonlar pirüvat dehidrogenaz eksikliği vakalarının %80'ini oluşturmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	275	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
	276	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
	277	H	01 10 2017	MG02450	MOLEKÜLER GENETİK - 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 etkilediği gözlenmiştir. Özellikle yüksek PAI-1 seviyesi kolesterol, LDL-kolesterol, VLDL ve trigliserid düzeyi ile pozitif olarak, HDL kolesterol ile ise negatif olarak koreledir	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	278	H	01 10 2017	MG02460	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	PLC Zeta Tüm Gen Dizi Analizi	PLCZ1	PLCÇ sperm çözülebilir faktörü olup oosit aktivasyonunda önemli bir rol oynamakta olup intrasellüler Ca+2 salınımını sağladığı belirlenmiştir. PLCÇ ile yapılan yoğun ekspresyon çalışmalarına ek olarak PLCÇ'nin fonksiyonunun bozulmasına ve dolayısıyla infertiliteye neden olan bir nokta mutasyonu (PLCÇ, H398P) tespit edilmiştir. Aynı genetik görüntüleme metodu modifiye edilerek kullanılan bir diğer çalışmada da yine aynı hastada (PLCÇ, 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
	279	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
	280	MLPA	01 10 2017	MG02510	MOLEKÜLER GENETİK	Prader Willi Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	15q11-13	Prader Willi sendromu tanısında	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	281	H	01 10 2017	MG02520	MOLEKÜLER GENETİK	Pridoksin Bağımlı Epilepsi	ALDH7A1	Pridoksin Bağımlı Epilepsi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen ALDH7A1 genidir. Pridoksin Bağımlı Epilepsi şimdiye kadar 100 kişide görülmüştür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	282	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 ürüne neden olmaktadır. Bu mutasyonlar karaciğer hücrelerinde safra asitlerinin üretilmesine neden olurlar ve bu hücreleri hasarlayarak karaciğer hastalığının oluşmasına neden olurlar. ATP8B1 proteini vücutta bulunmasına rağmen bu proteinin eksikliğinin boy kısalığı, sağırılık, diyare ve PFIC1'in diğer semptomlarına yol açmasının sebebi ortaya koyulamamıştır. PFIC1 otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	283	H	01 10 2017	MG02540	MOLEKÜLER GENETİK	PFIC Tip 2	ABCB11	ABCB11 genindeki 100den fazlamutasyonlar Progresif Familial İntrahepatik Kolestasis Tip 2 (PFIC2) olarak bilinen karaciğer hastalığının ağır formuna neden olmaktadır. ABCB11 genindeki mutasyonların çoğu genin büyük bir bölümünün kaybı veya anormal kısa bir protein ürüne neden olmaktadır. Bu mutasyonlar karaciğer hücrelerinde safra asitlerinin üretilmesine neden olurlar ve bu hücreleri hasarlayarak karaciğer hastalığının oluşmasına neden olurlar. Özellikle p.V444A değişimi karaciğer hücrelerindeki BSEP protein miktarında azalmaya yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	284	H	01 10 2017	MG02550	MOLEKÜLER GENETİK	PFIC Tip 3	ABCB4	ABCB4 genindeki mutasyonlar Progresif Familial İntrahepatik Kolestasis Tip 3(PFIC3) olarak bilinen karaciğer hastalığının ağır formuna neden olmaktadır. ABCB4 genindeki mutasyonların çoğu genin büyük bir bölümünün kaybı veya anormal kısa bir protein ürüne neden olmaktadır. bu mutasyonlar karaciğer hücrelerinde safra asitlerinin üretilmesine neden olurlar ve bu hücreleri hasarlayarak karaciğer hastalığının oluşmasına neden olurlar	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	285	H	01 10 2017	MG02560	MOLEKÜLER GENETİK	Pseudo Akondroplazi	COMP	Pseudo-Akondroplazi otozomal dominant bir hastalıktır. Kemik ve kıkırdak dokusunu ilgilendiren displaziler arasında en sık rastlanılanıdır. Hastalıkla ilişkili mutasyonlar Kıkırdak Oligometrik Matris Proteini(COMP) genindedir. 19. kromozomda (19p13.1) yerleşik COMP geninin üretimini sağladığıCOMP proteini normalde kıkırdak, bağ ve tendonda hücreler arası sıvıda bulunarak, hücrelerin gelişmesi, çoğalması ve apoptoz yoluyla yok olması süreçlerinde rol alır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	286	H	01 10 2017	MG02570	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	QF PCR İle Kromozom Analizi	20 Marker	Koryon villus materyalinden elde edilen hücrelere uygulanan QSTR yöntemi ile 13., 18. ve 21. ve cinsiyet kromozomları sayısal olarak normal değerlendirilmiştir. Konvansiyonel sitogenetik karyotip analizi sonucu sonradan verilecektir. Sonuç mutlaka uzun süreli kültür sonrasında karyotip analizi ile teyit edilmelidir. Fetusa ait kromozomal anomalilerin tanısında ve fetal karyotip kararında gold standart uzun süreli kültür sonucunda yapılan karyotip analizidir	EDTA'lı Kan / Düşük Materyali / Mukoza	3 mL	5 GÜN
	287	H	01 10 2017	MG02580	MOLEKÜLER GENETİK	Raşitizm (Vitamin D Direnci) Tip 2A	VDR	Vitamin D bağımlı rikets tip I, 11-hidroksilaz gen mutasyonu, tip II ise VDR gen mutasyonu sonucu gelişmektedir. Her iki hastalık da nadir görülen otozomal resesif bozukluklardır. Vitamin D, kemik ve kalsiyum metabolizmasının temel aktörlerinden biridir. Ayrıca hücrel immün yanıtın oluşturulmasında ve hücre proliferasyonunda rolü vardır. Vitamin D reseptörü (VDR) polimorfizminin çeşitli hastalıklarla bir ilişkisinin olup olmadığı oldukça yaygın bir şekilde araştırılmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	288	H	01 10 2017	MG02590	MOLEKÜLER GENETİK	Raşitizm (Vitamin D Direnci) Tip 1	CYP27B1	Raşitizm, Pseudovitamin D Eksikliğine Bağlı Rikets (CYP27B1 geni) otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. CYP27B1 geni 1α-hidroksilaz enziminin yapımını sağlamaktadır. Bu enzim D vitaminin aktif formu olan 1,25-dihidroksivitamin D3'e dönüştürmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	289	H	01 10 2017	MG02600	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Glukozüri	SLC5A2	Renal glukozüri aşırı miktarda glukozun üreye salınımına sebep olan otozomal dominant ya da otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. SLC5A2 geninden üretilen protein normal koşullarda glukozun böbrekte geri emilimini sağlar, ancak SLC5A2 genindeki mutasyonlar bu fonksiyonu bozmaktadır ve renal glukozüri ile ilişkilendirilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	290	H	01 10 2017	MG02610	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Tubular Asidozis	CA2	Renal tubuler 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
	291	H	01 10 2017	MG02620	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Tubular Asidozis Distal (Otozomal Resesif)	ATP6V0A4	Renal tubuler 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
	292	H	01 10 2017	MG02630	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Tubular Asidozis Progresif Sağlıklı (Otozomal Sağlıklı)	ATP6V1B1	Renal tubuler 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
	293	H	01 10 2017	MG02640	MOLEKÜLER GENETİK	Rett Sendromu Tüm Gen	MECP2	MECP2 geni ile ilişkili hastalıklar X'e bağlı kalıtım göstermektedir. Olguların %99'undan fazlası de-novo mutasyon sebepli ya da germline mozaizm görülen anne babanın birinden geçen hastalık etmeni mutasyon sebepli olabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	294	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
	295	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
	296	MLPA	01 10 2017	MG02670	MOLEKÜLER GENETİK	Russel Silver Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	11p15	Russell-Silver sendromu, intrauterin ve postnatal büyüme geriliği, relatif makrosefali, üçgen yüz, vücut asimetrisi ve el 5. parmakta klinodaktilli özelliklerinin görüldüğü bir genetik hastalıktır. aсталığın genetik etiyolojisinde, %35-65 oranında 11p15 kromozomuna lokalize imprinting control region 1 (ICR1) bölgesinin hipometilasyonu saptanırken, %7-10 oranında 7p11.2-p13 kromozomal bölgesinin maternal uniparental dizomisi (UPD) görülmektedir. Olguların %1'inden daha azında, submikroskopik kromozomal aberasyonlar gösterilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	297	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-telanjektazi ve RAD3 ilişkili protein) mutasyon saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	298	H	01 10 2017	MG02690	MOLEKÜLER GENETİK	Sendromik Mikrooftalmi Tip 2	BCOR	Sendromik Mikrooftalmi X'e bağlı olarak kalıtılan bir hastalıktır. BCOR genindeki mutasyonlar hastalıklı ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	299	H	01 10 2017	MG02700	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	SHOX Dizi Analizi	SHOX	SHOX'un tek doz yetersizliği, insanlarda görülen Turner Sendromu (TS), İdiopatik Kısa Boy (İKB) ve Leri-Weill Diskondrosteozu (LWD) olmak üzere üç farklı büyüme hastalığına katkıda bulunmaktadır. SHOX geninde %80-90 oranında delesyon %10-20 oranında nokta mutasyon tespit edilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	300	H	01 10 2017	MG02710	MOLEKÜLER GENETİK	Sialidosis Tip 1	NEU1	Sialidoz (Mukolipidoz Tip I) α-N-asetil nöraminidaz-1 (lizozomal sialidaz; NEU1) eksikliği sonucu oluşan otozomal resesif geçişli bir lizozomal depo hastalığıdır. NEU1 genindeki resesif mutasyonlar lizozomal tip Sialidozis'e neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	301	H	01 10 2017	MG02720	MOLEKÜLER GENETİK	Sistinozis	CTNS	Sistinozis, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CTNS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	302	H	01 10 2017	MG02730	MOLEKÜLER GENETİK	Smith - Lemli - Opitz Sendromu	DHCR7	Smith Lemli Opitz sendromu otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen DHCR7 genidir. Smith Lemli Opitz sendromu yenidoğanları 20,000 ile 60,000'de 1 oranında etkilemektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	303	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
	304	H	01 10 2017	MG02750	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	SOX9 Gen Analizi	SOX9	Kampomelik Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SOX9 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	305	H	01 10 2017	MG02760	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	SOX2 Gen Analizi	SOX2	SOX2 geni embriyonik gelişim sürecinde birçok organın oluşumunda rol oynayan proteinlerin yapımından sorumlu olup özellikle gözlerin gelişiminde etkilidir. Transkripsiyon faktörü olarak nitelendirilen bu gen üzerindeki mutasyonlar birleşik hipofiz hormonu eksikliği, mikroftalmi, septo-optik displazi ve anoftalmiye yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	306	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	307	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
	308	H	01 10 2017	MG02790	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi (SMA) Delesyon Analizi	SMN1	Beşinci kromozomdaki SMA gen bölgesi telomerik SMN1 ve sentromerik SMN2 genlerini içermektedir. SMN1 gen delesyonu SMA vakalarının %95'inde görülmektedir. SMN2 geninin tek başına kopya sayısının klinik bir önemi bulunmazken SMN1 delesyonu görülen vakalarda SMN2 geninin kopya sayısı fenotipe etki etmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
*	309	MLPA	01 10 2017	MG02800	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcılık - Delesyon Duplikasyon Analizi	SMN1/SMN2	Beşinci kromozomdaki SMA gen bölgesi telomerik SMN1 ve sentromerik SMN2 genlerini içermektedir. SMN1 gen delesyonu SMA vakalarının %95'inde görülmektedir. SMN2 geninin tek başına kopya sayısının klinik bir önemi bulunmazken SMN1 delesyonu görülen vakalarda SMN2 geninin kopya sayısı fenotipe etki etmektedir.	EDTA'lı Kan / Düşük	3 mL	30 GÜN
	310	H	01 10 2017	MG02810	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi (SMA) SMN1 Nokta Mutasyon	SMN1	Beşinci kromozomdaki SMA gen bölgesi telomerik SMN1 ve sentromerik SMN2 genlerini içermektedir. SMN1 gen delesyonu SMA vakalarının %95'inde görülmektedir. SMN2 geninin tek başına kopya sayısının klinik bir önemi bulunmazken SMN1 delesyonu görülen vakalarda SMN2 geninin kopya sayısı fenotipe etki etmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	311	H	01 10 2017	MG02820	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Paneli (1,2,3,6,7)	ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	312	H	01 10 2017	MG02830	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Tip 1	ATXN1	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	313	H	01 10 2017	MG02840	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Tip 2	ATXN2	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengesizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengesizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	314	H	01 10 2017	MG02850	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Tip 3	ATXN3	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengelessizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengelessizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	315	H	01 10 2017	MG02860	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Tip 6	CACNA1A	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengelessizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengelessizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	316	H	01 10 2017	MG02870	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Tip 7	ATXN7	Spino serebellar ataksi (SCA) beyincik ve omurilikte denge ile ilgili hücrelerin kaybı ya da doğru çalışmaması sonucu oluşan dengelessizliğin izlendiği bir hastalıktır. SCA'ların tipik belirtisi dengelessizliktir. SCA1, SCA2, SCA3 SCA 6, SCA7 hastalığının numaralarla ifade edilen alttipleridir. Otozomal dominant olarak kalıtılan SCA'lar ilgili genlerdeki CAG üçlü nükleotid tekrar sayılarının artmasıyla oluşur.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	317	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 / Mukoza	3 mL	15 GÜN
	318	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 hastalıkla ilişkilendirilen gen RBM10 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	319	H	01 10 2017	MG02900	MOLEKÜLER GENETİK	Tay Sachs Hastalığı	HEXA	Tay Sach's hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HEXA genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	320	E	01 10 2017	MG02910	MOLEKÜLER GENETİK	Treacher Collins Sendromu Tip 1	TCOF1	Treacher Collins Sendromu otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TCOF1 genidir. Treacher Collins Sendromu 50,000 kişide bir oranında görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	321	H	01 10 2017	MG02920	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Trombofil Paneli 4 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöztromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye yol açan birçok kalıtsal ve edinsel etken tanımlanmıştır. Faktör 5, Faktör 2 Ve MTHFR (C677T,A1298c) mutasyonlarının taranması %99 gibi yüksek bir tanı değeri vermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	322	H	01 10 2017	MG02930	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Trombofili Paneli 6 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden, Faktör 5 Cambridge, PAI	Trombofili, kanda pıhtılaşma eğiliminin arttığı, dolayısı ile venöz tromboemboli (VTE) riskinin yüksek olduğu durumları tanımlamak için kullanılan bir terimdir. Trombofiliye 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
	323	E	01 10 2017	MG02940	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberosklerozis Tip 1	TSC1	Tuberosklerozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	324	E	01 10 2017	MG02950	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberosklerozis Tip 2	TSC2	Tuberosklerozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
*	325	E	01 10 2017	YD00010	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tüm Ekzom Dizileme - Solo	-	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
*	326	H	01 10 2017	YD00020	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme - Trio	-	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
	327	H	01 10 2017	YD00040	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tüm Genom Dizileme - Trio	-	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi ekzon bölgelerinin yanı sıra intronik bölgelerinde test edilemesine imkan tanımakta ve delesyon duplikasyon tip mutasyonların da tespit edilebilmesini sağlamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
	328	H	01 10 2017	MG02960	MOLEKÜLER GENETİK	Von Hippel - Lindau Sendromu	VHL	Von Hippel Lindau sendromu otozomal dominant bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkili olan gen VHL genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	329	H	01 10 2017	MG02980	MOLEKÜLER GENETİK	Waardenburg Sendromu Tip1/Tip3	PAX3	Waardenburg Sendromu otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan farklı tipleri olan bir hastalıktır. PAX3 genindeki mutasyonlar Waardenburg Sendromu Tip1 ve Tip3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	330	H	01 10 2017	MG02990	MOLEKÜLER GENETİK	Waardenburg Sendromu Tip 4 A	EDNRB	Waardenburg Sendromu otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan farklı tipleri olan bir hastalıktır. EDNRB genindeki mutasyonlar Waardenburg Sendromu Tip4 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	331	H	01 10 2017	MG03000	MOLEKÜLER GENETİK	Weill - Marchesani Sendromu	ADAMTS10	Weill-Marchesani Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ADAMTS10 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	332	H	01 10 2017	MG03010	MOLEKÜLER GENETİK	West Sendromu	ARX	Erken bebeklik epileptik ensefalopatisi, diğer adıyla West sendromu ciddi bir epilepsi tipidir. Hastalık bebeklik döneminde başlayan ve neredeyse sık rastlanan tonik spazm ve nöbetler ile karakterizedir. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen ARX genidir ve hastalık X bağımlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	333	H	27 04 2020	MG03020	MOLEKÜLER GENETİK	Wilson Hastalığı	ATP7B	Wilson hastalığı (WH), otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. 1993 yılında Wilson hastalığının genetik bir hastalık olduğu ve sorumlu genin, 13. Kromozomda (13q14.3) olduğu saptandı. WH'dan ATP7B genindeki mutasyonların sorumlu olduğu gösterilmiştir. Bu gendeki mutasyonlar, bakırı taşıyıcı protein olan ATP7B proteinin fonksiyonunu bozarak bakırın biliyer sisteme atılımı ve seruloplazmin sentezi azalır. ATP7B geninde 300'den fazla mutasyon (tek baz ilavesi veya delesyon, frame-shifts, missense, non-sense, splice-site mutasyon) saptanmıştır. En sık gorülen mutasyonlar H1069Q, A1003T ve P969Q şeklindedir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	334	H	01 10 2017	MG03030	MOLEKÜLER GENETİK	Wiskot Aldrich Sendromu	WAS	Wiskott-Aldrich Sendromu X-linked resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen WAS genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	335	H	01 10 2017	MG03040	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Y Kromozom Mikrodelesyon Analizi	AZF - A,B,C	Erkek infertilitesinin etiyolojisini belirlemek için	EDTA'lı Kan	3 mL	15 GÜN
	336	H	27 04 2020	MG03050	MOLEKÜLER GENETİK	Zellweger Sendromu	PEX1	Zellweger sendromu (ZS), yada bir başka deyişle Serebrohepatorenal Sendrom, karaciğer, böbrek ve beyindeki hücrelerde bulunan peroksizomların azalması veya yokluğu ile karakterize, doğuştan ve otozomal resesif geçiş gösteren nadir bir hastalıktır. PEX1 geninde hastaların % 68'inde mutasyon saptanmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	337	MLPA	01 10 2017	MG03060	MOLEKÜLER GENETİK	MLH1/MSH2 Delesyon Duplikasyon Analizi	MLH1/MSH2	Herediter Non-Poliposis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanseri tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	338	H	01 10 2017	MG03070	MOLEKÜLER GENETİK	Argininemi	ARG1	Arjininemi, ARG1 genindeki mutasyonların sebep olduğu otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	339	H	01 10 2017	MG03080	MOLEKÜLER GENETİK	Hirschsprung Hastalığı Tüm Gen Dizi Analizi	RET	Ret protoonkogen tirozin kinaz aktivitesi olan membran reseptörünü kodlar, ret protoonkogen mutasyonları men 2 sendromu (Tip 2A) ve papillertiroid kanserine neden olur. Özellikle 10. ve 11. Ekzonlardaki nokta mutasyonları MEN2A hastalığı ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	340	H	01 10 2017	MG03090	MOLEKÜLER GENETİK	Myotonia Congenita	CLCN1	Konjenital miyotoni ilerleyici olmayan, miyotoni ve kas hipertrofisi ile karakterize bir hastalıktır. Genetik olarak hem dominant hem de resesif formlarında CLCN1 geni 7q35 kromozomunda mutasyon olduğu saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	341	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
	342	H	01 10 2017	MG03110	MOLEKÜLER GENETİK	Farber Disease	ASAH1	ASAH1 genindeki mutasyonların Farber hastalığına yol açtığı bilinmektedir. Farber hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	343	H	01 10 2017	MG03120	MOLEKÜLER GENETİK	Mukolipidozis Tip 2 A/B	GNPTAB	Mukolipidozis otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. GNPTAB genindeki mutasyonlar Mukolipidozis Tip2A/B ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	344	H	01 10 2017	MG03140	MOLEKÜLER GENETİK	Visseral Miyopati	ACTG2	ACTG2 genindeki mutasyonlar otozomal dominant geçiş gösteren visseral miyopatiye neden olmaktadır. Hastalıkta sıklıkla de novo mutasyonlar bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	345	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
	346	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
	347	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
	348	H	01 10 2017	MG03180	MOLEKÜLER GENETİK	GLUT1 Eksikliği	SLC2A1	Glukoz taşıyıcısı 1 (GLUT1, SLC2A1) eksikliği seyrek görülen hastalıklardan biridir. Beyin için temel yakıt olan glukozun kan-beyin engelinden taşınmasında bozukluk vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	349	H	01 10 2017	MG03190	MOLEKÜLER GENETİK	Nonketotik Hiperglisinemi	AMT	Non-Ketotik Hiperglisinemi (NKH) glisin metabolizmasında rol alan enzim sistemindeki eksiklik sonucu ortaya çıkan, otozomal resesif kalıtmı, metabolik bir hastalıktır. GLDC, AMT ve GCSH geninde mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	350	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 kalıtmı, metabolik bir hastalıktır. GLDC, AMT ve GCSH geninde mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	351	H	01 10 2017	MG03210	MOLEKÜLER GENETİK	Surfaktan Eksikliği	SFTPB	Surfaktan protein B ve C genlerindeki mutasyonlar otozomal resesif kalıtmıla yenidoğan bebeklerde akut ve kronik akciğer hastalıklarına yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	352	MLPA	01 10 2017	MG03220	MOLEKÜLER GENETİK	PMS2 Delesyon Duplikasyon Analizi	PMS2	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanseri tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	353	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	354	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
	355	H	01 10 2017	MG03250	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth Tip 1A Dizi Analizi	PMP22	Charcot-Marie-Tooth (CMT) Tip 1A otozomal dominant olarak kalıtılmakta olup PMP22 geni mutasyonları CMT1A ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	356	H	01 10 2017	MG03260	MOLEKÜLER GENETİK	Hiper IgE Sendromu	STAT3	Hiperimmünooglobulin E Sendromu (Hiper IgE) otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. STAT3 genindeki	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	357	E	01 10 2017	MG03270	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Paneli 1	MLH1, MSH2	Hereditör Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan / Parafin Blok	3 mL	40 GÜN
	358	MLPA	01 10 2017	MG03280	MOLEKÜLER GENETİK	MSH6 Delesyon Duplikasyon Analizi	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 hastalıkta gözlenmediği için non-polipozis (çok sayıda polibin görülmediği) deyimi kullanılmıştır. HNPCC sendromu genellikle 50 yaşından önce görülen kalıtsal bir kalın bağırsak hastalığıdır. Tüm kolorektal kanserlerin %3-5'ini oluşturmaktadır olup kalıtsal kalın bağırsak kanserleri içinde en çok payı almaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	359	H	01 10 2017	MG03290	MOLEKÜLER GENETİK	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2A	CAPN3	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-2A otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. CAPN3 geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	360	MLPA	01 10 2017	MG03300	MOLEKÜLER GENETİK	Retinoblastoma RB1 Delesyon Duplikasyon Analizi	RB1	Retinoblastoma (RB) çocukluk çağında en sık karşılaşılan malign intraoküler tümördür. Tüm çocukluk çağı tümörlerinin %1'ini oluşturmaktadır. RB'nin genetik ve sporadik olmak üzere iki ana formu bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	361	H	01 10 2017	MG03310	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Paneli (3 Gen)	BBS10, BBS1, BBS2	Bardet-Biedl sendromu (BBS), obesite, retinal distrofi, polidaktili, renal malformasyonlar, mental retardasyon ve hipogonadizm ile karakterize genetik olarak heterojen (otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan) bir hastalıktır. BBS1 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. BBS2 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 2 ile ilişkilendirilmiştir. BBS10 genindeki mutasyonlar Bardet-Biedl sendromu Tip 10 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	362	MLPA	01 10 2017	MG03320	MOLEKÜLER GENETİK	STK11 Delesyon Duplikasyon Analizi	STK11	Peutz-Jeghers sendromu (PJS), gastrointestinal sistemde benign hamartamatöz polipozis ve mukokutanöz pigmentasyona neden olan otozomal dominant bir hastalıktır. STK11 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	21 GÜN
	363	E	01 10 2017	MG03330	MOLEKÜLER GENETİK	COL2A1 Dizi Analizi	COL2A1	Stickler sendromu (David-Stickler sendromu veya Stickler-Wagner sendromu), otozomal dominant kalıtım gösteren bir hastalıktır. Stickler sendromlu ailelerin büyük çoğunluğunda (yaklaşık %75) görülen tip 2 kollajende bulunan COL2A1 genindeki (12 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 1 Stickler sendromu, küçük bir kısmında COL11A1 genindeki (1 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 2 Stickler sendromu veya COL11A2 genindeki (6 no'lu kromozom) mutasyonlar Tip 3 Stickler sendromu olarak sınıflandırılmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 GÜN
	364	H	01 10 2017	MG03340	MOLEKÜLER GENETİK	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 1C	POMT1	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-1C otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. POMT1 geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	365	H	01 10 2017	MG03350	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 6 - THAP1	THAP1	Distoni Tip 6 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. THAP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	366	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
	368	H	01 10 2017	MG03380	MOLEKÜLER GENETİK	Konuşma Bozukluğu	FOXP2	FOXP2 genindeki mutasyonlar konuşma bozukluğu tip 1 ile ilişkilendirilmiş olup otozomal dominant geçiş göstermektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	369	H	27 04 2020	MG03390	MOLEKÜLER GENETİK	Konuşma Bozukluğu/Dispraksi	SRPX2	Konuşma bozukluğu/dispraksi X'e bağlı kalıtım gösteren bir hastalıktır. SRPX2 genindeki mutasyonlar bu durum ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	370	H	01 10 2017	MG03400	MOLEKÜLER GENETİK	Carpenter Sendromu	RAB23	Carpenter Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. RAB23 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	371	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
	372	E	01 10 2017	MG03420	MOLEKÜLER GENETİK	Floating - Harbor Sendromu	SRCAP	Floating Harbor Sendromu orantılı boy kısalığı, dil gelişimi ve kemik yaşında belirgin gerilik ve yüzdeki anomalilerle karakterize nadir görülen otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	373	H	01 10 2017	MG03430	MOLEKÜLER GENETİK	Hereditör Hipofosfatemik Raşitizm	FGF23	FGF23 genindeki mutasyonlar otozomal dominant Hipofosfatemik rikets ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	374	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 bulunması ile karakterize, otozomal dominant karakterli bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	375	H	01 10 2017	MG03450	MOLEKÜLER GENETİK	ABCB6 Dizi Analizi	ABCB6	Ailesel Psödohiperkalemi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	376	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
	377	H	01 10 2017	MG03470	MOLEKÜLER GENETİK	Epidermolizis Büllöza Simpleks Tip 2	KRT5	Epidermis Büllöza simpleks tip 1 otozomal otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	378	H	01 10 2017	MG03480	MOLEKÜLER GENETİK	Epidermolizis Büllöza Simpleks Tip 1	KRT14	Epidermis Büllöza simpleks tip 1 otozomal otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT14 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	379	H	01 10 2017	MG03490	MOLEKÜLER GENETİK	BRCA Delesyon Duplikasyon Analizi	BRCA1/BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
	380	H	01 10 2017	MG03500	MOLEKÜLER GENETİK	Holt - Oram Sendromu	TBX5	Holt-Oram sendromu (HOS) üst ekstremité iskelet ve kalp anormallikleri ile seyreden otozomal dominant olarak kalıtılan bir konjenital bir hastalıktır. TBX5 geni mutasyonları hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	381	H	01 10 2017	MG03510	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 6	CHAT	Konjenital miyastenik sendromlar nöromüsküler kavşağın herediter bir grup hastalığıdır. CHAT genindeki mutasyonlar otozomal resesif Konjenital miyastenik sendrom Tip 6 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	382	H	01 10 2017	MG03520	MOLEKÜLER GENETİK	Wolfram Sendromu 1	WFS1	Wolfram sendromu otozomal resesif olarak aktarılmakta olup WFS1 genindeki mutasyonlar bu hastalığa sebep olmaktadır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	383	H	01 10 2017	MG03530	MOLEKÜLER GENETİK	Loeys-Dietz Sendromu Tip 2	TGFBR2	Loeys-Dietz sendromu vücudun birçok bölümünde bağ dokuyu etkileyen ve otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Tip I-V olmak üzere beş türü bulunan Loeys-Dietz sendromu farklı genlerdeki mutasyonlardan kaynaklı olarak ortaya çıkmaktadır. TGFBR1 genindeki mutasyonlar tip I, TGFBR2 genindekiler tip II, SMAD3 genindekiler tip III, TGFBR2 genindekilerin tip IV ve TGFBR3 genindeki mutasyonlar Loeys-Dietz sendromu tip V ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	384	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
	385	H	01 10 2017	MG03271	MOLEKÜLER GENETİK	Lynch Sendromu HNPCC Paneli 2	MSH6, PMS1, PMS2	Herediter Non-Polipozis Kolorektal Kanseri (HNPCC sendromu/Lynch Sendromu) kalıtsal kalın bağırsak kanser tiplerinden birini oluşturmaktadır. Yapılan araştırmalarda HNPCC sendromunda genetik bozukluk olarak şimdiye kadar 5 adet DNA eşleşme onarım geninde mutasyon saptanmıştır. Bu genler MSH2, PMS1, MSH6, MLH1 ve PMS2'dir.	EDTA'lı Kan / Parafin Blok	3 mL	40 GÜN
*	400	H	01 10 2017	ST00370	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Amniyon Sıvısından Kromozom Analizi	-	Doğum öncesi fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Kromozom anomalili çocuk hikayesi, olası kromozom anomalili düşük hikayesi, parental kromozom anomalisi, mozaiklik veya cinsiyet kromozom anöploidisi ,tarama testinde artmış risk, artmış anne yaşı, anormal fetal USG, ön prenatal çalışma ile mozaiklik saptanmış olması, kromozom instabilite sendromu riski	Amniyon Sıvısı	20 mL	21 GÜN
*	401	H	01 10 2017	ST00380	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	KoryonVillus Örneğinden (CVS) Kromozom Analizi	-	Doğum öncesi fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Kromozom anomalili çocuk hikayesi , Olası kromozom anomalili düşük hikayesi, Parental kromozom anomalisi, mozaiklik veya cinsiyet kromozom anöploidisi ,Taramada testinde artmış risk, Artmış anne yaşı, Anormal fetal USG, Ön prenatal çalışma ile mozaiklik saptanmış olması, Kromozom instabilite sendromu riski	CVS	20-30 mg	28 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
*	402	H	01 10 2017	ST00390	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Periferik Kanda Kromozom Analizi	-	Postnatal kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Anlamli aile öyküsü olması (Kromozom anomali öyküsü, Mental retardasyon öyküsü), primer veya sekonder amenore veya prematür menapoz, sperm anomalileri (azospermi veya ağır oligospermi), büyüme problemleri (kısa boy, fazla büyüme, mikrosefali, makrosefali), şüpheli genitalya anormal klinik fenotip veya dismorfik bulgular, çoklu konjenital anomaliler, mental retardasyon ve gelişme geriliği, şüpheli delesyon/mikrodelesyon/duplikasyon sendromları, kadınlarda X-linked resesif hastalık, kromozom instabilite sendrom bulguları, kemik iliği transplantasyonları sonrası takip, prenatal tanıda olağan dışı varyant veya kromozom anomali tanımlanmış olması nedeniyle aile taraması, gebelik ürünlerinde dengesiz kromozom anomali saptanmış olması, olağan dışı varyant veya kromozom anomali olan çocuk hikayesi, açıklanamayan infertilite	Heparinli Kan	3 mL	21 GÜN
	403	H	01 10 2017	ST00400	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kordosentez Materyalinden Kromozom Analizi	-	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 anöploidisi ,taramada testinde artmış risk, artmış anne yaşı, anormal fetal USG, ön prenatal çalışma ile mozaiklik saptanmış olması, kromozom instabilite sendromu riski	Kord Kanı	3 mL	15 GÜN
*	404	H	01 10 2017	ST00410	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Düşük Materyalinden Kromozom Analizi	-	Fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	Düşük Materyali	20-30 mg	28 GÜN
	405	H	01 10 2017	ST00420	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Deri Biyopsi Kültüründen Kromozom Analizi	-	Postnatal kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı; Anlamli aile öyküsü olması (Kromozom anomali öyküsü, Mental retardasyon öyküsü), primer veya sekonder amenore veya prematür menapoz, sperm anomalileri (azospermi veya ağır oligospermi), büyüme problemleri (kısa boy, fazla büyüme, mikrosefali, makrosefali), şüpheli genitalya anormal klinik fenotip veya dismorfik bulgular, çoklu konjenital anomaliler, mental retardasyon ve gelişme geriliği, şüpheli delesyon/mikrodelesyon/duplikasyon sendromları, kadınlarda X-linked resesif hastalık, kromozom instabilite sendrom bulguları, kemik iliği transplantasyonları sonrası takip, prenatal tanıda olağan dışı varyant veya kromozom anomali tanımlanmış olması nedeniyle aile taraması, gebelik ürünlerinde dengesiz kromozom anomali saptanmış olması, olağan dışı varyant veya kromozom anomali olan çocuk hikayesi, açıklanamayan infertilite	Deri Biyopsi	20-30 mg	28 GÜN
	406	H	01 10 2017	ST00430	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Hızlı Anöploidi Paneli FISH (13, 18, 21)	-	13,18,21. Kromozomlara ait sayısal anomalilerin tanısında (Patau sendromu, Edwards sendromu, Down sendromu)	CVS	20-30 mg	3 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	407	H	01 10 2017	ST00460	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Hızlı Anöploidi Paneli FISH (13, 18, 21, X, Y)	-	13,18,21. kromozomlar ve cinsiyet kromozomlarına ait sayısal anomalilerin tanısında (Patau sendromu, Edwards sendromu, Down sendromu, Turner Sendromu, Klinefelter sendromu, Triple X sendromu, XYY sendromu gibi)	Amniyon Sıvısı / Kord Kanı	3 mL	3 GÜN
*	408	H	01 10 2017	ST00470	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	FISH (X, Y)	-	Cinsiyet kromozom anomalileri	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / Mukoza / Parafin Blok	3 mL	7 GÜN
	409	H	01 10 2017	ST00780	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Subtelomerik FISH - Subtelomerik Delesyon Taraması	-	Mental retardasyon, habituel abortus	Heparinli Kan	3 mL	15 GÜN
	410	H	01 10 2017	ST00490	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Kallman Sendromu - KAL1 Gen Delesyonu Del Xp22.3	KAL1	Kallmann sendromu	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	7 GÜN
	411	H	01 10 2017	ST00500	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Streoid Sülfataz Eksikliği - STS Gen Delesyonu	STS	X-linked iktiyozis, Steroid sülfataz enzim eksikliği	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı	3 mL	7 GÜN
	412	H	01 10 2017	ST00510	SİTOGENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Shox Delesyonu - Short Stature Homebox	SHOX	Langer mezomelik displazi, Leri-Weill diskondrosteozis, idiopatik ailesel kısa boy	Heparinli Kan	3 mL	7 GÜN
	413	H	01 10 2017	MG01360	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Mol Hidatiform Tip 1	NLRP7	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve matastatik mol, koryokarsinom, plasental site trofoblastik tümör (PSTT), ve epiteloïd trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalıkta risk artar. NLRP7 ve KHDC3L mutasyonları varlığında rekürens molar gebelik rapor edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	414	H	01 10 2017	MG01370	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Mol Hidatiform Tip 2	KHDC3L	GTD nadir görülen anormal gebelik ürünüdür. Histolojik olarak: parsiyel ve komplet mol, invaziv mol ve matastatik mol, koryokarsinom, plasental site trofoblastik tümör (PSTT), ve epiteloïd trofoblastik tümör (ETT) olarak ayrılmaktadır.Rekürens riski (% 0,6- % 2) düşük olmakla birlikte ardışık hastalıkta risk artar. NLRP7 ve KHDC3L mutasyonları varlığında rekürens molar gebelik rapor edilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
*	415	H	01 10 2017	MG02100	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Moleküler Karyotipleme (Tüm Genom Delesyon Duplikasyon)	-	Mikroarray yöntemi ile kromozomal bozukluklarla ilişkili DNA kopya kazanım ve kayıpları taranmaktadır.	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Deri / CVS / Düşük Materyali / Kord Kanı / Diğer	3 mL	30 GÜN
	416	H	01 10 2017	MG03580	MOLEKÜLER GENETİK	Clove Sendromu Yaygın Mutasyon	PIK3CA	Clove Sendromu aşırı doku büyümesi ve kompleks damar anomalileri ile karakterize olan bir hastalıktır. PIK3CA genindeki somatik mutasyonlar Clove Sendromu ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	417	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 hirsutizm, sinofiris, uzun kirpikler, düşük ense saç çizgisi, küçük burun, antevort nostriller, uzun filtrum, ince dudaklar, üst ekstremité bulguları ile görülen nadir bir genetik hastalıktır. NIPBL genindeki mutasyonlar bu hastalığın otozomal dominant kalıtılan tipi ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	41 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	418	H	01 10 2017	PR00010	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	NGS ile Embriyolarda 24 Kromozom Taraması (Yeni Nesil Sekanslama)	-	Veriseq testi ile analiz edilen her bir embriyoda embriyoların herbiri iki taraflı barkodlarla indekslenmektedir ve referansa gerek olmaksızın her embriyo için 1 milyona yakın okuma yapılmaktadır. Bu test ile her kromozom için diğer tekniklere göre çok daha fazla okuma alınmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon- duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir ve kromozomal analiz rezolusyonunun yüksek olması sonucu parsiyel veya segmental anöplodileri daha iyi yakalamaktadır. Embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Test analiz sırasındaki dinamik referans aralığı sayesinde mozaizmi daha net bir biçimde ortaya koymaktadır.	*Dondurulmuş Embriyo	-	7 GÜN
	419	H	01 10 2017	PR00020	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	NGS ile Embriyolarda Translokasyon Taraması (Yeni Nesil Sekanslama)	-	Veriseq testi ile analiz edilen her bir embriyoda embriyoların herbiri iki taraflı barkodlarla indekslenmektedir ve referansa gerek olmaksızın her embriyo için 1 milyona yakın okuma yapılmaktadır. Bu test ile her kromozom için diğer tekniklere göre çok daha fazla okuma alınmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon- duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir ve kromozomal analiz rezolusyonunun yüksek olması sonucu parsiyel veya segmental anöplodileri daha iyi yakalamaktadır. Embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Test analiz sırasındaki dinamik referans aralığı sayesinde mozaizmi daha net bir biçimde ortaya koymaktadır.	*Taze Embriyolarda	-	1-2 GÜN
	420	H	01 10 2017	PR00030	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Embriyolarda Array CGH Yöntemi ile 24 Kromozom Taraması	-	24 Sure array CGH testi ile analiz edilen her bir embriyo 3000'in üzerinde genomik dizi ile kontrol edilmektedir. Dolayısıyla her bir kromozomda ortalama 200 kontrol bölgesi bulunmaktadır. Böylece embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon- duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir. Yapılan çalışmalar mikroarray yönteminin diğer yöntemlere göre daha güvenilir ve gebelik başarısı üzerinde daha etkin bir yöntem olduğunu ortaya koymuştur	*Dondurulmuş Embriyo / *Taze Embriyolarda	-	7 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	421	H	01 10 2017	PR00040	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Embriyolarda Array CGH Yöntemi ile Translokasyon Taraması	-	24 Sure array CGH testi ile analiz edilen her bir embriyo 3000'in üzerinde genomik dizi ile kontrol edilmektedir. Dolayısıyla her bir kromozomda ortalama 200 kontrol bölgesi bulunmaktadır. Böylece embriyolardaki kromozomlar objektif, otomasyona dayalı bir sistemle yüksek çözünürlükte taranmaktadır. Bu sayede kromozomlar sayısal olarak test edilmelerinin yanı sıra bölgesel (yapısal) olarak ta kayıp ve kazanımlar (delesyon- duplikasyonlar) tespit edilebilmektedir. Yapılan çalışmalar mikroarray yönteminin diğer yöntemlere göre daha güvenilir ve gebelik başarısı üzerinde daha etkin bir yöntem olduğunu ortaya koymuştur	*Taze Embriyolarda	-	1-2 GÜN
	422	H	01 10 2017	PR00050	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Anöploidi FISH (8 KROMOZOM)	-	Preimplantasyon Genetik Tanı	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	-	1-2 GÜN
	423	H	01 10 2017	PR00060	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Translokasyon FISH	-	Preimplantasyon Genetik Tanı	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	-	1-2 GÜN
*	424	H	01 10 2017	PR00070	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tek Gen Hastalıkları PGT	-	Preimplantasyon Genetik Tanı	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	-	1-7 GÜN
	425	H	01 10 2017	PR00080	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	HLA Tipleme PGT (Haplotip ve Marker Analizleri - Lösemi vb)	-	Haplotip ve Marker Analizleri - Lösemi vb	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	-	1-7 GÜN
*	426	H	01 10 2017	PR00090	PGT- KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Tek Gen Hastalıklar + HLA Tipleme	-	Tek Gen Nadir Hastalıklar + HLA Tipleme	Dondurulmuş veya Taze Embriyo	-	1-7 GÜN
	427	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
	428	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
	429	H	03 11 2017	MG03620	MOLEKÜLER GENETİK	Orta Zincirli ACYL - COA Dehidrojenaz Eksikliği	ACADM	Orta Zincirli ACYL-COA Dehidrojenaz Eksikliği otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ACADM genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	430	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
	431	H	19 10 2017	MG03650	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Miyeloid Lösemi NPM1 Geni Ekzon 9	NPM1	<i>NPM1</i> geni hücre büyümesi ve bölünmesinin düzenlenmesinde görev alan bir protein üretiminden sorumludur. <i>NPM1</i> geninde görülen mutasyonlar hematopoetik kök hücrelerdeki bozukluklara sebep olarak anormal ve gelişmemiş beyaz kan hücrelerinin üretimine neden olabilmektedir. Bu sebeple ortaya çıkan akut miyeloid lösemi (AML) tipi farklı genetik ve çevresel faktörlerden etkilenebilen kompleks bir durumdur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	432	H	19 10 2017	MG03660	MOLEKÜLER GENETİK	Auriculo - Condylar Sendromu Tip 1	GNAI3	Auriculo-Condylar Sendromu Tip 1 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GNAI3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	433	H	19 10 2017	MG03670	MOLEKÜLER GENETİK	Büyüme Hormonu Eksikliği	POU1F1	Pitüiter hormon eksikliği otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. POU1F1 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	434	H	19 10 2017	MG03680	MOLEKÜLER GENETİK	Megdel Sendromu	SERAC1	Megdel sendromu SERAC1 geninde mutasyon sonucu oluşan çoklu organ tutulumu ile seyreden otozomal resesif bir bozukluktur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	435	H	19 10 2017	MG03690	MOLEKÜLER GENETİK	Protein C Eksikliği	PROC	Protein C Eksikliği otozomal dominant/resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	436	H	11 09 2017	MG03700	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 4	TUBB4A	Distoni Tip 4 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TUBB4A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	437	H	25 08 2017	MG03710	MOLEKÜLER GENETİK	Bronşiyotik Sendrom 1	EYA1	Brankiootorenal Sendrom brankial sinüs ve fistüller, basit ve belirgin dış kulaklar, iç kulakta Mondini malformasyonu ve basit üriner sistem malformasyonundan renal ageneze kadar değişen üriner sistem patolojileri ile karakterize otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Sendromun geni 8q13 kromozomal bölgesinde bulunan EYA1 (drosophila 'eyeless') dir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	438	E	23 08 2017	MG03720	MOLEKÜLER GENETİK	Kolon Kanseri Paneli	KRAS, NRAS, BRAF, TP53, PTEN	KRAS genleri onkogenler olarak bilinen genlerdendir. Mutasyona uğradığında normal hücreler kanserleşme potansiyeli kazanırlar. Bu panelde KRAS ve NRAS genleri kodon12,13,61 ve 146 mutasyonları, BRAF geni kodon 600 mutasyonları, EGFR ekzon 18,19,20,21 yaygın mutasyonları taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	439	E	22 08 2017	MG03730	MOLEKÜLER GENETİK	Alstrom Sendromu	ALMS1	Alström sendromu ALMS1 geninde mutasyon sonucu oluşan çoklu organ tutulumu ile seyreden otozomal resesif bir bozukluktur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	440	MLPA	22 08 2017	MG03740	MOLEKÜLER GENETİK	Fenilketonüri Delesyon Duplikasyon Analizi	PAH	Fenilketonüri kandaki fenilalanin seviyesini arttıran kalıtsal bir hastalıktır. Hasta kişiler fenilalanin amino asitini tirozin amino asitine çeviremezler. Fenilalanini tirozine çevirmek için gerekli olan reaksiyonu katalizleyen enzime fenilalanin hidroksilaz (PAH) enzimi adı verilir. PAH genindeki mutasyonlar otozomal resesif kalıtım gösteren bu hastalık ile ilişkilidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	441	H	22 08 2017	MG03750	MOLEKÜLER GENETİK	Codas Sendromu	LONP1	Codas sendromu otozomal resesif kalıtım gösteren, LONP1 genindeki mutasyonların yol açtığı bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	442	H	22 08 2017	MG03760	MOLEKÜLER GENETİK	Peho Sendromu	ZNHIT3	Peho sendromu otozomal resesif kalıtım gösteren bir hastalıktır. ZNHIT3 genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	443	H	06 11 2017	MG03770	MOLEKÜLER GENETİK	Klippel - Feil Sendromu	GDF6	Genetik çalışmalar Klippel-Feil sendromu (KFS) ile GDF6 (Growth Differentiating Factor 6) ve GDF3 (Growth Differentiating Factor 3) genlerindeki mutasyonların ilişkisi olduğunu göstermiştir. Oluşan GDF6 ve GDF3 mutasyonları hem otozomal dominant hem de resesif şekilde kalıtılır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	444	H	28 08 2017	MG03780	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperinsülinemi	KCNJ11	Hiperinsülinemik Hipoglisemi, otozomal reses,f olarak kalıtılan bir hastalıktır. KCNJ11 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	445	E	28 08 2017	MG03790	MOLEKÜLER GENETİK	Pseudoxanthoma Elasticum	ABCC6	Psödoksantoma elastikum (PKE) özellikle deri, retina ve kan damarlarındaki elastik fibrillerin etkilendiği, otozomal resesif geçişli, kalıtsal, multisistemik, metabolik bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	446	H	10 08 2017	MG03800	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyosis	TGM1	Lameller iktiyoz otozomal resesif olarak aktarılan, nadir görülen bir genodermatozdur (1,2). Genetik çalışmalarda, %50-60 sıklıkla 14q11.2 kromozomunda yerleşik transglutaminaz 1 (TGM1) genindeki mutasyonlar saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	447	MLPA	17 08 2017	MG03810	MOLEKÜLER GENETİK	17 Alfa Hidroksilaz Delesyon Duplikasyon Analizi	CYP17A1	17alfa-hidroksilaz,CYP17A1 genindeki fonksiyon kaybettiren mutasyonlara bağlı olarak gelişen otozomal resesif geçişli nadir bir hastalıktır. Mutasyonların çoğu hidroksilaz ve liyaz reaksiyonlarının ikisini birden etkiler. 17 alfa-hidroksilaz eksikliği düşünülen olgunun genetik analizindeCYP17A1 geninde homozigot p.R440H mutasyonunun gösterilmesi ile tanısı doğrulanır	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	448	H	10 08 2017	MG03820	MOLEKÜLER GENETİK	Berardinelli Sendromu	AGPAT2	Konjenital Jenaralize Lipodistrofi ya da Berardinelli-Seip Konjenital Lipodistrofi (BSCL) otosomal resesif kalıtılan nadir görülen bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	449	H	16 08 2017	MG03830	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nefrotik Sendromu	NPHS2	Konjenital nefrotik sendromun (KNS) en önemli gurubunu NPHS1 genindeki mutasyona bağlı olarak ortaya çıkan ve otozomal resesif olarak kalıtılan Fin tipi KNS oluşturur. NPHS2 genindeki mutasyonlar Konjenital nefrotik sendrom tip 2 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	450	H	28 08 2017	MG03850	MOLEKÜLER GENETİK	Krabbe Hastalığı	GALC	Krabbe hastalığı, beyindeki ve sinir sistemi boyunca sinir hücrelerinin koruyucu kaplamasını (miyelin) yok eden ve otozomal resefi olarak kalıtılan bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	451	H	11 07 2017	MG03860	MOLEKÜLER GENETİK	Robinow Sendromu	ROR2	Robinow Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş gen ROR2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	452	H	10 07 2017	MG03870	MOLEKÜLER GENETİK	Metafiziyel Displazi Schmid Tipi	COL10A1	Schmid tipi metafiziyel kondrodizplazi (MKD), otozomal dominant geçişli, metafizlerde düzensizlik ve genişlemeyle birlikte normalden kısa boyla ile karakterize bir hastalıktır. Tip 10 kollojen genindeki (COL10A1) mutasyona bağlı olarak gelişir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	453	H	06 11 2017	MG03880	MOLEKÜLER GENETİK	Osteogenesis Imperfecta Tip 7	CRTAP	Osteogenesis Imperfecta otozomal dominant/ reseif olarak kalıtılan bir sendromdur. CRTAP geni otozomal resesif Osteogenesis Imperfecta Tip7 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	454	H	08 08 2017	MG03890	MOLEKÜLER GENETİK	Split Hand Food Malformasyonu	WNT10B	Tüm doğumsal el-ayak bozukluklarının yaklaşık %15'ini oluşturan Yarı-El/Ayak Yapısal Bozukluğu (Split-Hand/Foot Malformation, SHFM) ya da yaygın kullanımıyla ektrodaktili, gelişimsel bir bozukluktur.WNT10B gen mutasyonunun el ve ayak gelişimini etkilediğini ve SHFM fenotipinin çekinik bir mutasyonla ilişkilendirilebileceğini	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	455	H	24 06 2017	MG03900	MOLEKÜLER GENETİK	Sandhoff Hastalığı	HEXB	Sandoff hastalığı otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HEXB genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	456	H	21 06 2017	MG03910	MOLEKÜLER GENETİK	OPA1 Gen Analizi	OPA1	OPA1 genindeki mutasyonlar otozomal dominant Optik atrofi 1 ile ilişkilendirilmiştir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	457	E	12 09 2017	MG03920	MOLEKÜLER GENETİK	Hiper IgE Sendromu	DOCK8	Hiperimmüoglobulin E Sendromu(Hiper IgE) otozomal dominant/resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. DOCK8 genindeki mutasyonlar otozomal resesif Hiper IgE ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	458	H	15 09 2017	MG03930	MOLEKÜLER GENETİK	Bloom Sendromu	BLM	Bloom Sendromu, ışığa aşırı duyarlılık, gelişme gerilikleri, diyabet, kanserler ve bağışıklık sisteminin zayıflıklarıyla kendini gösteren otozomal resesif olarak kalıtılan nadir görülen bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	459	H	07 10 2017	MG03940	MOLEKÜLER GENETİK	Hipohidrotik Ektodermal Displazi Tip 10A	EDAR	Hipohidrotik Ektodermal Displazi Tip 10A otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen EDAR genidir ve bu genle ilişkilendirilmiş mutasyonların deri, saç, tırnak, dişler ve ter bezleri ile ilgili gelişimsel problemlerin ortaya çıkmasına neden olduğu bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	460	H	21 09 2017	MG03950	MOLEKÜLER GENETİK	Mowat Wilson Sendromu	ZEB2	Mowat-Wilson sendromu, tipik yüz görünümü, mikrosefali, epilepsi, Hirschsprung hastalığı, korpus kallozum agenezisi, genitoüriner anomaliler ve doğumsal kalp hastalığı gibi değişik spektrumda doğumsal anomalilerin görülebildiği bir sendromdur. Mowat-Wilson sendromu, 2q22 de lokalize ZEB2 geninin de novo dominant mutasyon veya delesyonları sonucu oluşur	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	461	H	04 11 2017	MG03960	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik Ensefalopati Tip 13	SCN8A	Epileptik Ensefalopati Tip 13, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SCN8A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	462	H	15 11 2017	MG03970	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 9B	PKHB	Glikoz Depo hastalığı Tip 9B, otozomal resesif bir metabolik hastalıktır. PHKB geni Glikoz Depo hastalığı Tip 9B ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	41 GÜN
	463	H	15 11 2017	MG03980	MOLEKÜLER GENETİK	Adrenal Yetmezlik/Obezite	POMC	Adrenal yetmezlik hipotalamus, hipofiz veya adrenal korteksin doğumsal veya edinsel patolojilerine bağlı olarak ortaya çıkan ve yaşamı tehdit eden krizlerle seyreden bir hastalıktır. Pro-opiomelanocortin (POMC) genindeki defekt ACTH eksikliğine yol açmakta olup Adrenal yetmezlikli POMC eksikliği otozomal resesif geçiş gösterirken taşıyıcı ailelerde fazla kilo yüküsü vardır ancak adrenal yetmezlik bulgusu yoktur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	464	H	15 11 2017	MG03990	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 5	PYGM	Glikojen depo hastalığı tip 5 otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. PYGM genindeki mutasyonlar Glikojen depo hastalığı tip 5'e neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	465	H	15 11 2017	MG04000	MOLEKÜLER GENETİK	TSH Reseptör Gen Polimorfizmi	TSHR	TSHR genindeki mutasyonlar otozomal resesif hipotiroidizm ve otozomal dominant hipertiroidizm ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	466	H	15 11 2017	MG04010	MOLEKÜLER GENETİK	FCAS Tip 2	NLRP12	NLRP-12 ilişkili tekrarlayan ateş otozomal dominant olarak kalıtıla bir hastalıktır. Sorumlu gen, enflamasyonun sinyal yollarında görevli olan NLRP12'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	467	H	06 12 2017	MG04020	MOLEKÜLER GENETİK	Niemann - Pick Hast. Tip C1	NPC1	Niemann hastalığı, otozomal resesif bir hastalık olup A ve B tipi SMPD1 geninde mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. NPC1 ve NPC2 genleri de Nieman Pick Tip C ile ilişkilendirilmiştir. Nieman Pick Tip C hastalarının %90 NPC1 geni mutasyonları gözlenmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	468	H	06 12 2017	MG04030	MOLEKÜLER GENETİK	Glutarik Asiduri Tip 1	GCDH	Glutarik asidüri tip I glutaril KoA dehidrogenaz enziminin eksikliğine bağlı olarak gelişen ve otozomal resesif olarak kalıtılan bir metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen GCDH genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	469	H	06 12 2017	MG04040	MOLEKÜLER GENETİK	Trombotik Trombositopenik Purpura	ADAMTS13	Trombotik trombositopenik purpura (TTP), kan yıkımı (hemolitik anemi) ve kan pulcuklarında (platelet-trombosit) azalma ile (trombositopeni) ile karakterize olup genellikle sıklıkla ateş, nöro-lojik bulgular ve böbrek yetmezliği eşlik eden bir hastalıktır. ADAMTS13 genindeki mutasyonlar otozomal resesif kalıtılan TTP ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	470	H	28 12 2017	MG04050	MOLEKÜLER GENETİK	Beckwith - Wiedemann Sendromu	CDKN1C	Beckwith-Wiedemann sendromu 11p15.5 kromozom bölgesindeki IGF2 , H19,CDKN1C , KCNQ10T1 ve KCNQ1 genlerindeki genetik ve epigenetik değişikliklerden dolayı ortaya çıkmaktadır. Beckwith-Wiedemann sendromunda IGF2 ve H19 genlerinde metilasyon kazanımı, CDKN1C , KCNQ10T1 ve KCNQ1 genlerinde metilasyon kaybı gözlemlenmektedir. Ayrıca 11p15 bölgesindeki uniparental dizomi ve CDKN1C genindeki mutasyonlar da Beckwith-Wiedemann sendromuna sebep olmaktadır. Bu mutasyonların hem ailesel geçişle hem de taze mutasyon olarak ortaya çıkabileceği bildirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	471	H	28 12 2017	MG04060	MOLEKÜLER GENETİK	AMH Gen Taraması	AMH	AMH geni erkek cinsiyet farklılaşmasında rol oynayan bir protein yapısında görev alır. Erkek fetus gelişimi sırasında AMH proteini testis hücreleri tarafından üretilir ve salgılanır. Salgılanan protein müllerian kanal hücrelerinin yüzeyinde bulunan reseptörüne bağlanır. Hem erkek hem de dişi fetuslarda bulunan müllerian kanalı, kadın üreme organlarının da öncüsüdür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	472	H	28 12 2017	MG04070	MOLEKÜLER GENETİK	Axenfeld - Rieger Sendromu	PITX2	Axenfeld-Rieger sendromu (ARS), anterior segment disgenezi ve sistemik anormalliklerle karakterize, otozomal dominant genetik bir durumu ifade eder.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	473	H	28 12 2017	MG04080	MOLEKÜLER GENETİK	Segawa Sendromu	TH	Segawa Sendromu otozomal resesif geçiş gösteren nörolojik bir hastalıktır. TH genindeki mutasyonlar bu sendrom ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	474	H	28 12 2017	MG04090	MOLEKÜLER GENETİK	Lowe Sendromu	OCRL	Lowe sendromu, diğer adıyla oküloserebrorenal sendrom, öncelikle sinir sistemini, renal sistemi ve gözleri etkileyen, anomalilerle karakterize, nadir görülen genetik bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	475	H	06 01 2018	MG04100	MOLEKÜLER GENETİK	Kalıtıl Pankreatit	CTRC	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	476	H	06 01 2018	MG04120	MOLEKÜLER GENETİK	Waldenstrom Sendromu	MYD88	MYD88 gen mutasyonları Waldenström makroglobulinemi kliniğine yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	477	H	15 01 2018	MG04130	MOLEKÜLER GENETİK	Polidaktili Tip A1/B GLI3 Geni	GLI3	Postaksiyel polidaktili (PAP) 2 alt gruba ayrılmaktadır; tip A ve tip B. GLI3 gen mutasyonları otozomal dominant olarak kalıtılan Postaksiyel polidaktili Tip A1 ve B kliniğine yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	478	H	23 02 2018	MG04140	MOLEKÜLER GENETİK	Piridoksamin 5 Fosfat Oksidaz Eksikliği	PNPO	Piridoksamin 5 Fosfat Oksidaz Eksikliği neonatal ensefalopati ile karakterize bir klinik antitedir. Hastalık ile ilişkilendirilmiş olan gen PNPO genidir. Hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	479	H	23 02 2018	MG04150	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Dominant Paneli 2	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 Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	480	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
	481	H	23 02 2018	MG04170	MOLEKÜLER GENETİK	Craniofrontonasal Displazi	EFNB1	EFNB1 mutasyonu kraniyofrontonazal sendromuna (CFNS) yol açmaktadır. Bu gendeki mutasyonlar X'e bağlı kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	482	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
	483	H	23 02 2018	MG04190	MOLEKÜLER GENETİK	Transtiretin Amiloidoz	TTR	Transtretin amiloidoz Organ ve dokularda amiloid proteinlerin birikmesine sebep olur, kalıtsal olarak bu da otozomal dominant geçişli hastalığa sebep olmaktadır. En sık rastlanan mutasyon, 30. pozisyonadaki valin amino asidinin metionin amino asidi ile yer değiştirmesi (Val30Met) sonucunda olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	484	H	23 02 2018	MG04200	MOLEKÜLER GENETİK	Nefronofitizis Tip 1	NPHP1	Nefronofitizis otozomal resesif kalıtılan heterojen kistik renal hastalık grubudur. Hastaların % 20-30'nu oluşturur. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen NPHP1 genidir ve bu gendeki mutasyonlar böbrek yetmezliği kliniğine neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	485	H	23 02 2018	MG04210	MOLEKÜLER GENETİK	Hipofiz Adenomu (AIP)	AIP	Hipofiz adenomları, hipofiz bezi içerisindeki alan hücrelerin birinde meydana gelen mutasyonlar sonucu oluşur. Hipofiz adenomlarının oluşumundan sorumlu AIP geni tümör baskılayıcı bir genidir. Kalıtsal olarak otozomal resesif geçişli hastalığa sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	486	H	23 02 2018	MG04220	MOLEKÜLER GENETİK	Sağırılık Tip 2B GJB3 - Konneksin 31	GJB3	Sendromik olmayan işitme kaybına neden olan "konneksin 31 (GJB3)" geni önemli bir yer tutmaktadır. GJB3 gen mutasyonları genellikle otozomal dominant olarak kalıtılır. Yaşla ilgili işitme bozukluğuna neden olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	487	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 geçislidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	488	H	23 02 2018	MG04240	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Dominant Tip1B	LMNA	Laminopatiler çekirdek zarf/lamin proteinlerin işlenmesinde ortaya çıkan mutasyonlar sonucu oluşan genetik hastalıklardır. Pek çoğu lamin A/C yi kodlayan LMNA geninde ortaya çıkan mutasyonlar sonucu oluşur, fakat gösterebilir bunlar musculedistrofi, lipodystrophy, nöropati, ve progeroid sendromlar gibi çok çeşitli patolojiler gösterebilirler.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	489	H	23 02 2018	MG04250	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Dominant Tip1A	MYOT	Limb Girdle Muskuler 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 Muskuler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	490	H	23 02 2018	MG04260	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip2D	SGCA	Limb Girdle Muskuler 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 Muskuler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	491	H	23 02 2018	MG04270	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2E	SGCB	Limb Girdle Muskuler 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 Muskuler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	492	H	23 02 2018	MG04280	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2F	SGCD	Limb Girdle Muskuler 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 Muskuler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	493	H	23 02 2018	MG04290	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2G	TCAP	Limb Girdle Muskuler 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 Muskuler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	494	H	23 02 2018	MG04300	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2I	FKRP	Limb Girdle Muskuler 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 Muskuler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	495	H	23 02 2018	MG04310	MOLEKÜLER GENETİK	Donohue Sendromu	INSR	Donohue sendromu, INSR geninde meydana gelen otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Bu gen bir çok hücre tipinde bulunan insülin receptör olark görev yapan bir proteindir. Bu gende meydana gelen mutasyon ken şekerinin düzenlenmesinde bozukluklara sebep olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	496	H	23 02 2018	MG04320	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 1 DYT1	TOR1A	Primer distoni otozomal dominant geçişlidir. TOR1A genindeki heterozigot mutasyonlar torsin distoni tip1'e yol açmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	497	H	23 02 2018	MG04330	MOLEKÜLER GENETİK	Diş Agenezisi	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
	498	H	23 02 2018	MG04340	MOLEKÜLER GENETİK	CINCA Sendromu	NLRP13	NLRP13 geni infamasyonla ilişkilendirilmiş ve MEFV geni ile ilişkili bir genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	499	H	23 02 2018	MG04350	MOLEKÜLER GENETİK	Sentronükleer Miyopati	MTM1	Sentronükleer miyopati klinik olarak kas güçsüzlüğüne dek değişebilen geniş bir yelpazede ortaya çıkan bir hastalıktır. MTM1 geni kas hücre farklılaşmasında rol oynayan bir fosfatidilinositol 3-fosfat (PI3P) fosfataz olan Myotubularinin transkripsiyonunda rol oynar. Bu hastalık kalıtsal olarak X'e bağlı resesif, otozomal resesif ve dominant geçişlidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	500	H	23 02 2018	MG04360	MOLEKÜLER GENETİK	Neonatal Diabet YIPF5	YIPF5	Neonatal Dieabetel otozomal resesif/dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCC8, KCNJ11, INS, YIPF5 genleri hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	501	H	23 02 2018	MG04370	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Ağrı Duyarsızlığı	NTRK1	NTRK1 geni mutasyonlarının sonucu olarak ortaya çıkan bir hastalıktır. Mutasyona uğramış hücreler kendini yok ederek duyu nöronları kaybına yol açar ve bu kişilerde ağrı hissetmemeye sebep olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	502	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
	503	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
	504	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
	505	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
	506	H	24 03 2018	MG04400	MOLEKÜLER GENETİK	Mukolipidozis Tip 3	GNPTG	Mukopolipidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler GNPTG genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	507	H	24 03 2018	MG04410	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 4	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	508	H	24 03 2018	MG04420	MOLEKÜLER GENETİK	Leukoencephalopathy with Vanis	EIF2B5	Leukoencephalopathy Vanishing White Matter esas olarak beyin ve omuriliği (merkezi sinir sistemi) etkileyen ilerleyici bir hastalıktır. EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4 ve EIF2B5 genlerindeki mutasyonlar, Leukoencephalopathy Vanishing White Matter hastalığına neden olur. Mutasyonların %65'i EIF2B5 geninde meydana gelmektedir. Hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	509	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
	510	H	24 03 2018	MG04440	MOLEKÜLER GENETİK	Dilate Kardiyomyopati Tip 7	TNNI3	Dilate kardiyomyopati otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNNI3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	511	H	24 03 2018	MG04450	MOLEKÜLER GENETİK	Nail Patella Sendromu	LMX1B	Tırnak-patella sendromu, çivi displazisinin klasik klinik tetrad, patellar aplazi-hipoplazi, dirsek arthrodysplasia ve iliak boyuzları ile karakterize otozomal dominant bir hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen LMX1B genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	512	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
	513	H	27 03 2018	MG04470	MOLEKÜLER GENETİK	Psödohipoados Tip 1	SCNN1A	Psödohipoadosteronizm Tip 1 otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen SCNN1A genidir	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	514	H	27 03 2018	MG04570	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolipidozis Tip 6	ARSB	Mukopolipidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler ARSB genleridir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	515	H	27 03 2018	MG04480	MOLEKÜLER GENETİK	MTC1 Eksikliği	SLC16A1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen SLC16A1 genidir. Bu gende meydana gelen mutasyon MTC1 hastağına sebep olmaktadır. Hastalık otozomal resesif/otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	516	H	03 04 2018	MG04500	MOLEKÜLER GENETİK	Treacher Collins Sendromu	POLR1D	Treacher Collins Sendromu sendromu otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen POLR1D genidir. Treacher Collins Sendromu 50,000 kişide bir oranında görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	517	H	03 04 2018	MG04510	MOLEKÜLER GENETİK	Treacher Collins Sendromu	POLR1C	Treacher Collins Sendromu sendromu otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen POLR1C genidir. Treacher Collins Sendromu 50,000 kişide bir oranında görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	518	H	03 04 2018	MG04520	MOLEKÜLER GENETİK	Antley - Bixler Sendromu	POR	Antley-Bixler Sendromu otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. POR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	519	H	07 04 2018	MG04490	MOLEKÜLER GENETİK	Brown - Vialetto - Van Laere Sendromu 2	SLC52A2	Brown-Vialetto-Van Laere Sendromu Tip 2, otozomal resesif geçişli progresif nörolojik bozukluk olup SLC52A2 gen mutasyonları hastalığın oluşumundan sorumludur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	520	MLPA	07 04 2018	MG04530	MOLEKÜLER GENETİK	RETT Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	MECP2	MECP2 geni ile ilişkili hastalıklar X'e bağlı kalıtım göstermektedir. Olguların %99'undan fazlası de-novo mutasyon sebebiyle ya da germline mozaizm görülen anne babanın birinden geçen hastalık etmeni mutasyon sebebiyle olabilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	521	E	07 04 2018	MG04540	MOLEKÜLER GENETİK	Homosistinüri	CBS	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen CBS genidir. CBS geninde meydana gelen mutasyon homosistinüri hastalığına sebep olmaktadır. Bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	524	H	30 04 2018	MG04710	MOLEKÜLER GENETİK	Griselli Sendromu Tip 2	RAB27	Griscelli Hastalığı otozomal resesif geçişli nadir bir hastalık olup, açık ten rengi, gümüş grisi saçlar, tekrarlayan ateş atakları ve enfeksiyonlarla karakterizedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	525	H	02 05 2018	MG04610	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Muskuler Distrofi Resesif Paneli	CAPN3, DYSF, SGCG, POMT1, FKRP	Limb Girdle Musküler Distrofi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalığın bu tipi iskelet kası proteini kodlayan CAPN3, DYSF, SGCG, POMT1, FKRP genlerinde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Musküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	526	H	04 05 2018	MG04720	MOLEKÜLER GENETİK	PRRT2 Tüm Gen Dizi Analizi	PRRT2	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen PRRT2 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	527	H	04 05 2018	MG04730	MOLEKÜLER GENETİK	Riboflavin Transporter Eksikliği	SLC52A1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen SLC52A1 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	528	H	04 05 2018	MG04740	MOLEKÜLER GENETİK	Bilatral Mavonduler Adrenal Hiperplazi	ARMC5	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen ARMC5 genidir ve hastalık otozomal dominant ve somatik mutasyon şeklinde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	529	H	08 05 2018	MG04760	MOLEKÜLER GENETİK	Bruton Agammaglobulinemi	IBTK	X'e bağlı agammaglobulinemi (Burton Hastalığı); genetik bir Ig sentez bozukluğudur. IBTK geninde meydana gelen mutasyonlar Bruton hastalığına sebep olmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	530	H	08 05 2018	MG04770	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloeifizyal Displazi	TRAPPC2	Spondiloeifizyal displazi tarda (SED), epifizlerin ortaya çıkmasındaki gecikmeye bağlı olarak gövde ve ekstremitelerde kısıklık, bel ağrısı, fiçi göğüs deformitesi, kifoskolyoz, platisspondili, koksaya ve genu varum/valgum deformitelerine neden olabilen nadir görülen bir osteokondrodizplazi türüdür. Çoğunlukla X'e bağlı resesif kalıtım gösterdiği için genellikle erkeklerde görülür.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	531	H	08 05 2018	MG04780	MOLEKÜLER GENETİK	HRAS Dizi Analizi	HRAS	HRAS genindeki mutasyonlar Costello Sendromu ve bir çok somatik kanser ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	532	H	12 05 2018	MG04790	MOLEKÜLER GENETİK	Tirozinemi Tip 1	FAH	Aminoasit olan tirozin metabolizmasını gerçekleştiren bazı enzimlerin bozulması sonucunda ortaya çıkan hastalıktır. Otozomal resesif geçiş gösteren kalıtsal bir hastalık ve genelde yenidoğan ve çocukluk döneminde ortaya çıkar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	533	H	16 05 2018	MG04800	MOLEKÜLER GENETİK	Kaufman Okuloserebofasiyal Sendromu	UBE3B	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen UBE3B genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	534	E	16 05 2018	MG04820	MOLEKÜLER GENETİK	Kalitsal Meme/Over Kanseri Paneli	PTEN, STK11, TP53	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 mutasyonlarını içeren kadınların yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	535	H	16 05 2018	MG04830	MOLEKÜLER GENETİK	Brankio Okulo Fasiyal Sendromu	TFAP2A	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen TFAP2A genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	536	H	17 05 2018	MG04840	MOLEKÜLER GENETİK	Otoimmün Poliendokrinopati Sendromu Tip 1	AIRE	Tip 1 otoimmün poliglandüler yetersizlik, özellikle çocukluk çağında ortaya çıkan Otozomal resesif geçişli bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	537	H	17 05 2018	MG04850	MOLEKÜLER GENETİK	Maple Urine Syrup	DBT	Valin, lösin ve izolösinin dekarboksilyasyonu, koenzim olarak tiamin fosfatın kullanıldığı bir enzim siste-mini gerektirmektedir. Bu enzim sistemindeki bir yeter-sizlik maple şurubu idrarı hastalığına yol açar. Otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	538	H	01 10 2017	AN00020	ANDROLOJİ	Sperm DNA Hasar Testi	-	Sperm DNA fragmentasyonu analizi	Semen	3 mL	10 GÜN
	539	H	01 10 2017	AN00030	ANDROLOJİ	Sperm FISH Testi	-	Anöploidi ve ploizidasyon kusurlarının tespiti	Semen / Tese Dokusu	3 mL	15 GÜN
	540	H	01 10 2017	AN00050	ANDROLOJİ	Spermiogram	-	Semen analizi	Semen	3 mL	2 GÜN
	542	H	01 10 2017	AN00080	ANDROLOJİ	Spermatogenez Gen Ekspresyon Yayını (LİM15,ESX1,TEX101,PCNA)	-	Sperm vitalite değerlendirmesi	Semen / Tese Dokusu	3 mL	20 GÜN
	543	H	01 10 2017	AN00090	ANDROLOJİ	Semende Oksidatif Stres Tayini (ROS Analizi)	-	Sperm mayoz bölünme oranı tayini	Semen	3 mL	2 GÜN
	544	H	01 10 2017	AN00100	ANDROLOJİ	Semende Apoptozis Tayini (Anneksin)	-	Erkek infertilitesinde oksidatif stres	Semen	3 mL	2 GÜN
	548	H	01 01 2018	AN00170	ANDROLOJİ	Flow Sitometrik KIR	-	Erken apoptotik ve geç apoptotik (nekrotik) sperm oranı tespiti	Heparinli Kan	3 mL	20 GÜN
	550	H	17 05 2018	AN00210	ANDROLOJİ	Post Mayotik Sperm Paneli (Post Mayotik Sperm, Spermatogenez Gen Ekspresyon Tayini)	-	Anöploidi ve ploizidasyon kusurlarının tespiti	Semen / Tese Dokusu	3 mL	15 GÜN
	551	H	01 10 2017	ANP0010	ANDROLOJİ	Sperm DNA Hasar Paneli (Spermiyogram, Semende Oksidatif Stres Tayini (ROS ANALİZİ), Semende Apoptozis Tayini (ANNEKSİN), Sperm DNA Hasar Testi)	-	Sperm DNA fragmentasyon analizi	Semen / Tese Dokusu	3 mL	10 GÜN
	552	H	01 10 2017	ANP0020	ANDROLOJİ	Semende Haploidi Paneli (Semende Sperm FISH Testi, Spermatogenez Marker Tayini (LİM15, ESX1, TEX101, PCNA)	-	Tese Dokusunda Sperm FISH Testi, Spermatogenez Marker Tayini (LİM15,ESX1,TEX101,PCNA)	Semen / Tese Dokusu	3 mL	20 GÜN
	554	H	22 05 2018	MG04860	MOLEKÜLER GENETİK	SLC15A3 Gen Taraması	SLC15A3	SLC15A3 lizozomal depo hastalıkları ile ilişkilendirilmiş kalıtım paterni net olmayan bir genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	555	E	22 05 2018	MG04870	MOLEKÜLER GENETİK	Von Willebrand Hastalığı Tüm Gen	VWF	Von Willebrand hastalığı 3 tipten oluşan ve otozomal resesif veya dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. VWF genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Mutasyonların çoğu 17-28. ekzonlarda tespit edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	556	E	29 05 2018	MG04880	MOLEKÜLER GENETİK	FH Gen Taraması	FH	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen FH genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	557	MLPA	31 05 2018	MG04900	MOLEKÜLER GENETİK	NF1 Delesyon/Duplikasyon Analizi	NF1	Nörofibromatozis Tip 1, otozomal dominant nörokutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Moleküler genetik testler NF1 geni DNA dizi analizi ve delesyon/duplikasyon analizini kapsar.	EDTA'lı Kan / Cilt Biyopsi	3 mL	30 GÜN
	558	H	01 06 2018	MG04910	MOLEKÜLER GENETİK	Canavan Hastalığı	ASPA	Canavan hastalığı progresif otozomal resesif geçişli nadir bir lökodistrofidir. Sürekli olarak beyni tahrip etmeye devam eden bu hastalık tıpkı diğer lökodistrofiler gibi vücudun beyaz cevher (miyelin) üretimini durdurup santral sinir sistemindeki beyaz cevher tutulumuna neden olur.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	559	H	05 06 2018	YD00550	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme Platinum Solo	-	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) yöntemi tüm kodlanan bölgelerinin (örneğin ekzonların) sekanslanmasını sağlar. Ekzom yaklaşık olarak insan genomunun %2'sini kapsar ve hastalıklara sebep olan mutasyonların %85'ini içerir.	EDTA'lı Kan	3 mL	90 GÜN
	560	H	05 06 2018	MG04920	MOLEKÜLER GENETİK	LH Gen Polimorfizmi	LHB	Hipogonadotropik Hipogonadizm 23,otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LHB genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	20 GÜN
	561	H	20 06 2018	MG04930	MOLEKÜLER GENETİK	Laron Dwarfizm	GHR	Laron Dwarfizm,otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GHR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	562	H	26 06 2018	MG04940	MOLEKÜLER GENETİK	Opitz BBB Sendromu Tip 1	MID1	Opitz BBB Sendromu Tip 1, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. MID1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	563	H	26 06 2018	MG04950	MOLEKÜLER GENETİK	Opitz BBB Sendromu Tip 2	SPECC1L	Opitz BBB Sendromu Tip 2, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SPECC1L genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	564	H	30 06 2018	MG04960	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperkolonemi	TJP2	TJP2 genindeki mutasyonlar Hiperkolonemi hastalığıyla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	565	H	30 06 2018	MG04970	MOLEKÜLER GENETİK	Spinal Musküler Atrofi Distal Tip	IGHMBP2	Spinal Musküler Atrofi Distal Tip , otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. IGHMBP2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	566	H	30 06 2018	MG04980	MOLEKÜLER GENETİK	Tiyamin Metabolizması Disfonksiyon Sendromu 2	SLC19A3	Tiyamin Metabolizması Disfonksiyon Send.2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC19A3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	567	H	30 06 2018	MG04990	MOLEKÜLER GENETİK	Obezite Morbit Tip	LEP	Obezite Morbit Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LEP genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	568	H	30 06 2018	MG05000	MOLEKÜLER GENETİK	Townes - Brocks Sendromu Tip 1	SALL1	Townes - Brocks Sendromu Tip 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SALL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	569	H	01 07 2018	MG05010	MOLEKÜLER GENETİK	Hermansky - Pudlak Sendromu	HPS1	Hermansky - Pudlak Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HPS1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	571	H	03 07 2018	MG05030	MOLEKÜLER GENETİK	Obezite Morbit Tip 2	LEPR	LEPR genindeki mutasyonlar Obezite Morbit Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	572	H	06 07 2018	MG05060	MOLEKÜLER GENETİK	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A	MOCS1	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. MOCS1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	573	H	15 07 2018	MG05070	MOLEKÜLER GENETİK	Cloustan Sendromu GJB6	GJB6	Cloustan Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GJB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	574	H	16 07 2018	MG05090	MOLEKÜLER GENETİK	17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 1 Eksikliği	HSD17B1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen HSD17B1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	575	H	16 07 2018	MG05100	MOLEKÜLER GENETİK	17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği	HSD17B3	17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HSD17B3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	576	H	19 07 2018	MG05120	MOLEKÜLER GENETİK	Brown - Vialetto - Van Laere Sendromu	SLC52A3	Brown-Vialetto-Van Laere Sendromu Tip 1, otozomal resesif geçişli progresif nörolojik bozukluk olup SLC52A3 gen mutasyonları hastalığın oluşumundan sorumludur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	577	H	25 05 2018	MG05140	MOLEKÜLER GENETİK	Emery Dreifus Muskuler Distrofi Tip 6	FHL1	Emery Dreifus Muskuler Distrofi Tip 6, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FHL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	578	H	25 07 2018	MG05150	MOLEKÜLER GENETİK	Emery Dreifuss Musküler Distrofi Tip 1	EMD	Emery Dreifuss Musküler Distrofi Tip 1, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. EMD genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	579	H	25 07 2018	MG05160	MOLEKÜLER GENETİK	Generalize Epilepsi Tip 5	GABRD	Galaktozemi Tip 2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GALK1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	580	H	25 07 2018	MG05170	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik Ensefalopati Tip 19	GABRA1	Epileptik Ensefalopati Tip 19, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GABRA1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	581	H	25 07 2018	MG05180	MOLEKÜLER GENETİK	Marinesco - Sjogren Sendromu	SIL1	Marinesco - Sjogren Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SIL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	582	H	25 07 2018	MG05190	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip 7	CANT1	Multiple Epifizyal Displazi Tip 7, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CANT1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	583	H	25 07 2018	MG05200	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik Ensefalopati, Erken İnfantil, 17	GNAO1	Epileptik Ensefalopati Tip 17, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GNAO1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	584	H	25 07 2018	MG05210	MOLEKÜLER GENETİK	Episodik Ataksi Tip 5	CACNB4	Episodik Ataksi Tip 5, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CACNB4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	585	H	26 07 2018	MG05220	MOLEKÜLER GENETİK	Crisponi Sendromu	CRLF1	Crisponi Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CRLF1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	586	E	27 07 2018	MG05230	MOLEKÜLER GENETİK	Polikistik Böbrek Sendromu Panel	PKD1, PKD2, PKHD1	Otozomal dominant Polikistik Böbrek hastalığı böbrek hastalıkları arasında en sık görülür. Otozomal dominant kalıtılan hastalık tipiyle ilişkilendirilmiş olan genler PKD1 ve PKD2 genleridir. Otozomal resesif kalıtılan hastalık tipiyle ilişkilendirilmiş olan tek gen PKHD1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	587	H	28 07 2018	MG05250	MOLEKÜLER GENETİK	Methemoglobinemi Tip 1	CYB5R3	Methemoglobinemi Tip 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CYB5R3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	588	H	31 07 2018	MG05260	MOLEKÜLER GENETİK	Chanarin - Dorfman Sendromu	ABHD5	Chanarin - Dorfman Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABHD5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	589	H	01 08 2018	MG05270	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 4	HADH	Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 4, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HADH genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	590	E	02 08 2018	MG05280	MOLEKÜLER GENETİK	Makrotrombositopeni	MYH9	Makrotrombositopeni, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. MYH9 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	592	H	03 08 2018	MG05300	MOLEKÜLER GENETİK	Trombositopeni	ETV6	Trombositopeni Tip 5 otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır. ETV6 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	593	H	06 08 2018	MG05310	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi Sindaktili Sendromu 1,	NECTIN4	otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. NECTIN4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	594	H	07 08 2018	MG05320	MOLEKÜLER GENETİK	Ellis - van Creveld Sendromu	EVC	Ellis - van Creveld Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. EVC genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	595	H	10 08 2018	MG05330	MOLEKÜLER GENETİK	Van Der Knaap Hastalığı MLC2 Tip MYL9	MYL9 (MLC2)	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen MYL9 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	596	H	10 08 2018	MG05340	MOLEKÜLER GENETİK	Van Der Knaap Hastalığı MLC3 Tip MYL1	MYL1 (MLC2)	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen MYL1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	597	H	18 08 2018	MG05360	MOLEKÜLER GENETİK	Diskeratozis Konjenita	DKC1	Diskeratozis Konjenita, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DKC1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	598	H	31 08 2018	MG05370	MOLEKÜLER GENETİK	Karnitin Palmitoiltransferaz 1	CPT1A	Karnitin Palmitoiltransferaz 1, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CPT1A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	599	H	06 09 2018	MG05380	MOLEKÜLER GENETİK	Birt - Hogg - Dube Sendromu	FLCN	Birt - Hogg - Dube Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. FLCN genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	600	H	10 09 2018	MG05390	MOLEKÜLER GENETİK	LH Reseptör Gen Polimorfizmi Taraması	LHCGR	Leydig Hücre Hipoplazisi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LHCGR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	601	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
	602	H	18 09 2018	MG05420	MOLEKÜLER GENETİK	CX3CR1 Dizi Analizi	CX3CR1	Makuler Dejenerasyon Sendromunda CX3CR1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	603	H	18 09 2018	MG05430	MOLEKÜLER GENETİK	Fibrodisplazi Ossifikans Progressiva	ACVR1	Fibrodisplazi Ossifikans Progressiva, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. ACVR1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	604	H	18 09 2018	MG05440	MOLEKÜLER GENETİK	Ihtiyozis ve Hiperkeratozis	KRT10	Ihtiyozis ve Hiperkeratozis, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT10 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	606	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
	607	H	01 10 2018	MG05500	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa-1 Antitripsin Eksikliği Yaygın Mutasyon	SERPINA1	Alfa-1 antitripsin eksikliği SERPINA1 genindeki mutasyonlardan kaynaklanan otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SERPINA1 geni 14. kromozomda PI(proteaz inhibitör) lokusunda yerleşim göstermektedir. Genel popülasyonda en sık rastlanan aleller PI*M, PI*Z ve PI*S'dir. Normal alel: PI*M aleli, Patojenik alel : PI*Z aleli, E366K mutasyonu (c.11940 G>A), Patojenik alel: PI*S aleli, E288V mutasyonu (c.9628 A>T)	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
*	608	E	01 10 2018	MG05510	MOLEKÜLER GENETİK	DMD Taşıyıcılık/Delesyon Duplikasyon Analizi	DMD	DMD X-linked kalıtılan bir hastalıktır. Hastaların %60-70'inde hastalığın nedeni DMD genindeki bir veya daha fazla ekzonun delesyonudur. Hastaların %5-10'unda duplikasyonlar hastalığa yol açmaktadır. Nokta mutasyonlar ise hastaların %25-30'unda gözlenmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	609	H	01 10 2018	MG05520	MOLEKÜLER GENETİK	FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (Ekzon 2, 3, 5, 10)	MEFV	Ailevi Akdeniz Ateşi, tekrarlayan ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı ve eklem ağrısı nöbetleri yapan bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	610	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 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 oluşmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	611	H	01 10 2018	MG05540	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Sağırılık (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. Sağlıklı Türk toplumunda ise %1.8 olarak bulunmuştur.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	613	E	01 10 2018	MG05560	MOLEKÜLER GENETİK	Tuberosklerozis Paneli	TSC1, TSC2	Tuberosklerozis otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen TSC1 ve TSC2 genidir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
*	614	H	01 10 2018	MG05580	MOLEKÜLER GENETİK	DNA İzolasyonu (Saklama)	-	DNA örnekleri ileri testlerde kullanılmak üzere izole edilmiştir.	EDTALI KAN / Deri / Düşük Materyali / Kord Kanı / Cilt Biyopsi / Parafin Blok / Doku	3 mL	40 GÜN
	615	H	01 10 2018	MG05590	MOLEKÜLER GENETİK	Tek Bölge Dizi Analizi	-	Genomdaki herhangi bir varyant için ilgili bölgeye özgü dizileme yöntemi ile test yapılmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	616	H	01 10 2018	MG05600	MOLEKÜLER GENETİK	ARSACS (Spastic Ataxia of Charlevoix - Saguenay)	SACS	Charlevoix - Saguenay spastik Ataksisi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SACS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	617	H	01 10 2018	MG05610	MOLEKÜLER GENETİK	Adrenolökodistrofi (ALD)	ABCD1	Adrenolökodistrofi (ALD), X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCD1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	618	H	01 10 2018	MG05620	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Endocrine Neoplasia Tip 1	MEN1	Multipl Endokrin Neoplazi Tip 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. MEN1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	619	H	01 10 2018	MG05630	MOLEKÜLER GENETİK	Albinism Oculcutaneous Tip 1	TYR	Albinism Oculcutaneous Tip 1, otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. TYR genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	620	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
	621	H	01 10 2018	MG05650	MOLEKÜLER GENETİK	EEC Sendromu 1	TP63	Ektrodaktili-Ektodermal Displazi-Yarık Dudak-Damak (EEC) Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TP63 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	622	H	01 10 2018	MG05660	MOLEKÜLER GENETİK	Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI)	5 Marker	Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI); MMR genlerindeki inaktivasyonlara bağlı tümör DNA'sında mikrosatellit tekrarlarında delesyon yada insersiyona bağlı değişikliklerin gözlenmesi durumudur. HNPCC'den şüphelenilen ve ailesel mutasyonun bilinmediği olgularda tümör hücrelerinde MSI'nin araştırılması ilk basamakta yapılması gereken bir tanımlamadır. Tümör dokusu ve normal dokuda MSI'nin değerlendirilmesi için beş farklı tekrar markeri içeren bir panel kullanılır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	624	H	01 10 2018	MG05680	MOLEKÜLER GENETİK	3-M Sendromu CUL7	CUL7	3M Sendromu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CUL7 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	625	H	01 10 2018	MG05690	MOLEKÜLER GENETİK	HLA B27	-	İnsan lökosit antijeni olan HLA B27, Ankilozan Spondilit'in (AS) ve AS ile ilişkili Spordilartopati'nin teşhisinde klinik önem taşımaktadır. HLA-B27 testi bir hastalığın tanısını koymada ya da ortadan kaldırmada kullanılabilen kesinlik sağlayan bir test değildir. Yalnızca belirli otoimmün sistem hastalıkların tanısının kesinleştirilmesinde kullanılır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	626	H	01 10 2018	MG05700	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Maternal Kontaminasyon Testi	-	Heterozigotitesi yüksek 8 STR markera spesifik primerler kullanılarak fragment analizi yapılmaktadır.	EDTALI KAN / Amniyon Sıvısı / Deri / Düşük Materyali / CVS / Kord Kanı / Diğer	3 mL	40 GÜN
	627	H	01 10 2018	MG05730	MOLEKÜLER GENETİK	Periyodik Hipokalemik Paralizi Tip2 (TG)	SCN4A	Periyodik Hipokalemik Paralizi Tip2, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SCN4A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	628	H	01 10 2018	MG05740	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Sağlıklı (GJB2 Tüm Gen Dizi Analizi)	GJB2	Sendromik olmayan işitme kaybı nedeni olan genler içinde en önemli yeri "konneksin 26 (GJB2)" tutmaktadır. GJB2 gen mutasyonları genellikle otozomal resesif geçiş gösterirken çok nadir de olsa otozomal dominant olarak da kalıtılabilir. Birçok toplumda bu gendeki mutasyonların genetik nedenli işitme kaybının %50' sini oluşturduğu bildirilmiştir. Bugüne kadar bu gen içinde 300'den fazla mutasyon bildirilmesine rağmen yalnızca bir tanesi (c.35delG) beyaz ırkta tüm mutasyonların yaklaşık % 60-70'ini kapsamaktadır. Bu mutasyonun taşıyıcılığı Avrupalı beyazlarda %2-4 arasındadır. Sağlıklı Türk toplumunda ise %1.8 olarak bulunmuştur.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	629	H	01 10 2018	MG05750	MOLEKÜLER GENETİK	Sendromik Olmayan İşitme Kaybı Delesyon	GJB6	Sendromik Olmayan İşitme Kaybı, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GJB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	630	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
	631	H	01 10 2018	MG05770	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen Depo Hastalığı Tip 9D (PHKA1 TG)	PHKA1	Glikojen Depo Hastalığı Tip 9D, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PHKA1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	632	H	01 10 2018	MG05790	MOLEKÜLER GENETİK	Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı	PLP1	Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı , X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PLP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	633	H	01 10 2018	MG05800	MOLEKÜLER GENETİK	Parkinson Hastalığı	PRKN	Parkinson Hastalığı, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PARK2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	634	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
	635	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
	636	H	01 10 2018	MG05840	MOLEKÜLER GENETİK	Kortikal Displazi	TUBB3	Kortikal Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TUBB3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	637	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
	638	H	01 10 2018	MG05870	MOLEKÜLER GENETİK	Simpson - Golabi - Behmel Sendromu	GPC3	Simpson - Golabi - Behmel Sendromu, X-linked resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GPC3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	639	MLPA	01 10 2018	MG05890	MOLEKÜLER GENETİK	Angelman Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	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 delesyonlu kromozom anneden kalıtıldığına AS'u, babadan kalıtıldığına Prader Willi sendromu oluşmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	640	H	01 10 2018	MG05930	MOLEKÜLER GENETİK	NOG Tüm Gen Dizi Analizi	NOG	Multipl Sinostoz, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. NOG genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	641	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
	642	E	01 10 2018	MG05950	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolipidozis Paneli	ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB	Mukopolipidozis glikoprotein adı verilen çeşitli maddelerin normal dönüşümünü etkileyen bir grup kalıtsal metabolik hastalıktır. Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan genler, ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB genleridir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	643	H	01 10 2018	MG06010	MOLEKÜLER GENETİK	Psödohipoadosteronizm Tip 1	SCNN1G	SCNN1G genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	644	H	01 10 2018	MG06020	MOLEKÜLER GENETİK	Psödohipoadosteronizm Tip 1	SCNN1B	SCNN1B genindeki mutasyonlar Liddle sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	645	MLPA	01 10 2018	MG06030	MOLEKÜLER GENETİK	NF2 Delesyon/ Duplikasyon Analizi	NF2	Nörofibromatozis tip 2 (NF-2) otozomal dominant geçişli, bir nörokutan sendromudur. Nörofibromatozis, tip 1 ve tip 2 olmak üzere iki sınıfa ayrılmaktadır. Hastalıkla bağlantılı olduğu bilinen tek genetik bölge NF2 genidir. Moleküler genetik testler NF2 geni DNA dizi analizi ve delesyon/duplikasyon analizini kapsar. Mutasyon oranları; aile öyküsünün pozitif olup olmasına göre değişiklik gösterir. Aile öyküsü bulunan kişilerin %73' de periferik kan örneklerinde gerçekleştirilen DNA dizi analizi (sekans) ile NF2 gen mutasyonları tanımlanabilmektedir. İzole olgularda ise bu oran %60'lara inmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	646	H	01 10 2018	MG06050	MOLEKÜLER GENETİK	Glutarik Asidemi Tip 2 Paneli	ETFA, ETFB	Glutarik Asidemi Tip 2A ve Tip 2B, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ETFA, ETFB genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	647	H	01 10 2018	MG06060	MOLEKÜLER GENETİK	Ochoa Sendromu	HPSE2	Ochoa Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HPSE2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	648	H	01 10 2018	MG06070	MOLEKÜLER GENETİK	Tar Sendromu	RBM8A	Tar Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. RBM8A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN,Düşük Materyali	3 mL	40 GÜN
	650	H	01 10 2018	MG06090	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilometafizyel Displazi Kozlowski Tipi	TRPV4	Kozlowski Tipi Spondilometafizyel Displazi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TRPV4 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	651	H	01 10 2018	MG06100	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Bilinen Mutasyon 1-3	-	Genomdaki herhangi bir varyant için ilgili bölgeye özgü dizileme yöntemi ile test prenatal biyolojik materyallerinden test yapılmaktadır.	Amniyon Sıvısı / CVS	3 mL	40 GÜN
	652	H	01 10 2018	MG06110	MOLEKÜLER GENETİK	Miyoklonik Atonik Epilepsi	SLC6A1	Miyoklonik Atonik Epilepsi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC6A1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	653	H	01 10 2018	MG06130	MOLEKÜLER GENETİK	KCNJ2 Dizi Analizi	KCNJ2	Andersen Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. KCNJ2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	654	H	01 10 2018	MG06140	MOLEKÜLER GENETİK	Landau - Kleffner Sendromu	GRIN2A	Landau - Kleffner Sendromu,otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GRIN2A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	655	H	01 10 2018	MG06150	MOLEKÜLER GENETİK	DARS2 Dizi Analizi	DARS2	Lökoensefalopati, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DARS2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	656	H	01 10 2018	MG06160	MOLEKÜLER GENETİK	Lökodistrofi	LMNB1	Lökodistrofi, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. LMNB1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	657	H	01 10 2018	MG06190	MOLEKÜLER GENETİK	Prenatal Bilinen Mutasyon	-	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
	658	H	01 10 2018	MG06200	MOLEKÜLER GENETİK	Amiotropik Lateral Skleroz (5 Ekzon)	SOD1	Amiotropik Lateral Skleroz (5 Ekzon), otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SOD1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	659	H	01 10 2018	MG06210	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet Biedl Sendromu Tip17	LZTFL1	Bardet Biedl Sendromu Tip17, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LZTFL1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	660	H	01 10 2018	MG06220	MOLEKÜLER GENETİK	BPES Hastalığı	FOXL2	Blefarofimozis,Ptozis,Epikantus Inversus Sendromu otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. FOXL2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	661	H	01 10 2018	MG06230	MOLEKÜLER GENETİK	Carasil	HTRA1	Carasil (subkortikal infarktlar ve lökoensefalopati ile birlikte bulunan serebral arteriopati), otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. HTRA1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	662	MLPA	07 06 2019	MG06240	MOLEKÜLER GENETİK	CDH1 Delesyon Duplikasyon Analizi	CDH1	CDH1 geni, E-cadherin denilen bir proteinin sentezini sağlar. E-cadherin hücrelerin içindeki kimyasal sinyallerin iletilmesinde, hücre olgunlaşmasını ve hareketini kontrol etmede ve belirli genlerin aktivitesini düzenlemede rol oynar.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	663	H	01 10 2018	MG06250	MOLEKÜLER GENETİK	Coffin Lowry Sendromu	RPS6KA3	Coffin Lowry Sendromu, X-linked dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. RPS6KA3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	664	H	01 10 2018	MG06260	MOLEKÜLER GENETİK	Cutis Laxa Tip1A	FBLN5	Cutis Laxa Tip1A, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FBLN5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	665	H	01 10 2018	MG06270	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz İntoleransı (ALDOB Tüm Gen Diz	ALDOB	Fruktoz İntoleransı, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALDOB genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	666	H	01 10 2018	MG06280	MOLEKÜLER GENETİK	Galaktozemi Tip 2 (GALK1 Tüm Gen Diz	GALK1	Galaktozemi Tip 2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GALK1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	667	MLPA	01 10 2018	MG06300	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Müsküler Distrofi Tip1A Dele	LAMA2	Konjenital müsküler distrofi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen LAMA2 genidir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	668	H	01 10 2018	MG06310	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Nefrotik Sendromu (Fin Tipi)	NPHS1	Konjenital nefrotik sendromun (KNS) en önemli gurubunu NPHS1 genindeki mutasyona bağlı olarak ortaya çıkan ve otozomal resesif olarak kalıtılan Fin tipi KNS oluşturur.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	669	H	01 10 2018	MG06320	MOLEKÜLER GENETİK	KRT17 Dizi Analizi	KRT17	Jackson-Lawler Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. KRT17 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	670	H	01 10 2018	MG06330	MOLEKÜLER GENETİK	Legius Sendromu	SPRED1	Legius Sendromu,otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SPRED1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	671	H	01 10 2018	MG06340	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2K	POMT1	Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip-1C otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalık proksimal kasları etkileyerek yürümede zorluklara sebep olur. POMT1 geninde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Müsküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	672	H	01 10 2018	MG06350	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozom	MYOT, LMNA, CAV3, DNAJB6	Limb Girdle Musküler Distrofi otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. Hastalığın bu tipi iskelet kası proteini kodlayan MYOT, LMNA, CAV3, DNAJB6 genlerinde oluşan mutasyonlar sonrasında gelişmektedir. Limb Girdle Musküler Distrofisi birden çok gen ile ilişkilendirilmiş ve çok sayıda tipi bulunmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	673	H	01 10 2018	MG06360	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozom	CAV3	Rippling Kas Hastalığı, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. CAV3 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	674	H	01 10 2018	MG06370	MOLEKÜLER GENETİK	Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozom	DNAJB6	Limb - Girdle Musküler Distrofi Tip 1E, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. DNAJB6 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	675	H	01 10 2018	MG06390	MOLEKÜLER GENETİK	Noonan Sendromu Paneli	PTPN11, SOS1	Noonan sendromu (NS) otozomal dominant olarak kalıtılır ve 1500 - 2500 doğumda görülen bir durumdur. Bu hastaların yaklaşık % 50'sinde 12. kromozomun (12q24.1) uzun kolundaki PTPN11 (protein tyrosine phosphatase non-receptor type 11) geninde "missense" mutasyonlar saptanmıştır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	676	H	01 10 2018	MG06400	MOLEKÜLER GENETİK	Peroksizomal Yağ - açıl Coa Reduktaz FA	FAR1	Peroksizomal Yağ - açıl Coa Reduktaz , otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. FAR1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	677	H	01 10 2018	MG06420	MOLEKÜLER GENETİK	Pyridoxine - Dependent Epilepsy Antigu	ALDH7A1	Pridoksin Bağımlı Epilepsi otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. Hastalıktan sorumlu olan gen ALDH7A1 genidir. Pridoksin Bağımlı Epilepsi şimdiye kadar 100 kişide görülmüştür.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	678	H	01 10 2018	MG06450	MOLEKÜLER GENETİK	RPE65 Gen Taraması	RPE65	Tavuk karası, gece körlüğü veya tıptaki adı ile retinitis pigmentosa kalıtsal bir hastalıktır. Otozomal resesif olarak kalıtılır.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	679	H	01 10 2018	MG06460	MOLEKÜLER GENETİK	Short Chain AD (SCAD)	ACADS	Short Chain AD (SCAD), otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ACADS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	680	H	01 10 2018	MG06470	MOLEKÜLER GENETİK	Sistemik Lupus Eritematozus	TREX1	Sistemik Lupus Eritematozus, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TREX1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	681	H	01 10 2018	MG06480	MOLEKÜLER GENETİK	Sotos Sendromu	NSD1	Sotos Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. NSD1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	682	H	01 10 2018	MG06490	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Paralizi Tip 3	ATL1	Spastik Paralizi (SPG) beyin dokusunun hasara uğraması sonucu hareket ve zihinsel işlevin etkilendiği bir hastalıktır. Hastalık otozomal dominant/ resesif veya X-linked olarak kalıtılmaktadır. ATL1 genindeki mutasyonlar otozomal dominant olarak kalıtılan SPG3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN
	683	H	01 10 2018	MG06170	MOLEKÜLER GENETİK	Trikorinofalangial Sendromu Tip1	TRPS1	Langer-Giedion Sendromu kemik anomalileri ve belirgin yüz hatlarına sebep olan bir hastalıktır. Tek bir değişen koyanın hastalığın görülmesi için yeterli olduğu için bu hastalığın otozomal dominant kalıtım gösterdiği düşünülmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	684	H	01 10 2018	MG06500	MOLEKÜLER GENETİK	Transkobalamin II Eksikliği	TCN2	Transkobalamin II Eksikliği, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TCN2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
	685	E	01 10 2018	MG06510	MOLEKÜLER GENETİK	Santral Hipoventilasyon Sendromu	PHOX2B	Santral Hipoventilasyon otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır. Genellikle yenidoğan çocuklarda rastlanmaktadır, nadir olarak çocuklarda ve yetişkinlerde görülmektedir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
	686	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
	687	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
	688	H	01 10 2018	MG06560	MOLEKÜLER GENETİK	Kreatin Sentez Bozukluğu 2	GAMT	Kreatin Sentez Bozukluğu 2, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. GAMT genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
	689	H	01 10 2018	MG06570	MOLEKÜLER GENETİK	Nörogelişim Bozukluğu Paneli 1	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
	690	H	01 10 2018	MG06590	MOLEKÜLER GENETİK	Sistinuri	SLC3A1	Sistinuri, otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. SLC3A1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
	691	E	01 10 2018	MG06600	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Diseritropoetik Anemi Tip 1	CDAN1	Konjenital diseritropoetik anemi olarak bilinen ve kalitatif kemik iliği yetmezliğine yol açan bir grup hastalık da inefektif eritropoeze bağlı eritroid yetmezliğe ve eritroblastlarda karakteristik morfolojik bozukluklara yol açmaktadır. CDAN1 bir geni Tip 1 ile ilişkilendirilmiştir. Hastalık otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTALI KAN	3 mL	30 GÜN
	692	H	01 10 2018	MG00341	MOLEKÜLER GENETİK	Alport Sendromu	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
	693	H	01 10 2018	MG00342	MOLEKÜLER GENETİK	Alport Sendromu	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
	694	H	01 10 2018	MG00343	MOLEKÜLER GENETİK	Alport Sendromu	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
	695	H	01 10 2018	ST00840	SİTOGENETİK	ALL PANELİ-Akut Lenfositik Lösemi FISH	-	Akut lenfositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	696	H	01 10 2018	ST00850	SİTOGENETİK	AML PANELİ-Akut Myeloid Lösemi FISH	-	Akut myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	698	H	01 10 2018	ST00870	SİTOGENETİK	Cri du Chat Sendromu	-	Cri du Chat Sendromu	Heparinli Kan	3 mL	15 Gün
	699	H	01 10 2018	ST00880	SİTOGENETİK	DEB ANALİZİ DİEPOKSİBÜTAN TEST	-	Fanconi anemisi	Heparinli Kan / Kemik iliği / Deri	5 mL	15 Gün
*	700	H	01 10 2018	ST00890	SİTOGENETİK	DiGeorge Sendromu	-	DiGeorge sendromu tanısında	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / CVS	5 mL	7 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	702	E	01 10 2018	MG04650	MOLEKÜLER GENETİK	Ehlers-Danlos Sendromu Tip 7A	COL1A1	Osteogenesis Imperfekta otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. COL1A1 geni dizi analizi sonunda Osteogenesis Imperfektasendromlu vakaların % 70lik kısmında mutasyonlar tespit edilmiştir. COL1A1 geninde yaygın olarak görülen p.G1079S (c.3235G>A), p.G1091S (c.3271G>A), p.G203V (c.608G>T), p.G197S (c.589G>A), p.C1299W (c.3897C>G) mutasyonları dizi analizi ile taranmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	706	H	01 10 2018	ST01000	SİTOGENETİK	inv(16) Kantitatif FISH	-	Hay Wells Sendromu, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TP63 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir..	Heparinli Kan	-	21 GÜN
	707	H	01 10 2018	ST01010	SİTOGENETİK	Kemik iliği Kültürü	-	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Kemik iliği	-	21 GÜN
	708	H	01 10 2018	ST01020	SİTOGENETİK	KLL Paneli	-	Kronik lenfosit lösemi prognoz ve tedavi takibi	Heparinli Kan / Kemik iliği	5 mL	7 Gün
	709	H	01 10 2018	ST01030	SİTOGENETİK	KML Paneli	-	Kronik myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Heparinli Kan / Kemik iliği	5 mL	7 Gün
	712	H	01 10 2018	MG04630	MOLEKÜLER GENETİK	Lipoprotein A (LPA Ekzon 1-39) Panel	LPA	Lipoprotein A, LPA genindeki mutasyonlar ile ilişkilendirilmiştir..	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	713	H	01 10 2018	ST01060	SİTOGENETİK	MDS Paneli	-	Myelodisplastik sendrom prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	714	H	01 10 2018	ST01070	SİTOGENETİK	MM Paneli	-	Multiple Myeloma	Kemik iliği / Heparinli Kan	-	28 GÜN
	715	H	01 10 2018	ST01090	SİTOGENETİK	Monozomi/Trizomi 11	-	Akut myelositik lösemi, Myelodisplastik sendrom	Heparinli Kan	3 mL	7 Gün
	716	H	01 10 2018	ST01100	SİTOGENETİK	Non-Hodgkin Lenfome Paneli	-	Non-Hodgkin lenfoma prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	717	H	01 10 2018	ST01130	SİTOGENETİK	Pediyatrik ALL Paneli	-	Akut lenfositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	718	H	01 10 2018	ST01140	SİTOGENETİK	Pediyatrik AML Paneli	-	Akut myelositik lösemi prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	719	H	01 10 2018	ST01150	SİTOGENETİK	Pediyatrik MDS Paneli	-	Myelodisplastik sendrom prognoz ve tedavi takibi	Kemik iliği / Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	720	H	01 10 2018	ST01160	SİTOGENETİK	Philadelphia Kromozomu FISH Analizi	-	Kronik myeloid lösemi	Heparinli Kan / Kemik iliği	-	21 GÜN
	721	H	01 10 2018	ST01180	SİTOGENETİK	SCE (Sister Chromatid Exchange)	-	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 gözlemlenebilmektedir. Bloom sendromlu hastalarda bu oran yaklaşık 15- 20 katına çıkmaktadır.	Heparinli Kan	5 mL	15 Gün
	722	H	01 10 2018	ST01190	SİTOGENETİK	Sotos Sendromu Del 5q35 (NSD1 Delesyonu)	NSD1	Sotos sendromu tanısında	Heparinli Kan	3 mL	7 Gün
	723	H	01 10 2018	ST01240	SİTOGENETİK	t(14;20)(q32;q12)	-	Multiple myeloma	Heparinli Kan / Kemik iliği	3 mL	15 Gün
	724	H	01 10 2018	ST01260	SİTOGENETİK	t(6;14)(p21;q32)	-	Multiple myeloma	Heparinli Kan / Kemik iliği	-	21 GÜN
	725	H	01 10 2018	YD00480	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme Gold Solo + Mitok	-	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
	726	H	01 10 2018	YD00330	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme Gold Trio + Mitok	-	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
	727	H	01 10 2018	YD00050	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Trio Ek Aile Bireyi	-	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	728	H	01 10 2018	ST01290	SİTOGENETİK	Williams Sendromu - 7q11.23 Delesyon	-	Williams sendromu tanısında	Heparinli Kan / Kemik İliği	5 mL	7 Gün
	729	H	01 10 2018	ST01300	SİTOGENETİK	Wolf-Hirschhorn Sendromu-4p16 Deletiyonu	-	Angelman sendromu tanısında	Heparinli Kan	5 mL	7 Gün
	730	H	22 10 2018	MG06700	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperglisinemi	LIAS	Hiperglisinemi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LIAS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	731	H	22 10 2018	MG06640	MOLEKÜLER GENETİK	Büyüme Hormonu Eksikliği Paneli (3 Gen)	POU1F1, GH1, PROP1	Pitüiter hormon eksikliği otozomal dominant veya resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. POU1F1 geni hastalıkla ilişkilendirilmiştir. Doğumsal büyüme hormonu eksikliği izole olabileceği gibi başka sendromlara eşlik ederek de görülebilir. İzole formunun (IGHD) 4 tipi vardır; IGDH 1A ve IGDH 1B, her ikisi de otozomal resesif kalıtılır ve GH1 genindeki (17q22) mutasyonlar sonucu oluşur. Tip 2 IGDH'de ise otozomal dominant geçişli olup GH 1 genindeki daha hafif mutasyonlar (splice site veya missense) sonucunda oluşur. IGDH Tip 2 de klinik aynı aile içinde dahi çeşitlilik gösterir ve hastalar genellikle eksojen büyüme hormonuna iyi yanıt veririler. Tip 3 IGDH ise X e bağlı kalıtılır ve genellikle hipogamaglobulinemi ile beraber seyreder ve beraberinde başka genlerin de etkilendiği düşünülmektedir. Bu hastalığın Xq22.1 de yer alan BTK adlı gendeki mutasyonlar sonucu olduğu saptanmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	732	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
	733	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
	734	H	30 10 2018	MG06750	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis	OSTM1	Osteopetrozis, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. OSTM1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	735	H	30 10 2018	MG06770	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis	TNFRSF11A (RANK)	Osteopetrozis, TNFRSF11A (RANK), otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF11A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	736	H	30 10 2018	MG06780	MOLEKÜLER GENETİK	Osteopetrozis	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
	737	E	30 10 2018	MG06940	MOLEKÜLER GENETİK	Disleksi Paneli	CNTNAP2, FOXP2, DYX1C1 (DNAAF4), DCDC2	Disleksi dinleme, konuşma, okuma, yazma, akıl yürütme ile matematik yeteneklerinin kazanılmasında ve kullanılmasında önemli güçlüklerle kendini gösteren bir öğrenme bozukluğudur. Hatalıkla ilgili genler CNTNAP2, FOXP2, DYX1C1 (DNAAF4) ve DCDC2'dir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	738	H	30 10 2018	MG06950	MOLEKÜLER GENETİK	Raşitizm X'e Bağlı	PHEX	Raşitizm, X-linked dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. PHEX genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	739	H	05 11 2018	MG06960	MOLEKÜLER GENETİK	Sitosterelomi	ABCG5	Sitosterelomi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCG5 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	740	H	05 11 2018	MG06970	MOLEKÜLER GENETİK	Paroksimal Nonkinesigenic Diskinezi 1	MR1 (DYT8)	Paroksimal Nonkinesigenic Diskinezi 1, otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. DYT8 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	741	H	05 11 2018	MG06980	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Hiperkolesterolemi Tip 3	PCSK9	Ailesel Hiperkolesterolemi Tip 3, otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. PCSK9 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	742	H	10 11 2018	MG07000	MOLEKÜLER GENETİK	Roberts Sendromu	ESCO2	Roberts Sendromu, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ESCO2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	743	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
	744	E	15 11 2018	MG07030	MOLEKÜLER GENETİK	46XX Gonadal Disgenезis Paneli	CYP21A2, FSHR,POR, WNT4, BMP15 Panel 2: POR, WNT4A, BMP15	Erkek Cinsiyet Gelişim Bozukluğu ile ilişkilendirilmiş olan genler CYP21A2, FSHR, POR, WNT4A, BMP15 genleridir ve hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	745	E	15 11 2018	MG07020	MOLEKÜLER GENETİK	46XY Gonadal Disgenезis Paneli	Panel 1: SRY, SOX9, MAP3K1 Panel 2: WT1, NR5A1, ZFPM2 Panel 3: DAX1, DHH, CBX2	Kadın Cinsiyet Gelişim Bozukluğu ile ilişkilendirilmiş olan genlerSRY, SOX9, MAP3K1, WT1, NR5A1, ZFPM2, DAX1, DHH, CBX2 genleridir ve hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	746	H	16 11 2018	MG07040	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Osteodistrofi Paneli	BGLAP, TNFSF11	Renal Osteodistrofi, otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. BGLAP, TNFSF11 genlerindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	749	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
	750	H	17 12 2018	MG07060	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Paralizi Tip 35	FA2H	Spastik paropleji tip 35, yürüme ve görme bozuklukları ile karakterize sinir sistemini etkileyen otozomal resesif kalıtım gösteren genetik bir hastalıktır. FA2H genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	751	H	17 12 2018	MG07070	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloeipifizyal Displazi	BGN	Spondiloeipifizyal displazi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen BGN genidir ve bu hastalık X-Linked resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	752	H	17 12 2018	MG07080	MOLEKÜLER GENETİK	Adenozin Deaminaz 2 Eksikliği	CECR1	Adenozin deaminaz 2 eksikliği farklı dokularda anormal enflamasyon ile karakterize otozomal resesif kalıtım gösteren genetik bir hastalıktır. CECR1 (ADA2) genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	753	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	754	H	17 12 2018	MG07110	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Hipotiroidizm Tip4	TSHB	Konjenital Hipotiroidizm Tip4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TSHB genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	755	H	17 12 2018	MG07120	MOLEKÜLER GENETİK	Megalensefalik Lökensefalopati Tip 2A	HEPACAM	Megalensefalik Lökensefalopati Tip 2A hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HEPACAM genidir ve bu hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	756	H	17 12 2018	MG07130	MOLEKÜLER GENETİK	MKRN3 Dizi Analizi	MKRN3	MKRN3 genindeki mutasyonlar Santral Puberte Prekoks hastalığıyla ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	757	H	17 12 2018	MG07140	MOLEKÜLER GENETİK	DLK1 Dizi Analizi	DLK1	DLK1 geni hücre büyümesini kontrol eden bir transmembran proteinini kodlar. Bu protein birçok hücre türünün farklılaşma sürecinde görev yapmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	758	H	17 12 2018	MG07150	MOLEKÜLER GENETİK	TROZİNEMİ Tip 4	HPD	Tirozinemi, tirozin metabolizmasının bozulması ile ilişkilendirilmiş otozomal resesif olarak kalıtılan genetik bir hastalıktır. HPD genindeki mutasyonlar tirozinemi tip 3 ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	759	H	17 12 2018	MG07160	MOLEKÜLER GENETİK	Jüvenil Miyelomonositik Lösemi, Eritrosit	CBL	Jüvenil Miyelomonositik Lösemi, Eritrosit Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CBL genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	760	H	21 12 2018	MG07170	MOLEKÜLER GENETİK	Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu	TK2	Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TK2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	761	H	24 12 2018	MG07180	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hipoplazi	NROB1	Konjenital Adrenal Hipoplazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen NROB1 genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	762	H	24 12 2018	MG07190	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Eritrositoz Tip 3	EGLN1 (PHD2)	Ailesel Eritrositoz Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EGLN1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	763	H	24 12 2018	MG07200	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Eritrositoz Tip 4	HIF2A (EPAS1)	Ailesel Eritrositoz Tip 4 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HIF2A genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	764	H	27 12 2018	MG07210	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperferritinemi FTL	FTL	Hiperferritinemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen FTL genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	765	E	27 12 2018	MG07220	MOLEKÜLER GENETİK	3-Metilcrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği	MCCC1	3-Metilcrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MCCC1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	766	E	27 12 2018	MG07230	MOLEKÜLER GENETİK	3-Metilcrotonil CoA Karboksilaz 2 Eksikliği	MCCC2	3-Metilcrotonil CoA Karboksilaz 2 Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MCCC2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	767	H	31 12 2018	MG07240	MOLEKÜLER GENETİK	PRRT1 Dizi Analizi	PRRT1	PRRT1 geni dispaninler gen grubunda yer almaktadır. PRRT1 geninin kodladığı protein özellikle B hücrelerinde yüksek oranda bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	768	H	03 01 2019	MG07250	MOLEKÜLER GENETİK	ADA Eksikliğine Bağlı Ağır Kombine İmmün	ADAMTS13	ADA Eksikliğine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ADA genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	769	H	04 01 2019	MG07260	MOLEKÜLER GENETİK	Hipotiroidizm	THRA	Hipotiroidizm hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen THRA genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	770	H	10 01 2019	MG07270	MOLEKÜLER GENETİK	Bruton Hastalığı	BTK	Bruton Hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen BTK genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	771	H	10 01 2019	MG07280	MOLEKÜLER GENETİK	Peroksizomal Biyogenez Bozukluğu	PEX7	Peroksizomal Biyogenez Bozukluğu ile ilişkilendirilmiş olan gen PEX7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	772	H	10 01 2019	MG07290	MOLEKÜLER GENETİK	Refsum Hastalığı	PHYH	Refsum Hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PHYH genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	773	H	14 01 2019	MG07300	MOLEKÜLER GENETİK	PNP Dizi Analizi	PNP	PNP genindeki mutasyonlar pürin nükleozid fosforilaz eksikliğine bağlı immün yetmezlik ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	774	H	14 01 2019	MG07310	MOLEKÜLER GENETİK	Meier-Gorlin Sendromu Tip 2	ORC4	Meier-Gorlin Sendromu Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ORC4 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	775	H	14 01 2019	MG07320	MOLEKÜLER GENETİK	MAP3K12 (MUK) Dizi Analizi	MAP3K12	MAP3K12 geni serin/threonin protein kinaz türü bir protein kodlamaktadır. Kodlana bu kinaz özellikle nöronlarda bulunmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	776	H	14 01 2019	MG07330	MOLEKÜLER GENETİK	Serebral Kreatin Eksikliği Sendromu Tip 3	GATM	Serebral Kreatin Eksikliği Sendromu Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GATM genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	777	H	14 01 2019	MG07340	MOLEKÜLER GENETİK	Epileptik ensefalopati Tip 25	SLC13A5	Epileptik ensefalopati Tip 25 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC13A5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	778	H	12 12 2018	YD00030	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Genom Solo	-	WGS (Tüm Genom Sekanslama) yöntemi, genomun kromozomal ve mitokondriyal DNA dahil olmak üzere tüm DNA sekansını diziler; genomun tüm kodlayıcı ve kodlamayan bölgelerinin dizilimini sağlayan yöntemdir. WGS genetik ve fenotipik olarak heterojen veya tanısı koyulmamış hastalıkların teşhisinde bilgilendirici olabilecek kodlanmayan dizi varyantlarının da saptanmasını sağlar.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	779	H	16 01 2019	MG07370	MOLEKÜLER GENETİK	Etilmalonik Ensefalopati	ETHE1	Etilmalonik Ensefalopati hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ETHE1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	780	H	16 01 2019	MG07380	MOLEKÜLER GENETİK	Sistinuri	SLC7A9	Sistinuri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC7A9 genidir ve bu hastalık otozomal dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	781	H	17 01 2019	MG07390	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Mannozyd Tip 1/2	MAN2B1	Alfa Mannozyd Tip 1/2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MAN2B1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	782	H	18 01 2019	MG07400	MOLEKÜLER GENETİK	İmmünyetmezlik Tip 31	STAT1	İmmünyetmezlik Tip 31 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen STAT1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	783	E	22 01 2019	MG07410	MOLEKÜLER GENETİK	İmerslund Grasback Sendromu	CUBN	İmerslund Grasback Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CUBN genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	784	H	22 01 2019	MG07420	MOLEKÜLER GENETİK	İmerslund Grasback Sendromu	AMN	İmerslund Grasback Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen AMN genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	785	H	30 10 2014	ST00800	SİTOGENETİK	11q22.3 delesyonu	-	Hematolojik malignitelerin tanı ve takibi	Heparinli Kan / Kemik iliği	3 mL	7 Gün
	786	H	01 10 2017	ST00810	SİTOGENETİK	14q32 FISH	-	Multiple Myeloma, Non-Hodgkins Lenfoma	Heparinli Kan / Kemik iliği	3 mL	7 Gün
	787	H	29 11 2018	ST00820	SİTOGENETİK	1q21 (CKS1B)/ 1p32.3(CDKN2C (P18))	-	Multiple Myeloma	Heparinli Kan / Kemik iliği	3 mL	15 Gün
	795	H	28 01 2019	MG07440	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik	IKBKG	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 1 ile ilişkilendirilmiş olan gen IKBKG genidir ve bu hastalık X'e bağlı resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	796	H	28 01 2019	MG07450	MOLEKÜLER GENETİK	Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik	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
	797	H	04 02 2019	MG07460	MOLEKÜLER GENETİK	Metilmalonik Asidemi Tip cb1D	MMADHC	Metilmalonik Asidemi Tip cb1D hastalığıyla	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	798	H	04 02 2019	MG07470	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloeipimetafizyal Displazi	PAPSS2	Spondiloeipimetafizyal Displazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PAPSS2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	799	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
	800	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
	801	H	11 02 2019	MG07510	MOLEKÜLER GENETİK	Tiamin Yanıtlı Megalobalstik Anemi	SLC19A2	Tiamin Yanıtlı Megalobalstik Anemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC19A2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	802	H	09 02 2019	MG07520	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Hipoürisemi Tip 2	SLC2A9	Renal Hipoürisemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC2A9 genidir ve bu hastalık otozomal dominant/otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	804	H	28 02 2019	MG07550	MOLEKÜLER GENETİK	Artrogirpozis Konjenita Nörojenik Tip	ERGIC1	Artrogirpozis Konjenita Nörojenik Tip ile ilişkilendirilmiş olan gen ERGIC1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	805	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
	806	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	807	H	02 03 2019	MG07580	MOLEKÜLER GENETİK	FIP1L1 Dizi Analizi	FIP1L1	FIP1L1 geni CPSF kompleksinin alt ünitesi olan bir protein kodlamaktadır. Bu genin oluşturduğu füzyon gen ve kromozomal delesyonlar bazı İdiopatik Hipereosinofilik Sendrom (HES) formları ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	808	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
	809	H	11 03 2019	MG07600	MOLEKÜLER GENETİK	Bartter Sendromu, Tip 3	CLCNKB	Bartter Sendromu Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CLCNKB genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	810	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
	811	H	13 03 2019	MG07620	MOLEKÜLER GENETİK	İzovalerik Asidemi	IVD	İzovalerik Asidemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen IVD genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	812	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
	813	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
	814	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
	815	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
	816	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
	817	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
	818	H	9 04 2019	MG07690	MOLEKÜLER GENETİK	Sitruhlendi Tip 2	SLC25A13	Sitruhlendi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC25A13 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	819	MLPA	9 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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	820	MLPA	9 04 2019	MG07710	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Delesyon Duplikasyon Analizi	(HBA1/HBA2)	Alfa talasemi kalıtsal hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genellikle otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır (αα/αα). Hastaların %95'inde 16. kromozomun p13.3 bölgesinde bulunan bir veya iki alfa-globin geninin delesyonu gözlenmektedir. Bunlar arasında en sık rastlanan -α 3.7 ve -α 4,2 single gene delesyonları, MED ve -α 20,5 double gene delesyonlarıdır. Bir α geninin kaybı sessiz taşıyıcı (-α/αα), iki alfa geninin kaybı HbH (-/-α) ve dört alfa geninin kaybı Hb Barts (-/-) fenotipi olarak tanımlanır. Hastaların %5'inde nokta mutasyonları gözlenmektedir. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile HBA1 ve HBA2 geni taranarak bu genlerdeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan-CVS	3 mL	40 Gün
	821	MLPA	11 04 2019	MG07720	MOLEKÜLER GENETİK	Lizinürik Protein İntoleransı	SLC7A7	Lizinürik Protein İntoleransı hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC7A7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	822	MLPA	12 04 2019	MG07730	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	B5	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	823	MLPA	12 04 2019	MG07740	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B3	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B3 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	824	MLPA	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
	825	MLPA	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
	826	MLPA	11 04 2019	MG07770	MOLEKÜLER GENETİK	Ataksi Telenjektazi Delesyon Duplikasyon Analizi	ATM	Ataksi telenjektazi; ilerleyici nörolojik problemler tarafından karakterize kalıtsal bir hastalıktır. Yürüme güçlüğüne ve çeşitli kanser türlerine yakalanma riskine yol 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
	827	MLPA	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
	828	MLPA	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	829	MLPA	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
	830	MLPA	12 04 2019	MG07810	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	B1	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	831	MLPA	12 04 2019	MG07820	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	B4	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B4 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	832	MLPA	12 04 2019	MG07830	MOLEKÜLER GENETİK	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	B2	Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen EIF2B2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	833	MLPA	17 04 2019	MG07840	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hiperplazi Delesyon Duplikasyon Analizi	CYP11B1	Konjenital adrenal hiperplazi (KAH) adrenal korteksteki kortikosteroid sentezinin oluşmasını engelleyen, bu nedenle de adrenal bezlerde hiperplaziye yol açan bir grup kalıtsal enzim eksikliğidir. 11-beta hidroksilaz eksikliği CYP11B1 genindeki mutasyonların yol açtığı otozomal resesif bir hastalıktır. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile CYP11B1 geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	834	H	17 04 2019	MG07850	MOLEKÜLER GENETİK	Glanzmann Trombastenisi	ITGB3	Glanzmann Trombastenisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ITGB3 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	835	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
	836	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
	837	H	20 04 2019	MG07880	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4C	SH3TC2	Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4C otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SH3TC2 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	838	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
	839	H	20 04 2019	MG07900	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperekpleksia 1	GLRA1	Hiperekpleksia 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GLRA1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif/otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	840	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
	841	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
	842	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	843	H	20 04 2019	MG07940	MOLEKÜLER GENETİK	Karnitin Eksikliği	SLC22A5	Karnitin Eksikliği ile ilişkilendirilmiş olan gen SLC22A5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	844	H	20 04 2019	MG07950	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1q	SRD5A3	Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1q hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SRD5A3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	845	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
	846	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
	847	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
	848	H	22 04 2019	MG07990	MOLEKÜLER GENETİK	Porfiria Akut İntermittent	HMBS	Porfiria Akut İntermittent hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HMBS genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	849	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
	850	H	22 04 2019	MG08020	MOLEKÜLER GENETİK	Propionic Acidemia	PCCA	Propiyonik asidemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PCCA genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	851	H	22 04 2019	MG08030	MOLEKÜLER GENETİK	Propionic Acidemia	PCCB	Propiyonik asidemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PCCB genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	852	H	22 04 2019	MG08040	MOLEKÜLER GENETİK	Spondiloepifizyal Displazi	ACAN	Spondiloepifizyal Displazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ACAN genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	853	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
	854	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
	855	E	04 05 2019	MG08070	MOLEKÜLER GENETİK	Smith-McCort Displazi	DYM	Smith-McCort Displazi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen DYM genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	856	H	14 05 2019	MG08090	MOLEKÜLER GENETİK	Nonaka Miyopati GNE	GNE	Nonaka Miyopati hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GNE genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	857	E	18 05 2019	MG08100	MOLEKÜLER GENETİK	Cohen Sendromu (VPS13B)	COH1	Cohen Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen COH1 (VPS13B) genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	858	H	18 05 2019	MG08110	MOLEKÜLER GENETİK	Epilepsi ,Tip 7	SCN9A	Epilepsi Tip 7 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SCN9A genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	859	H	18 05 2019	MG08120	MOLEKÜLER GENETİK	Harel-Yoon Sendromu	ATAD3A	Harel-Yoon Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen ATAD3A genidir ve hastalık otozomal resesif/otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	860	H	18 05 2019	MG08130	MOLEKÜLER GENETİK	İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı	IL10RA	İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen IL10RA genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	861	H	18 05 2019	MG08140	MOLEKÜLER GENETİK	Metakromatik Lökodistrof SAP-b Eksikliği, MLD	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
	862	H	18 05 2019	MG08150	MOLEKÜLER GENETİK	Nöronal Seroid Lipofusinoz tip 5	CLN5	Nöronal Seroid Lipofusinoz Tip 5 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CLN5 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	863	H	18 05 2019	MG08160	MOLEKÜLER GENETİK	Primer Hiperoksalüri Tip2	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
	864	H	18 05 2019	MG08170	MOLEKÜLER GENETİK	SERPINA7 Dizi Analizi, TBG	TBG (SERPINA7)	SERPINA7 (TBG) genindeki mutasyonlar Kalıtsal Tiroksin Bağlanma Globülin Eksikliği ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık X'e bağlı şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	865	H	18 05 2019	MG08180	MOLEKÜLER GENETİK	Spastik Parapleji tip 4a	GJC2	Spastik Parapleji Tip 4a hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GJC2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	866	H	27 05 2019	MG08190	MOLEKÜLER GENETİK	Distoni Tip 5	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
	868	MLPA	24 05 2019	MG08220	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği Delesyon Duplikasyon Analizi	FBP1	Bir glukoneogenez düzenleyici enzim olan fruktoz-1,6-bisfosfataz 1 (FBP1), fruktoz 1,6-bisfosfatın fruktoz 6-fosfat ve inorganik fosfata hidrolizini katalize eder. Fruktoz-1,6-difosfataz eksikliği, hipoglisemi ve metabolik asidoz ile ilişkilidir. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile FBP1 geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	869	H	27 05 2019	MG08230	MOLEKÜLER GENETİK	X linked Mental retardasyon Tip 16	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
	870	H	27 05 2019	MG08240	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 14	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
	871	H	27 05 2019	MG08250	MOLEKÜLER GENETİK	RANBP2 Dizi Analizi	RANBP2	RANBP2 genindeki mutasyonlar Akut Nekrotizan Ensefalopati Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	872	H	27 05 2019	MG08260	MOLEKÜLER GENETİK	Whim Sendromu	CXCR4	WHIM Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CXCR4 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
	873	H	27 05 2019	MG08270	MOLEKÜLER GENETİK	Tirozinemi Tip 2	TAT	Tirozinemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TAT genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
	874	H	27 05 2019	MG08280	MOLEKÜLER GENETİK	İzobütürl Coa Dehidrojenaz Eksikliği	ACAD8	İzobütürl Coa Dehidrojenaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ACAD8 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	875	H	27 05 2019	MG08290	MOLEKÜLER GENETİK	Haim-Munk Sendromu	CTSC	Haim-Munk Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CTSC genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	45 Gün
	876	H	29 05 2019	MG08300	MOLEKÜLER GENETİK	Pontocerebellar Hipoplazi Tip 10	CLP1	Pontocerebellar Hipoplazi Tip 10 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CLP1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	877	MLPA	31 05 2019	MG08310	MOLEKÜLER GENETİK	Beta Talasemi-HBB Akdeniz Anemi(*) Delesyon Duplikasyon Analizi	HBB	Beta Talasemi otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır ve HBB genindeki mutasyonlar sonucu oluşmaktadır. Beta Talasemi 200'den fazla HBB geni patojenik mutasyonlardan kaynaklanır ancak toplumlara göre belli mutasyonların sıklığı farklılık göstermektedir. HBB gen dizi analizi hastalığa yol açan mutasyonların %99'unu saptamaktadır. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile HBB geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	21 Gün
	878	MLPA	31 05 2019	MG08320	MOLEKÜLER GENETİK	McCune-Albright Syndrome Delesyon Duplikasyon Analizi	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 hastalıkla ilişkilendirilmiştir. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile GNAS geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	879	MLPA	01 06 2019	MG08330	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperekpleksia 1 Delesyon Duplikasyon Analizi	GLRA1	GLRA1 geni tarafından kodlanan protein, merkezi sinir sisteminde postsinaptik inhibisyona aracılık eden bir pentamerik inhibitör glisin reseptörünün bir alt birimidir. Bu gendeki bozukluklar, ayrıca kalıtsal hiperekpleksi veya konjenital sert insano 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
	880	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
	881	MLPA	07 06 2019	MG08350	MOLEKÜLER GENETİK	APC Delesyon Duplikasyon Analizi	APC	APC genindeki birçok mutasyon fonksiyonunu kaybetmiş APC proteini üretimine neden olmakta ve anormal hücrel büyümenin baskılanamayışı sonucu kolonda polip oluşumuna sebep olmaktadır. Bu durum otozomal dominant geçiş gösteren familial adenomatous polyposis (FAP) durumuna neden olmaktadır. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile APC geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	882	H	24 06 2019	MG08360	MOLEKÜLER GENETİK	3M SENDROMU TIP 3	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
	883	H	14 06 2019	MG08370	MOLEKÜLER GENETİK	Greig Sefalapolisindoktrili	GLI3	Greig Sefalapolisindoktrili hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GLI3 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	884	H	20 06 2019	MG08380	MOLEKÜLER GENETİK	Sjogren-Larsson Sendromu	ALDH3A2	Sjogren-Larsson Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen ALDH3A2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	885	H	20 06 2019	MG08390	MOLEKÜLER GENETİK	DIO1 Dizi Analizi	DIO1	DIO1 geni iyodotironin deiyodinaz ailesinde bulunan bir protein kodlamaktadır. Bu protein tiroid hormonunun aktivasyonu ve inaktivasyonunu katalize etmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	886	H	30 07 2019	MG08400	MOLEKÜLER GENETİK	Karnitin Asilkarnitin Translokaz	SLC25A20	Karnitin Asilkarnitin Translokaz hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC25A20 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	887	H	04 07 2019	MG08410	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Delesyon Testi-HBA(*)	HBA	Alfa talasemi kalıtsal hemoglobinopatiler içinde en sık rastlanan genellikle otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. Normal bireyler her 16.kromozomda iki alfa globin geni taşımaktadır (αα/αα). Hastaların %95'inde 16. kromozomun p13.3 bölgesinde bulunan bir veya iki alfa-globin geninin delesyonu gözlenmektedir. Bunlar arasında en sık rastlanan -α 3.7 ve -α 4,2 single gene delesyonları, MED ve -α 20,5 double gene delesyonlarıdır. Bir α geninin kaybı sessiz taşıyıcı (-α/αα), iki alfa geninin kaybı alfa talasemi trait , üç alfa geninin kaybı HbH (-/-α) ve dört alfa geninin kaybı Hb Barts (-/-/-) fenotipi olarak tanımlanır. Hastaların %5'inde nokta mutasyonları gözlenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	888	H	10 07 2019	MG08440	MOLEKÜLER GENETİK	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik HLA CLASS II NEGATİF	HLA	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
	889	MLPA	11 07 2019	MG08450	MOLEKÜLER GENETİK	Bartter Sendromu, Tip 3 Delesyon Duplikasyon Analizi	CLCNKB	CLCNKB geni, klorür kanalları yapmak için talimatlar veren CLC gen ailesine aittir. Negatif yüklü klor atomlarını (klorür iyonları) taşıyan bu kanallar, hücrenin elektrik sinyalleri üretme ve iletme yeteneğinde kilit bir rol oynar. Bazı CLC kanalları, klorür iyonlarının hücre zarları boyunca akışını düzenlerken, diğerleri ise hücrelerin içinde klorür iyonları taşınır.CLCNKB geni, CIC -Kb olarak adlandırılan bir klorür kanalı yapmak için talimatlar sağlar. MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification) testi ve STR Fragment analizi ile CLCNKB geni taranarak bu gendeki delesyon/duplikasyon tespiti yapılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	30 GÜN
	890	H	13 07 2019	MG08460	MOLEKÜLER GENETİK	Baraitser Winter Sendromu 2	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	891	H	18 07 2019	MG08470	MOLEKÜLER GENETİK	Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 1	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
	892	H	13 07 2019	MG08480	MOLEKÜLER GENETİK	Metil Melanik Asidemi Vitamin B12 Reponsif	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
	893	H	13 07 2019	MG08490	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip2	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
	894	H	13 07 2019	MG08500	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip3	COL9A3	Multiple Epifizyal Displazi Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen COL9A3 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	895	H	13 07 2019	MG08510	MOLEKÜLER GENETİK	Beta Mannosidoz	MANBA	Beta Mannosidoz otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. MANBA genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	896	H	13 07 2019	MG08520	MOLEKÜLER GENETİK	Nicoladies Baraitser Sendromu	SMARCA2	Nicoladies-Baraitser Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SMARCA2 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	897	H	13 07 2019	MG08530	MOLEKÜLER GENETİK	Glutasyon Sentetaz Eksikliği	GSS	Glutasyon Sentetaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen GSS genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	898	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
	899	H	13 07 2019	MG08550	MOLEKÜLER GENETİK	İnterleukin Dizi Analizi	IL10	IL10 geni tarafından kodlanan protein monositler ve lenfositler tarafından üretilen bir sitokindir. Bu sitokin immün regülasyon ve enflamasyon rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	900	H	13 07 2019	MG08560	MOLEKÜLER GENETİK	L-2 Hidroksi Glutarik Asidüri	L2HGDH	L-2 Hidroksi Glutarik Asidüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen L2HGDH genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	901	H	05 07 2019	MG08570	MOLEKÜLER GENETİK	Charcot Marie Tooth X Linked	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
	902	H	13 07 2019	MG08580	MOLEKÜLER GENETİK	FAHR Hastalığı	SLC20A2	FAHR Hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SLC20A2 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	903	H	13 07 2019	MG08590	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Tekrarlayan Myoglobinüri	LPIN1	Akut Tekrarlayan Myoglobinüri hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen LPIN1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	904	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
	905	H	13 07 2019	MG08610	MOLEKÜLER GENETİK	Multipl Sulfaktaz Eksikliği	SUMF1	Multipl Sulfaktaz Eksikliği hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SUMF1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	906	H	13 07 2019	MG08620	MOLEKÜLER GENETİK	Tubolinopati Tip 7	TUBB2B	Tubolinopati Tip7 otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Bu hastalıkla ilişkilendirilen gen TUBB2B genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	907	H	13 07 2019	MG08630	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperfenilaleninemi Tip	PTS	Hiperfenilaleninemi Tip A hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PTS genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	908	H	13 07 2019	MG08640	MOLEKÜLER GENETİK	İmmün Yetmezlik Tip 29	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
	909	H	13 07 2019	MG08650	MOLEKÜLER GENETİK	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A	MOCS2	Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen MOCS2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	910	H	13 07 2019	MG08660	MOLEKÜLER GENETİK	Molibden Kofaktör Eksikliği TipC	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
	911	H	13 07 2019	MG08670	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Tip 20	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
	912	H	13 07 2019	MG08680	MOLEKÜLER GENETİK	Renal Hipomagnezemi Tip 3	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
	913	H	17 07 2019	MG08690	MOLEKÜLER GENETİK	Şilomikron Retansiyon Hastalığı	SAR1B	Şilomikron Retansiyon Hastalığı otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. SAR1B genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	914	H	18 07 2019	MG08700	MOLEKÜLER GENETİK	Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 2	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
	915	H	18 07 2019	MG08710	MOLEKÜLER GENETİK	Sülfaktan Metabolizma Disfonksiyonu Tip 3	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
	916	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
	917	H	19 07 2019	MG08730	MOLEKÜLER GENETİK	İnfanıl Hiperkalsemi Tip 1	CYP24A1	İnfanıl Hiperkalsemi Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CYP24A1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	918	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
	919	H	22 07 2019	MG08750	MOLEKÜLER GENETİK	Mukopolisakkaridoz Tip 9	HYAL1	Mukopolisakkaridoz Tip 9 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HYAL1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	920	H	27 07 2019	MG08770	MOLEKÜLER GENETİK	Akut Miyeloid Lösemi	RUNX1	Akut Miyeloid Lösemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen RUNX1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	Kemik İliği	3 ml	40 Gün
	921	H	27 07 2019	MG08780	MOLEKÜLER GENETİK	İmmün Yetmezlik Tip 21	GATA2	İmmün Yetmezlik Tip 21 otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Bu hastalıkla ilişkilendirilen gen GATA2 genidir.	Kemik İliği	3 ml	40 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	922	H	27 07 2019	MG08790	MOLEKÜLER GENETİK	Triple A- Allgrove Sendromu	AAAS	Triple A-Allgrove Sendromu otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. AAAS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	923	H	27 07 2019	MG08800	MOLEKÜLER GENETİK	Multiple Epifizyal Displazi Tip 6	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
	924	H	27 07 2019	MG08810	MOLEKÜLER GENETİK	Progresif Miyoklonik Epilepsi Tip 4	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
	925	H	30 07 2019	MG08820	MOLEKÜLER GENETİK	Spinocerebellar Ataksi Tip 1	TDP1	Spinocerebellar Ataksi Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TDP1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	926	H	31 07 2019	MG08830	MOLEKÜLER GENETİK	VLCAD Eksikliği	ACADVL	VLCAD Eksikliği otozomal resesif kalıtılan bir hastalıktır. ACADVL genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	927	H	31 07 2019	MG08840	MOLEKÜLER GENETİK	Sendromik Mikroftalmi Tip 6	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
	928	MLPA	31 07 2019	MG08850	MOLEKÜLER GENETİK	Kronik Granülomatöz , X Linked Delesyon Duplikasyon Analizi	CYBB	CYBB geni, sitokrom b-245, beta zinciri (p91-phox olarak da bilinir) adı verilen bir protein yapmak için talimatlar sağlar. Bu protein, bağışıklık sisteminde önemli bir rol oynayan NADPH oksidaz adı verilen bir enzim kompleksi oluşturan bir grup proteinin bir parçasıdır. Kronik 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
	929	H	31 07 2019	MG08860	MOLEKÜLER GENETİK	Kondrodizplazi Punktata	EBP	Kondrodizplazi Punktata X'e bağlı dominant kalıtılan bir hastalıktır. EBP genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	930	H	02 08 2019	MG08870	MOLEKÜLER GENETİK	Delta Talasemi Analizi HBD	HBD	Delta Talasemi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HBD genidir .	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	931	H	05 08 2019	MG08880	MOLEKÜLER GENETİK	Cockayne Sendromu	ERCC6	Cockayne sendromu doğum sonrası birkaç yıl içerisinde belirginleşen anormal ve yavaş büyüme ve gelişme ile karakterize edilen otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır. ERCC6 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	932	H	11 09 2019	MG08890	MOLEKÜLER GENETİK	Kleidokraniyal Dizostoz	RUNX2	Kleidokraniyal Dizostoz otozomal dominant olarak kalıtılan bir sendromdur. Bu hastalıkla ilişkilendirilen gen RUNX2 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	933	H	08 08 2019	MG08900	MOLEKÜLER GENETİK	Histidinemi	HAL	Histidinemi otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. HAL genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	934	H	08 08 2019	MG08910	MOLEKÜLER GENETİK	Smith-McCort Displazi Tip 2	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
	935	E	08 08 2019	MG08920	MOLEKÜLER GENETİK	Schuurs-Hoeijmakers Sendromu	PACS1	Schuurs-Hoeijmakers hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PACS1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	936	H	09 08 2019	MG08930	MOLEKÜLER GENETİK	Hereditör Sferozitöz Tip 3 Yaygın Mutasyon	SPTA1	Hereditör Sferozitöz Tip 3 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen SPTA1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	937	H	08 08 2019	MG08940	MOLEKÜLER GENETİK	Juvenil Miyoklonik Epilepsi	EFHC1	Juvenil Miyoklonik Epilepsi otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. EFHC1 genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	938	H	16 08 2019	MG08950	MOLEKÜLER GENETİK	Diskeratozis Konjenita Tip 1	NOP10 (NOLA3)	Diskeratozis Konjenita Tip 1 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. NOP10 (NOLA3) genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	939	H	17 08 2019	MG08960	MOLEKÜLER GENETİK	Korneal Distrofi Latis Tip 1	LCD1 (TGFB1)	Korneal Distrofi Latis Tip 1 otozomal dominant kalıtılan bir hastalıktır. LCD1 (TGFB1) genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	940	E	11 08 2019	MG08970	MOLEKÜLER GENETİK	Oliver-McFarlane Sendromu PNPLA6	PNPLA6	Oliver-McFarlane Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen PNPLA6 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	941	H	11 08 2019	MG08980	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilopfizyal Displazi Tarda	WISP3 (CCN6)	Spondilopfizyal Displazi Tarda hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen WISP3 (CCN6) genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	942	H	22 08 2019	MG08990	MOLEKÜLER GENETİK	Ailevi Hipobetalipoproteinemi Tip 2	ANGPTL3	Ailevi Hipobetalipoproteinemi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen ANGPTL3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	943	H	10 09 2019	MG09000	MOLEKÜLER GENETİK	Escobar Sendromu	CHRNA7	Escobar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CHRNA7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	944	H	29 09 2019	MG09010	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Kandidiyazis Tip 6	IL17F	Ailesel Kandidiyazis Tip 6 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen IL17F genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	945	H	11 09 2019	MG09020	MOLEKÜLER GENETİK	Hereditör Basınca Duyarlılık Nöropatisi Dizi Analizi	PMP22	Hereditör Basınca Duyarlılık Nöropatisi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PMP22 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	946	H	27 08 2019	MG09030	MOLEKÜLER GENETİK	Lizensefali Tip 1	PAFAH1B1	Lizensefali Tip 1 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen PAFAH1B1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	947	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
	948	H	03 09 2019	MG09050	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilopfizyal Displazi Omani Tipi	CHST3	Spondilopfizyal Displazi Omani Tipi hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen CHST3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	949	H	11 09 2019	MG09060	MOLEKÜLER GENETİK	Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği	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
	950	H	12 09 2019	MG09070	MOLEKÜLER GENETİK	Charge Sendromu	CHD7	CHARGE Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CHD7 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	951	MLPA	14 09 2019	MG09080	MOLEKÜLER GENETİK	Pelizaeus-Merzbacher Hastalığı Delesyon Duplikasyon Analizi	PLP1	Pelizaeus-Merzbacher Hastalığı X'e bağlı resesif olarak kalıtılır. PLP1 geni, proteolipid protein 1 ve DM20 olarak adlandırılan proteinlerinden izoform protein üretilmesini sağlar. PLP1 proteini esas olarak beyindeki ve omurilikteki sinirlerde bulunur. PLP1 ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyonları tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification (MLPA) ve STR Fragment analizi ile PLP1 geni taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	952	H	26 09 2019	MG09090	MOLEKÜLER GENETİK	Proteus Sendromu	AKT1	Proteus Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen AKT1 genidir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	953	H	24 09 2019	MG09100	MOLEKÜLER GENETİK	Spondylocostal dysostosis 5	TBX6	Spondilokostal Dizostosis hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen TBX6 genidir ve bu hastalık otozomal dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	954	H	24 09 2019	MG09110	MOLEKÜLER GENETİK	Konjeintal Lipodistrofi Tip 2	BSCL2	Konjeintal Lipodistrofi Tip 2 hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen BSCL2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	955	H	30 09 2019	MG09130	MOLEKÜLER GENETİK	Dihidropirimidinüri	DPYS	Dihidropirimidinüri otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DPYS genindeki mutasyonlar bu hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	956	H	30 09 2019	MG09140	MOLEKÜLER GENETİK	ATP1A2 Dizi Analizi	ATP1A2	ATP1A2 geni tarafından kodlanan protein P tipi katyon transport ATPaz ailesinde yer almaktadır. Bu protein Na ve K iyonlarının plazma membranı üzerindeki elektrokimyasal dengesinin korunmasında rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	957	E	02 10 2019	MG09150	MOLEKÜLER GENETİK	Knobloch Sendromu	COL18A1	Knobloch Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen COL18A1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	958	H	04 10 2019	MG09160	MOLEKÜLER GENETİK	PAX6 Dizi Analizi	PAX6	PAX6 geni tarafından kodlanan protein DNA'ya bağlanarak gen transkripsiyonunun regülasyonunda rol oynamaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	959	E	04 10 2019	MG09170	MOLEKÜLER GENETİK	Pilarowski-Bjornsson Sendromu	CHD1	Pilarowski-Bjornsson Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CHD1 genidir ve bu hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	960	H	15 10 2019	MG09180	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği	FBP1	Bir glukoneogenez düzenleyici enzim olan fruktoz-1,6-bisfosfataz 1 (FBP1), fruktoz 1,6-bisfosfatın fruktoz 6-fosfat ve inorganik fosfata hidrolizini katalize eder, hipoglisemi ve metabolik asidoz ile ilişkilidir. FBP1 genindeki mutasyonlar Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	961	H	16 10 2019	MG09190	MOLEKÜLER GENETİK	Alopecia Universalis HR	HR	Alopecia Universalis hastalığıyla ilişkilendirilmiş olan gen HR genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	962	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
	963	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
	964	H	03 07 2018	ST01170	SİTOGENETİK	Plasenta Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi	-	Fetusta şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	Plasenta	-	21 GÜN
	965	H	03 07 2018	ST00860	SİTOGENETİK	Cilt Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi	-	Bireyde şüpheli kromozomal sayısal ve yapısal kusurların tanısı	Cilt Biyopsisi	-	28 GÜN
	967	H	24 10 2018	MG01390	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital İktiyoz Tip 2	ALOX12B	Konjenital İktiyoz Tip 2 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALOX12B genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	968	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
	969	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	970	H	26 11 2019	MG09240	MOLEKÜLER GENETİK	Kamptodaktili Artropati Coxa Vara Perikardit Sendromu PRG4	PRG4	Kamptodaktili Artropati Coxa Vara Perikardit Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SKIV2L genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	971	H	05 12 2019	MG09250	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Arteriyel Tortuosite Sendromu	SLC2A10	Ailesel Arteriyel Tortuosite Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SLC2A10 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	972	H	10 12 2019	MG09260	MOLEKÜLER GENETİK	Frank-ter Haar Sendromu SH3PXD2B	SH3PXD2B	Frank-ter Haar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SH3PXD2B genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	973	MLPA	10 01 2019	MG09270	MOLEKÜLER GENETİK	SCN1A Delesyon Duplikasyon Analizi	SCN1A	SCN1A ile ilişkilendirilmiş delesyon ve duplikasyonları tespit etmek amacıyla Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification (MLPA) ve STR Fragment analizi ile SCN1A geni taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 GÜN
	974	H	10 01 2019	MG09280	MOLEKÜLER GENETİK	Urbach-Wiethe Hastalığı	ECM1	Urbach-Wiethe Hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen ECM1 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	975	H	10 12 2019	MG09290	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital Adrenal Hiperplazi 3 Beta Hidroksilaz	HSDB3	3-Beta-Hidroksisteroid Dehidrojenaz 2 Eksikliğine Bağlı Konjenital Adrenal Hiperplazi hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen HSDB3 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	976	H	15 11 2019	MG09330	MOLEKÜLER GENETİK	Peters-plus sendromu	B3GLCT	Peters-plus Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen B3GLCT genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	977	H	10 12 2019	MG09300	MOLEKÜLER GENETİK	WARS2 Dizi Analizi	WARS2	WARS2 genindeki mutasyonlar Mitokondriyal Nörogelişimsel Bozukluk ile ilişkilendirilmiştir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	978	H	12 12 2019	MG09310	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperlipoproteinemi Tip 1B	APOC2	Hiperlipoproteinemi Tip 1B hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen APOC2 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	979	H	21 12 2019	MG09340	MOLEKÜLER GENETİK	Frank-ter Haar Sendromu	SH3PXD2B	Frank-ter Haar Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SH3PXD2B genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	980	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
	981	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
	982	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
	983	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
	984	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
	985	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

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	986	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
	987	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
	988	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
	989	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
	990	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
	992	H	23 12 2019	MG09470	MOLEKÜLER GENETİK	Faktör VII Eksikliği	F7	Faktör VII Eksikliği hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen GF7 genidir ve bu hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ml	40 Gün
	993	H	26 12 2019	MG09480	MOLEKÜLER GENETİK	3-M Sendromu Tip 2	OBSL1	3-M Sendromu Tip 2 hastalığı ile ilişkilendirilmiş olan gen OBSL1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	995	H	26 12 2019	MG09500	MOLEKÜLER GENETİK	3-Hidroksi-3-Metil Glutaril Koenzim-A L	HMGCL	3-Hidroksi-3-Metil Glutaril Koenzim-A L Eksikliği ile ilişkilendirilmiş olan gen HMGCL genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	996	H	2 01 2020	MG09520	MOLEKÜLER GENETİK	Sülfid Oksidaz Eksikliği	SUOX	Sülfid Oksidaz Eksikliği ile ilişkilendirilmiş olan gen SUOX genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	997	H	02 01 2020	MG09530	MOLEKÜLER GENETİK	Mandibuloakral Displazi Tip B	ZMPSTE24	Mandibuloakral Displazi Tip B ile ilişkilendirilmiş olan gen ZMPSTE24 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	998	H	14 01 2020	MG09540	MOLEKÜLER GENETİK	Brooke Spiegler Sendromu	CYLD	Brooke Spiegler Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen CYLD genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	999	MLPA	14 01 2020	MG09550	MOLEKÜLER GENETİK	GLUT1 Eksikliği Delesyon Duplikasyon	SLC2A1	Glukoz taşıyıcısı 1 (GLUT1, SLC2A1) eksikliği seyrek görülen hastalıklardan biridir. Beyin için temel yakıt olan glukozun kan-beyin engelinden taşınmasında bozukluk vardır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1000	H	15 01 2020	MG09570	MOLEKÜLER GENETİK	TBC1D24 Dizi Analizi	TBC1D24	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen TBC1D24 genidir ve hastalık otozomal dominant / otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1001	H	15 01 2020	MG09580	MOLEKÜLER GENETİK	Pontocerebellar Hipoplazi Tip 1B	EXOSC3	Pontocerebellar Hipoplazi Tip 1B ile ilişkilendirilmiş olan gen EXOSC3 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1002	H	16 01 2020	MG09590	MOLEKÜLER GENETİK	Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği	OTC	OTC genindeki mutasyonlar Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği ile ilişkili olup X'e bağımlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1003	H	20 01 2020	MG09600	MOLEKÜLER GENETİK	Hemokromatozis Tip 2A	HJV	Hemokromatozis Tip 2A ile ilişkilendirilmiş olan gen HJV genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1004	H	20 01 2020	MG09610	MOLEKÜLER GENETİK	Posterior Kolum Ataksi FLVCR1	FLVCR1	Posterior Kolum Ataksi FLVCR1 ile ilişkilendirilmiş olan gen FLVCR1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1005	H	21 01 2020	YD00610	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Endometrial İmmünolojik Reseptivite (ENA	ENA	x	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1006	H	22 01 2020	MG09620	MOLEKÜLER GENETİK	Mental Retardasyon Tip 98	NEXMIF	Mental Retardasyon Tip 98 ile ilişkilendirilmiş olan gen NEXMIF genidir ve hastalık X'e bağlı dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1007	H	22 01 2020	MG09630	MOLEKÜLER GENETİK	PRDM13 Dizi Analizi	PRDM13	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen PRDM13 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1008	H	23 01 2020	MG09640	MOLEKÜLER GENETİK	Karbamil Fosfat Sentetaz	CPS1	Karbamil Fosfat Sentetaz ile ilişkilendirilmiş olan gen CPS1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1009	H	31 01 2020	MG09650	MOLEKÜLER GENETİK	Akrodizostoz Tip 1 PRKAR1A	PRKAR1A	Akrodizostoz Tip 1 ile ilişkilendirilmiş olan gen PRKAR1A genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1010	H	07 02 2020	MG09660	MOLEKÜLER GENETİK	CHEK2 Dizi Analizi	CHEK2	CHEK2 (checkpoint kinase 2=hücre döngüsü kontrol noktası kinaz 2) bir serin/treonin kinaz olup DNA hasarı kontrol noktası yolağında bulunan merkezi bir öneme sahip proteindir. CHEK2 proteini hücre döngüsü süresince hücre içerisinde aktif olmayan bir formda bulunur. Hücre içerisinde DNA hasarı meydana geldiğinde CHEK2 proteini aktif forma dönüşür. Aktif CHEK2 proteini hücrede bir çok CHEK2 substratını fosforilasyon ile aktive eder. Aktiflenen bu substratlar hücre döngüsünü durdurarak DNA hasarı meydana gelen hücrenin yaşamının geleceğini belirlerler. Böyle bir durumdaki hücrede sonuç olarak ya DNA tamiri veya apoptozis başlatılır. CHEK2 Dizi Analizi otozomal dominant geçişli bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1011	MLPA	12 02 2020	MG09670	MOLEKÜLER GENETİK	LAMA3 Delesyon Duplikasyon Analizi	LAMA3	LAMA3 geni laminin 332 adı verilen bir proteinin bir kısmını yapmak için talimatlar verir. Lamininler, hücre büyümesini, hücre hareketini ve hücrelerin birbirine bağlanmasını düzenleyen bir grup proteindir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1012	H	12 02 2020	MG09680	MOLEKÜLER GENETİK	Progressif Eksternal Oftalmopleji	POLG	Progressif Eksternal Oftalmopleji ile ilişkilendirilmiş olan gen POLG2 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1013	H	12 02 2020	MG09690	MOLEKÜLER GENETİK	Osteogenesis Imperfekta Tip 19	MBTPS2	Osteogenesis Imperfekta temel olarak kemikleri etkileyen ve oldukça nadir görülen bir hastalıktır ve otozomal dominant olarak kalıtılır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1014	MLPA	12 02 2020	MG09700	MOLEKÜLER GENETİK	KRT14 Delesyon Duplikasyon Analizi	KRT14	Epidermis Bulloza simpleks tip 2 otozomal dominant veya otozomal resesif olarak kalıtılabilir bir hastalıktır. KRT5 ve KRT14 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1015	MLPA	12 02 2020	MG09710	MOLEKÜLER GENETİK	LAMC2 Delesyon Duplikasyon Analizi	LAMC2	Birleşik Epidermolysis bulloza ile ilişkilendirilmiş olan gen LAMC2 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1016	MLPA	12 02 2020	MG09720	MOLEKÜLER GENETİK	LAMB3 Delesyon Duplikasyon Analizi	LAMB3	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen LAMB3 genidir ve hastalık otozomal dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1017	MLPA	14 02 2020	MG09730	MOLEKÜLER GENETİK	Hyaline Fibromatoz Sendromu	ANTXR2	Hyaline Fibromatoz Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen ANTXR2 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1018	MLPA	14 02 2020	MG09740	MOLEKÜLER GENETİK	Yarık Dudak/Damak Ektodermal Displazi Sendromu	NECTIN1	Yarık Dudak/Damak Ektodermal Displazi Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen NECTIN1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1019	MLPA	19 02 2020	MG09750	MOLEKÜLER GENETİK	Progressif Eksternal Oftalmopleji,Otozomal Dominant/Resesif	POLG	Progressif Eksternal Oftalmopleji ile ilişkilendirilmiş olan gen POLG genidir ve hastalık Otozomal Dominant/Resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1020	MLPA	22 02 2020	MG09760	MOLEKÜLER GENETİK	Spondilo Oküler Sendrom	XYLT2	Spondilo Oküler Sendrom ile ilişkilendirilmiş olan gen XYLT2 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1021	MLPA	22 02 2020	MG09770	MOLEKÜLER GENETİK	Metiyonin adenosiltransferaz eksikliği, otozomal resesif	MAT1A	MAT1A genindeki mutasyonlar Metiyonin adenosiltransferaz eksikliği ile ilişkili olup otozomal dominant/resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1022	MLPA	06 03 2020	ST01350	SİTOGENETİK	IgH Breakapart (14q32) (FISH)	-	x	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	40 GÜN
	1023	MLPA	06 03 2020	MG09780	MOLEKÜLER GENETİK	NTRK1, NTRK2, NTRK3 GEN FÜZYONU	NTRK1, NTRK2, NTRK3	Nörotrofik reseptör tirozin kinaz 1, 2 ve 3 genleri olan NTRK1, NTRK2, NTRK3 fonksiyonel gen füzyonları ile sonuçlanan kromozom re-aranjmanlarının, bir çok tümör tipinde onkojenik etken olarak rol aldığı bulunmuştur. NTRK gen füzyonlarının tespit edildiği tümör tipleri çeşitlilik göstermekte olup, meme kanseri, küçük hücreli dışı akciğer kanseri, kolorektal kanser, melanom gibi kanser tiplerinde de görülmektedir.	PARAFIN BLOK	3 mL	40 GÜN
	1024	MLPA	17 03 2020	MGQ0110	PANELLER	Prostat Kanseri Paneli (14 Gen)	APC,ATM,BRCA1,BRCA2,CHEK2,EPCA	Yapılan çalışmada prostat kanseri ile ilişkili olan 14 gendeki kalıtsal (germline) değişimler taranmıştır.	EDTA'LI KAN	3 mL	40 GÜN
	1025	MLPA	17 03 2020	MG09790	MOLEKÜLER GENETİK	Psödohipoparatiroidizm Tip IB Otozomal Dominant	STX16	Psödohipoparatiroidizm Tip IB ile ilişkilendirilmiş olan gen STX16 genidir ve hastalık Otozomal Dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'LI KAN	3 mL	40 GÜN
	1026	MLPA	17 03 2020	MG09810	MOLEKÜLER GENETİK	GDF5 Dizi Analizi	GDF5	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen GDF5 genidir ve hastalık Otozomal dominant/resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'LI KAN	3 mL	40 GÜN
	1027	MLPA	17 03 2020	MG09820	MOLEKÜLER GENETİK	DICER1 Dizi Analizi	DICER1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen DICER1 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'LI KAN	3 mL	40 GÜN
	1028	MLPA	20 04 2020	MG09850	MOLEKÜLER GENETİK	HİPOTİROİDİZM, KONJENİTAL, GUATR	PAX8	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen PAX8 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'LI KAN	3 mL	40 GÜN
	1029	MLPA	05 05 2020	MG09860	MOLEKÜLER GENETİK	HYLS1 Hidrolataus Sendromu	HYLS1	HYLS1 Hidrolataus Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen HYLS1 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'LI KAN	3 mL	40 GÜN
	1030	MLPA	27 04 2020	MG09510	MOLEKÜLER GENETİK	Akrodistrofi Andermann Sendromu	SLC12A6	Akrodistrofi Andermann Sendromu ile ilişkilendirilmiş olan gen SLC12A6 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1031	MLPA	30 05 2020	YD00110	MOLEKÜLER GENETİK	Fasiyo Skapulo Humeral Distrofi (FSHD)	FSHD	Bu sonuç LUMC laboratuvarında yapılan test sonucunda FSHD1 tanısı konmuş Özkan Yalçınkaya ve klinik tanı konmuş Ali Ekber Yalçınkaya ile Özcan Yalçınakaya'ya ait marker bilgisi kullanılarak elde edilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1033	MLPA	30 05 2020	YD00320	MOLEKÜLER GENETİK	Hemofili A (YAYGIN MUT.TAR.) F8 İNVE	F8	F8 genindeki mutasyonlar Hemofili A ile ilişkili olup X'e bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1034	MLPA	30 05 2020	YD00410	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	RHD Genotipleme	-	x	EDTA'lı Kan	3 mL	60 GÜN
	1036	MLPA	30 05 2020	YD00060	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Yeniden Değerlendirme	-	x	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1037	MLPA	30 05 2020	YD00530	MOLEKÜLER GENETİK - KADIN DOĞUM VE ÜREME GENETİĞİ	Endometrial Reseptivite ER-Map	-	Endometrium, uterusu kaplayan mukoza tabakasıdır ve cinsiyet hormonları, sitokinler ve diğer araçların etkisi sayesinde endometrium, embriyo ile etkileşime girmeye ve implante olmasına izin vermeye hazırlanır. İmplantasyon penceresi, endometriyumun alıcı olduğu, yani embriyonun ona yapışması ve implante etmesi için gerekli özellikleri kazanmış olduğu süre olarak bilinir.	Doku	3 mL	40 GÜN
	1038	MLPA	15 08 2019	ST01320	SİTOGENETİK	ALK-ROS1 PANELİ	-	ALK(anaplastik tirozin kinaz) gen mutasyonu küçük hücreli olmayan akciğer kanserlerinin(NSCLC) %4-9'unda gözlenmektedir. ALK gen mutasyonu varlığı uygun tedavi seçeneklerinin belirlenmesinde önemli bir yer alır. Tirozin kinaz inhibitörlerinin ALK pozitif hastalarda daha etkin olduğu bildirilmiştir.ROS1 geni bazı sinyal yollarını aktive eden bir reseptör tirozin kinaz kodlar. ROS1 gen mutasyonu küçük hücreli olmayan akciğer kanserlerinin(NSCLC) %1-2'inde gözlenmektedir. ROS1 gen mutasyonu varlığı uygun tedavi seçeneklerinin belirlenmesinde önemli bir yer alır. Tirozin kinaz inhibitörlerinin ROS1 mutasyonu pozitif hastalarda daha etkin olduğu bildirilmiştir.	Parafin Blok	3 mL	21 GÜN
	1039	MLPA	10 06 2020	MG09880	MOLEKÜLER GENETİK	Trimetilaminüri, FMO3	FMO3	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen FMO3 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1040	MLPA	17 06 2020	MG09910	MOLEKÜLER GENETİK	Gaucher Tümgen GBA	GBA	Gaucher hastalığı 1. kromozomdaki asit beta- glukosidaz (GBA; 606463) genindeki mutasyonların neden olduğu otozomal resesif bir hastalıktır. Hastalık fenotipik bulgulara göre üç gruba ayrılmaktadır (Tip 1,2,3). GBA geni 2 ,8, ve 10. ekzonlarında bulunan 84GG, IVS2+1, N370S, L444P, V394L, R463C, D409H mutasyonlarının Gaucher Hastalığı için tanı değeri %89' dur.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1041	MLPA	22 06 2020	MG09920	MOLEKÜLER GENETİK	Faktör XI Eksikliği, F11	F11	Faktör XI Eksikliği ile ilişkilendirilmiş olan gen F11 genidir ve hastalık otozomal resesif/dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1042	MLPA	28 01 2019	MG07430	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa Talasemi Mental Retardasyon Sendromu	ATRX	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen ATRX genidir ve hastalık X'e bağlı dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1042	MLPA	26 10 2020	HT00081	HEMATOLOJİ TRANS.	t(15;17) RT-PCR (BCR1)	PML-RARA	PML-RARA füzyon geni (FG) transkriptleri, t(15;17)(q22;q21) translokasyonunun moleküler sonucudur ve tüm AML vakalarının %10-15'ini oluşturan M3 sitomorfolojili ayrı bir AML alt seti olan akut progranüositik lösemi (APL) vakalarının büyük kısmıyla (>%90) ilişkilidir. Dengelenmiş resiprokal translokasyon t(15;17) promyelositik lösemi (PML) geninin retinoik asit reseptörü alfa (RARA) ile füzyonu ve sonuçta PML-RARA füzyon proteini oluşmasına neden olur. Kimerik PML-RARA proteini bir transkripsiyonel repressördür. Ekspresyonu nükleer reseptör protein kompleksine (NcoR) artmış afinite, histon deasetilaz (HDAC) ile kromatin yapısı değişikliği ve transkripsiyon inhibisyonu yoluyla bozulmuş myeloid diferansiyasyonu ile ilişkilidir. All-trans retinoik asit (ATRA) ile tedavi APL'de yüksek ölçüde etkindir ve NCoR/HDAC kompleksinin serbest kalmasını destekleyip bu şekilde normal transkripsiyonu tekrar oluşturarak bir diferansiyasyon yapıcı ajan görevi yapar. RARA kırılma noktaları daima intron 2'de oluşur. PML bölgesinde kırılma noktalarının, intron 6, ekson 6 ve intron 3 şeklinde yerine bağlı olarak ilgili PML-RARA transkripti alt tipleri uzun (L veya bcr1).	EDTA'lı Kan/Kemik iliği	3 mL	21 GÜN
	1042	MLPA	26 10 2020	HT00082	HEMATOLOJİ TRANS.	t(15;17) RT-PCR (BCR2)	PML-RARA	PML-RARA füzyon geni (FG) transkriptleri, t(15;17)(q22;q21) translokasyonunun moleküler sonucudur ve tüm AML vakalarının %10-15'ini oluşturan M3 sitomorfolojili ayrı bir AML alt seti olan akut progranüositik lösemi (APL) vakalarının büyük kısmıyla (>%90) ilişkilidir. Dengelenmiş resiprokal translokasyon t(15;17) promyelositik lösemi (PML) geninin retinoik asit reseptörü alfa (RARA) ile füzyonu ve sonuçta PML-RARA füzyon proteini oluşmasına neden olur. Kimerik PML-RARA proteini bir transkripsiyonel repressördür. Ekspresyonu nükleer reseptör protein kompleksine (NcoR) artmış afinite, histon deasetilaz (HDAC) ile kromatin yapısı değişikliği ve transkripsiyon inhibisyonu yoluyla bozulmuş myeloid diferansiyasyonu ile ilişkilidir. All-trans retinoik asit (ATRA) ile tedavi APL'de yüksek ölçüde etkindir ve NCoR/HDAC kompleksinin serbest kalmasını destekleyip bu şekilde normal transkripsiyonu tekrar oluşturarak bir diferansiyasyon yapıcı ajan görevi yapar. RARA kırılma noktaları daima intron 2'de oluşur. PML bölgesinde kırılma noktalarının, intron 6, ekson 6 ve intron 3 şeklinde yerine bağlı olarak ilgili PML-RARA transkripti alt tipleri uzun (L veya bcr1).	EDTA'lı Kan/Kemik iliği	3 mL	21 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1043	MLPA	26 10 2020	HT00083	HEMATOLOJİ TRANS.	t(15;17) RT-PCR (BCR3)	PML-RARA	PML-RARA füzyon geni (FG) transkriptleri, t(15;17)(q22;q21) translokasyonunun moleküler sonucudur ve tüm AML vakalarının %10-15'ini oluşturan M3 sitomorfolojili ayrı bir AML alt seti olan akut promielositik lösemi (APL) vakalarının büyük kısmıyla (>%90) ilişkilidir. Dengelenmiş resiprokal translokasyon t(15;17) promyelositik lösemi (PML) geninin retinoik asit reseptörü alfa (RARA) ile füzyonu ve sonuçta PML-RARA füzyon proteini oluşmasına neden olur. Kimerik PML-RARA proteini bir transkripsiyonel represördür. Ekspresyonu nükleer reseptör protein kompleksine (NcoR) artmış afinite, histon deasetilaz (HDAC) ile kromatin yapısı değişikliği ve transkripsiyon inhibisyonu yoluyla bozulmuş myeloid diferansiyasyonu ile ilişkilidir. All-trans retinoik asit (ATRA) ile tedavi APL'de yüksek ölçüde etkindir ve NCoR/HDAC kompleksinin serbest kalmasını destekleyip bu şekilde normal transkripsiyonu tekrar oluşturarak bir diferansiyasyon yapıcı ajan görevi yapar. RARA kırılma noktaları daima intron 2'de oluşur. PML bölgesinde kırılma noktalarının, intron 6, ekson 6 ve intron 3 şeklinde yerine bağlı olarak ilgili PML-RARA transkripti alt tipleri uzun (L veya hcr1).	EDTA'lı Kan/Kemik iliği	3 mL	21 GÜN
	1043	MLPA	29 06 2020	MGQ0120	MOLEKÜLER GENETİK	Yenidoğan Paneli	PAH, PAX8, TSHR, CFTR, ACADM, BCKDHA, BCKDHB, CBS, IVD, GCDH, ACADVL, I		EDTA'lı Kan	3 mL	30 GÜN
	1044	MLPA	30 06 2020	MG09930	MOLEKÜLER GENETİK	İnsülin Benzeri Büyüme Faktörü I'e Direnç	IGF1R	İnsülin Benzeri Büyüme Faktörü I'e Direnç ile ilişkilendirilmiş olan gen IGF1R genidir ve hastalık otozomal resesif/ otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	1045	MLPA	16 07 2020	MGT0390	MOLEKÜLER GENETİK	Çoklu Konjenital Anomalili Lineer Cilt Kusurları 2	COX7B	Çoklu Konjenital Anomalili Lineer Cilt Kusurları 2 (LSDMCA2) ile ilişkilendirilmiş olan gen COX7B genidir ve hastalık X'e bağlı dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	1046	MLPA	28 07 2020	MGT0380	MOLEKÜLER GENETİK	CDH1 Tüm Gen Dizi Analizi	CDH1	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen CDH1 genidir ve hastalık otozomal dominant şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 Gün
	1047	MLPA	29 07 2020	MG09960	MOLEKÜLER GENETİK	Kısa QT Sendromu 2	KCNQ1	KCNQ1 genindeki mutasyonlar Kısa QT Sendromu 2 ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1048	MLPA	22 08 2020	MGQ0130	MOLEKÜLER GENETİK	Taşıyıcılık Testi (201 Gen)	CYP11B1 CYP21A2 HMGCL MCCC1 MCCC2 RHGDH	Taşıyıcılık testi doğacak bebekte kalıtsal hastalık görülme riskinin öngörülmesi amacıyla yapılan bir tarama testidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1049	MLPA	22 08 2020	MGTH001	MOLEKÜLER GENETİK	Taşıyıcılık Testi (420 Gen)	AAAS ABCA12 ABCA4 ABCB11 ABCB4 ABCC6 ABCC8 ABCD1 ACAD9 ACADM ACADS ACADSB ACADVL ACAT1 ACOX1 ACSF3 ADA ADAMTS2 ADGRG1 AGA AGL AGPS AGXT AIRE ALDH3A2 ALDH7A1 ALDOB ALG6	Taşıyıcılık testi doğacak bebekte kalıtsal hastalık görülme riskinin öngörülmesi amacıyla yapılan bir tarama testidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1050	MLPA	05 09 2020	MG10040	MOLEKÜLER GENETİK	Vitoretinopati Tip 2, NDP	NDP	NDP genindeki mutasyonlar Vitoretinopati Tip 2 ile ilişkili olup X' e bağımlı dominant/resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1053	MLPA	16 11 2020	MG10190	MOLEKÜLER GENETİK	TP63 Tüm Gen Dizi Analizi	TP63	TP63 genindeki mutasyonlar otozomal dominant geçiş gösterirler.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1054	MLPA	21 12 2020	MG10180	MOLEKÜLER GENETİK	Fruktoz İntoleransı ALDOB Delesyon Du	ALDOB	ALDOB genindeki mutasyonlar Fruktoz intoleransı ile ilişkili olup otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1055	MLPA	21 12 2020	MG10170	MOLEKÜLER GENETİK	Serebral kreatin eksikliği sendromu 1, S	SLC6A8	SLC6A8 genindeki mutasyonlar Serebral Kreatin Eksikliği Sendromu ile ilişkili olup X'e bağımlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1057	MLPA	7 10 2020	MG10140	MOLEKÜLER GENETİK	GUT Yatkinlık Tip 1, ABCG2	ABCG2	ABCG2 genindeki mutasyonlar GUT Yatkinlık Tip 1 ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1058	MLPA	27 10 2020	MG10130	MOLEKÜLER GENETİK	SCN1B Tüm Gen Dizi Analizi	SCN1B	SCN1B genindeki mutasyonlar otozomal dominant/resesif geçiş gösterirler.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1059	MLPA	7 10 2020	MG10120	MOLEKÜLER GENETİK	Baraitser-Winter sendromu 1, ACTB	ACTB	ACTB genindeki mutasyonlar Baraitser-Winter sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1060	MLPA	7 10 2020	MG10110	MOLEKÜLER GENETİK	Obezite (BMIQ20), MC4R	MC4R	MC4R genindeki mutasyonlar Obezite ile ilişkili olup Otozomal dominant/resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1061	MLPA	27 10 2020	MG10100	MOLEKÜLER GENETİK	PIK3CA Tüm Gen Dizi Analizi	PIK3CA	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen PIK3CA geni somatiktir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1062	MLPA	27 10 2020	MG10090	MOLEKÜLER GENETİK	SCN5A Tüm Gen Dizi Analizi	SCN5A	SCN5A genindeki mutasyonlar otozomal dominant/resesif geçiş gösterirler.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1063	MLPA	10 09 2020	MG10080	MOLEKÜLER GENETİK	Glikojen depo hastalığı Ib/c, SLC37A4	SLC37A4	SLC37A4 genindeki mutasyonlar Glikojen Depo Hastalığı Ib/c ile ilişkili olup otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1064	MLPA	27 10 2020	MG10070	MOLEKÜLER GENETİK	FLNA Tüm Gen Dizi Analizi	FLNA	FLNA genindeki mutasyonlar X Linked dominant/resesif geçiş gösterirler.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1065	MLPA	10 09 2020	MG10060	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital glikosilasyon bozukluğu, tip I	COG8	COG8 genindeki mutasyonlar konjenital glikosilasyon bozukluğu ile ilişkili olup otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1066	MLPA	9 09 2020	MG10050	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel primer pulmoner hipertansiyon	BMPR2	BMPR2 genindeki mutasyonlar Ailesel primer pulmoner hipertansiyon ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1067	MLPA	9 10 2020	MG10160	MOLEKÜLER GENETİK	T Hücre Klonalite	-	T lenfositlerin erken gelişim aşamasında ortaya çıkan T hücre genlerinin yeniden düzenlenmesi, hücrelerin lenfosit özü gen dizileri içerecek şekilde olgunlaşmasını sağlamaktadır. Aynı DNA dizisindeki T hücrelerinin çoğalmasıyla monoklonal yapı alan neoplazma, lenfosit malignite tanısı ile uyum gösterir.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	40 GÜN
	1068	MLPA	20 08 2020	MG10010	MOLEKÜLER GENETİK	Tourette sendrom , SLITRK1	SLITRK1	SLITRK1 genindeki mutasyonlar Tourette Sendromu ile ilişkili olup otozomal dominant geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1069	MLPA	9 11 2020	MG10000	MOLEKÜLER GENETİK	GJA1 Tüm Gen Dizi Analizi	GJA1	GJA1 geni ile ilişkilendirilmiş hastalıklar hem otozomal dominant hem de resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1070	MLPA	20 10 2020	MG10220	MOLEKÜLER GENETİK	PRF1 Delesyon Duplikasyon Analizi	PRF1	PRF1 geni, perforin adı verilen bir proteinin oluşmasında rol oynar. Bu protein, diğer hücreleri yok eden T hücreleri ve doğal öldürücü (NK) hücreler olarak adlandırılan bağışıklık hücrelerinde (lenfositler) bulunur. Perforin, hücre yıkımı (sitoliz) ve bağışıklık sisteminin düzenlenmesinde rol oynar.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1071	MLPA	5 11 2020	MG10230	MOLEKÜLER GENETİK	Kronik granulomatozhastalığı, CYBB	CYBB	CYBB genindeki mutasyonlar Kronik Granulomatoz Hastalığı ile ilişkili olup X'e bağlı resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1072	MLPA	20 11 2020	MG10250	MOLEKÜLER GENETİK	Ailesel Polipozis FAP1 Paneli (2 Gen) AP	APC,MUTYH	APC, MUTYH genlerindeki mutasyonlar Ailesel Adenomatöz Polipozis ile ilişkili olup otozomal dominant/resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1073	MLPA	22 11 2020	MG10260	MOLEKÜLER GENETİK	Adenozin Deaminaz 2 Eksikliği CECR1(A	ADA2(CECR1)	Adenozin deaminaz 2 eksikliği farklı dokularda anormal enflamasyon ile karakterize otozomal resesif kalıtım gösteren genetik bir hastalıktır. CECR1 (ADA2) genindeki mutasyonlar bu hastalık ile ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1074	E	30 11 2020	MG10270	MOLEKÜLER GENETİK	Epilepsi ve Febril Nöbet Paneli	AP4B1,CHD2, CHRNA4, CLCN6, CNKSR2, CPA6, DEPDC5, GABBR1, GABRA2, GABRD, GABRG2, GRIN2A, HCN2, IL6, IMPA2, KCNQ2, KPTN, MASS1/ ADGRV1, MEF2C, NPRL2, NRXN1, NRXN2, PCDH19, PRRT2, PTGS2 , SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SEZ6, SLC2A1, SLC6A1, SPECC1L, STX1B, SYNGAP1	Febril nöbet (FN), süz çocukluğu ve çocukluk çağında en sık görülen nöbet tipidir. Febril nöbet geçiren çocukta epilepsi gelişme riski yaklaşık % 5 olup, hafif derecede artmıştır. Epilepsi etiopatogenezinde genetik mekanizmalar son yılların güncel araştırma alanlarından biridir. Epileptogenez sürecinde iyon kanal gen mutasyonları ile oluşan patolojilerin rolü gösterilmektedir. Bu genetik geçişli epilepsilerin bir kısmının febril nöbetle ilişkisi olup, voltaja bağımlı sodyum kanalının sentezini düzenleyen genlerde (SCN1A, SCN1B...) mutasyonlar gösterilmektedir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1075	H	9 12 2020	MG10280	MOLEKÜLER GENETİK	SCID T-negatif / B-pozitif tip, JAK3	JAK3	SCID T-negatif / B-pozitif tip ile ilişkilendirilen JAK3 geni otozomal resesif geçişlidir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	1076	H	14 12 2020	MG10290	MOLEKÜLER GENETİK	Beta interferon eksikliği, IFNB1	IFNB1	Yapılan hücre biyolojisi incelemeleri ile söz konusu hastaların, Covid-19'a karşı tip I interferonu hiç üretmedikleri saptanıyor. Doğuştan gelen bağışıklığın bir parçası olan moleküller olan interferonlar, özellikle virüslere karşı hücrenin hızlı yanıtında önemli görevler alıyorlar. İnterferon tip I yol ağını etkileyen mutasyonlara sahip insan fibroblast hücrelerinde yapılan incelemeler, bu hücrelerin koronavirüse karşı daha hassas olduklarını ve karşı gelemeyerek öldüklerini gösterdi.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1077	H	14 12 2020	MG10300	MOLEKÜLER GENETİK	Alfa interferon eksikliği, IFNA1	IFNA1	Yapılan hücre biyolojisi incelemeleri ile söz konusu hastaların, Covid-19'a karşı tip I interferonu hiç üretmedikleri saptanıyor. Doğuştan gelen bağışıklığın bir parçası olan moleküller olan interferonlar, özellikle virüslere karşı hücrenin hızlı yanıtında önemli görevler alıyorlar. İnterferon tip I yol ağını etkileyen mutasyonlara sahip insan fibroblast hücrelerinde yapılan incelemeler, bu hücrelerin koronavirüse karşı daha hassas olduklarını ve karşı gelemeyerek öldüklerini gösterdi.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1078	H	25 12 2020	MG10330	MOLEKÜLER GENETİK	RAF1 Tüm Gen Dizileme	RAF1	RAF1 geni ile ilişkilendirilmiş hastalıklar otozomal dominant olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1079	H	25 12 2020	MG10340	MOLEKÜLER GENETİK	GNAQ Tüm Gen Dizileme	GNAQ	GNAQ geni ile ilişkilendirilmiş hastalıklar somatik olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1080	H	29 12 2020	MG10350	MOLEKÜLER GENETİK	Bardet-Biedl Sendromu 12, BBS12	BBS12	Bardet-Biedl Sendromu 12 ile ilişkilendirilmiş BBS12 geni otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1081	H	2 01 2021	MG10360	MOLEKÜLER GENETİK	Gastrointestinal kusurlar ve immün yetmezlik sendromu ile ilişkilendirilmiş TTC7A geni otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	TTC7A	Gastrointestinal kusurlar ve immün yetmezlik sendromu ile ilişkilendirilmiş TTC7A geni otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1082	H	5 01 2021	MG10370	MOLEKÜLER GENETİK	Pontoserebellarhipoplazi tip 2F, TSEN15	TSEN15	Pontoserebellarhipoplazi tip 2F ile ilişkilendirilmiş TSEN15 geni otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1084	H	12 01 2021	MG10400	MOLEKÜLER GENETİK	Gitelman sendromu, SLC12A3	SLC12A3	Gitelman sendromu ile ilişkilendirilmiş SLC12A3 geni otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1085	H	16 10 2020	ST01370	SİTOGENETİK	6q21 FISH Analizi	-	x	Heparinli Kan / Kemik İliği	3 mL	21 GÜN
	1087	H	20 07 2020	MG09990	MOLEKÜLER GENETİK	DGUOK Tüm Gen Dizi Analizi	DGUOK	DGUOK genindeki mutasyonlar otozomal resesif geçiş gösterir.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1088	H	20 07 2020	MG09950	MOLEKÜLER GENETİK	SuksinilCoA:3-oxoacid CoAtransferaz eksikliği	SCOT (OXCT1)	OXCT1 genindeki mutasyonlar Suksinil CoA:3-oxoacid CoA transferaz eksikliği ile ilişkili olup otozomal resesif geçiş gösteren bir hastalıktır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1088	H	1 06 2020	MG09870	MOLEKÜLER GENETİK	SURF1 Dizi Analizi, SURF1	SURF1	SURF1 genindeki mutasyonlar otozomal resesif geçiş gösterirler.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1089	H	28 05 2020	MG09840	MOLEKÜLER GENETİK	CD59 ilişkili Hemolitik Anemi	CD59	Hastalıkla ilişkilendirilmiş olan gen CD59 genidir ve hastalık otozomal resesif şekilde kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
	1090	H	2 02 2021	MG10430	MOLEKÜLER GENETİK	GAP0 sendromu, ANTXR1	ANTXR1	GAP0 sendromu ile ilişkilendirilmiş ANTXR1 geni otozomal resesif olarak kalıtılmaktadır.	EDTA'lı Kan	4 mL	41 GÜN
	5089	E	12 11 2020	MGQ0140	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Mikro-Screen Kanser Paneli (275 Gen)	MAPK1,GATA1,ROS1,FGFR3,FGF4,SOX9,NOTCH3,IDH1,SMAD2,IGF1R,SMC3,CHEK1,MYCN,BRCA2,INHBA,HRAS,GREM1,GALNT12,SOCS1,HOXB13,CDKN2B,TAL1,	Yapılan çalışmada Kemik kanserleri, Kalıtsal Meme/Yumurtalık Kanserleri, Kolorektal Kanser ve Endokrin Kanserleri, Gastrointestinal Sistem Kanserleri ve diğer kanserler ile ilişkili genlerdeki kalıtsal (germline) değişimler taranmıştır.	EDTA'lı Kan	3 mL	İletişime Geçiniz.

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	5090	E	12 11 2020	MGQ0150	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Meme Kanseri Paneli (93 Gen)	PIK3CA, PTEN, ATR, BLM, BRCA1, BRCA2, CASP8, CDH1, CDKN2A, CSMD1, EGFR, ERBB2, ERBB3, EXOC2, FGFR1, HERC1, ITCH, KMT2C, KRAS, MED12, MSH6, MUC16, NEK2, PALLD, PIK3R1, PMS2, PTGFR, RAD51C, RB1, SMARCA4, SYNE1, TP53, XRCC2, AKT1, APC, ATM, FANCC, FGFR2, GATA3, GEN1, HOXB13, MLH1, MRE11, MSH2, NF1, PALB2, RAD51D, SMAD4, STK11, ACVR1B, CBFB, EXT2, PPM1L, SEPT9, AR, BMPR1A, CDK4, FBXO32, IRAK4, NCOR1, RAD50, TRAF5, VHL, MAP2K4, NBN, AXIN2, BARD1, BRIP1, CDK6, CHEK2, CTNNB1, DIRAS3, ERCC4, FAM175A, MEN1, MUTYH, PMS1, RAD51, TGFB1, BAP1, EP300, ESR1, MAP3K1, MDM2, MYC, PBRM1, PCGF2, WEE1, ZBED4, RET, CCND1, EPCAM, XRCC3	Yapılan çalışmadaki genler meme kanseriyle ilişkili genleri taramaktadır.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.
	5091	E	12 11 2020	MGQ0160	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Kolon Kanseri Paneli (71 Gen)	BRAF, FBXW7, KRAS, CTNNB1, NRAS, PIK3CA, APC, DMD, SMAD4, STK11, TCF7L2, TP53, ACVR1B, AKT1, ATM, ATP6V0D2, AXIN2, BAX, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BUB1B, CASP8, CDC27, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DCC, EGFR, ENG, EP300, EPCAM, ERBB2, FGFR3, FLCN, FZD3, GALNT12, GPC6, GREM1, KIT, MAP2K4, MAP7, MET, MIER3, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, MYO1B, PALB2, PIK3R1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, PTPN12, RET, RPS20, SLC9A9, SMAD2, SRC, TCERG1, TGFB2, WBSR17, SCG5	Yapılan çalışmadaki genler Kolon Kanseriyle ilişkili genleri taramaktadır.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.
	5092	E	12 11 2020	MG0010	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Akciğer Kanseri Paneli (72 Gen)	KRAS, PIK3CA, TP53, ALK, AMER1, APC, ATM, ADGRB3, BRAF, CDKN2A, CTNNB1, EGFR, ERBB2, FGFR3, GRM8, HRAS, JAK2, MET, MUC16, NF1, NFE2L2, NRAS, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PIK3CG, PKHD1, PTEN, RB1, RET, SMARCA4, STK11, TNFAIP3, ARID1A, CREBBP, DDR2, EPHA5, ERBB4, FBXO7, FBXW7, FGFR1, FHIT, KDR, KIT, LRP1B, KMT2D, MYC, NOTCH1, NTRK1, PIK3R1, PTPRD, RARB, RBM10, RIT1, ROS1, RUNX1T1, SETD2, AKT1, CDKN2B, FGFR2, KEAP1, MAP2K1, MDM2, MGA, MLH1, PIK3R2, SMAD4, TSC1, U2AF1, BAP1, RASSF1, SOX2	Yapılan çalışmadaki genler Akciğer Kanseriyle ilişkili genleri taramaktadır.	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	5093	E	12 11 2020	MGG0040	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Myeloid Neoplazi Paneli (141 Gen)	PRAMEF2, PTEN, RELN, SMARCB1, ANKRD26, ASXL1, BCOR, BCORL1, BIRC3, C17orf97, CARD11, CBLC, CEBPA, CHEK2, CSF1R, DAXX, DDX41, DNMT1, ELANE, FLRT2, FLT3, GATA1, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK1, JAK3, KIT, KMT2A, KRAS, MPL, MYC, NBN, NPM1, NRAS, NSD1, OR13H1, OR8B12, P2RY2, PCDHB1, PHF6, PRPF8, PTPN11, RAD21, RUNX1, SF1, SF3A1, SMC1A, SMC3, SRP72, SRSF2, STAG2, STXBP2, U2AF1, U2AF2, WT1, ADA, BLM, KCNA4, KLHL6, NPAT, TAL1, TERT, TUBA3C, WAS, WRN, ABL1, RB1, TP53, LUC7L2, BCL6, BCR, GJB3, SH2D1A, ATRX, ETNK1, GNAS, SETBP1, XPO1, ZRSR2, CBL, CBLB, DNMT3A, EED, ETV6, EZH2, PRPF40B, SUZ12, TET2, JAK2, KAT6A, NF1, SF3B1, SH2B3, KLHDC8B, TPMT, BRCA1, BRCA2, BRINP3, CUX1, FAM47A, FAS, KCNK13, MYD88, PML, PRF1, SAXO2, STAT3, TERC, TNFRSF13B	Yapılan çalışmadaki genler Myeloid Neoplaziyle ilişkili genleri taramaktadır.	EDTA'lı Kan / Kemik İliği	3 mL	İletişime Geçiniz.
	5094	E	12 11 2020	MGQ0170	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Micro-HRR Paneli	ATM,BARD1,BRCA1,BRCA2,BRIP1,CDK12,CHEK1,CHEK2,FANCL,PALB2,PPP2R2A,RAD51B,RAD51C,RAD51D,RAD54L.		EDTA'lı Kan/Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.
	5095	E	12 11 2020	MGQ0180	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Mikro-Act Hot Spot Somatic Panel (4 Gen)	BRAF,EGFR,KRAS,NRAS	Mikro-Act Hot Spot Somatic Paneli BRAF,EGFR,KRAS,NRAS genlerini taramaktadır	Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.
	5096	E	12 11 2020	MGQ0190	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Mikro-Prostat Somatic Panel (14 Gen)	APC,ATM,BRCA1,BRCA2,CHEK2,EPCAM,HOXB13,MLH1,MSH2,MSH6,MUTYH,PALB2,PMS2,TP53	Somatik prostat hastalığı ile ilişkili 14 gen taramaktadır.	Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.
	5097	E	12 11 2020	MGQ0200	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Mikro-Breast Over Somatic Panel (12 Gen)	ATM,BRCA1,BRCA2,CHEK2,EPCAM,MLH1,MSH2,MSH6,MUTYH,PALB2,PMS2,TP53	Somatik meme-over hastalığı ile ilişkili 12 gen taramaktadır.	Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
	5098	E	12 11 2020	MGQ0210	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Mikro-BRCA 1/2 Panel (2 Gen)	BRCA1, BRCA2	Meme kanserlerinin yaklaşık %5-10'u kalıtsal nedenli ailesel meme kanseri olarak ortaya çıkmaktadır. Kalıtsal meme kanserinde meme kanserine yatkınlık genleri BRCA1 ve BRCA2 mutasyonları gözlenmektedir. Bu genlerdeki germline mutasyonlarını içeren kadınlar yaşamlarının bir döneminde meme kanseri geliştirme riski %50-80 arasında değişmektedir. Ailesel meme kanserli vakaların bir kısmında hastalığın ortaya çıkmasında BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki nokta mutasyonlar rol oynarken bir kısmında bu genlerdeki delesyon/duplikasyonlar (LGR=large genomic rearrangements) sorumludur. Bu nedenle tanıda ilk önce yaygın mutasyonların taranması daha sonra tüm gen dizileme ve bunlarda bir değişim tespit edilemezse MLPA yöntemi ile delesyon/duplikasyon analizi önerilmektedir. BRCA1 ve BRCA2 patojenik varyantları taşıyan hastalardaki kanser risk oranları: Meme kanseri için %40-%80 Over kanseri için %11-%40 Erkek meme kanseri için %1-%10 Prostat kanseri için %39'a kadar Pankreas kanseri için %1-%7	Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.
	5099	E	12 11 2020	MGQ0220	HEMATOLOJİK ONKOLOJİ	Mikro-FUSION NTRK Test (30 Gen Füzyon)	NTRK1, NTRK2, NTRK3	Nörotrofik reseptör tirozin kinaz 1, 2 ve 3 genleri olan NTRK1, NTRK2, NTRK3 fonksiyonel gen füzyonları ile sonuçlanan kromozom re-aranjmanlarının, bir çok tümör tipinde onkogenik etken olarak rol aldığı bulunmuştur. NTRK gen füzyonlarının tespit edildiği tümör tipleri çeşitlilik göstermekte olup, meme kanseri, küçük hücreli dışı akciğer kanseri, kolorektal kanser, melanom gibi kanser tiplerinde de görülmektedir.	Parafin Blok	3 mL	İletişime Geçiniz.
		H		MGP0680	PANELLER	Epidermolizis Bülloza Paneli (27 Gen)	COL1A2, COL5A1, COL5A2, COL7A1, COL17A1, COL18A1, KRT1, KRT2, KRT4, KRT5, GALC, NAGA, MANBA, SMPD1, GLB1, HEXA, GNPTAB, GUSB, ARSA, ARSB, GBA2, GBA, HEXB, FUCA1, MAN2B1	Epidermolizis bülloza (EB), ciltte bulunan yapısal proteinlerdeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan, konjenital ve heterozig	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
		H		MGP0780	PANELLER	Lizozomal Depo Paneli (15 Gen)	ACE, AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BICC1, BSND, CDH17, CEP290, CLCN5, CLDN16, DZIP1, FXR2, GATA3, GLIS2, ABCA4, ARL6, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, DHDDS, ABCB7, ADCK3, APTX, ATM, C12ORF65, POLG, SACS, SETX, SLC2A10, SLC52A2, SLC52A3, TACO1, TTC19	Lizozomal Depo Hastalıkları, lizozomlardaki kusurlu işleyiş nedeniyle hücrelerde aşırı miktarda substrat birikmesi ile karakterize	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
		H		MGP0820	PANELLER	Tübül Nefrotik Sendrom Paneli (42 Gen)	ACE, AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BICC1, BSND, CDH17, CEP290, CLCN5, CLDN16, DZIP1, FXR2, GATA3, GLIS2, ABCA4, ARL6, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, DHDDS, ABCB7, ADCK3, APTX, ATM, C12ORF65, POLG, SACS, SETX, SLC2A10, SLC52A2, SLC52A3, TACO1, TTC19	Böbrekte tübül fonksiyonlarında meydana gelen bozulmalar sonucunda böbrek yetmezliği gelişebilmektedir. Panel	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
		H		MGP0810	PANELLER	Retinitis Pigmentoza Paneli (56 Gen)	BBS7, BBS9, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, DHDDS, ABCB7, ADCK3, APTX, ATM, C12ORF65, POLG, SACS, SETX, SLC2A10, SLC52A2, SLC52A3, TACO1, TTC19	Retinitis pigmentosa (RP), retina dokusunun öncelikle rodler, daha sonra konuların ilerlevici disfonksiyonu, hücre	EDTA'lı Kan	3 MI	40 GÜN
		H		MGP0800	PANELLER	Otozomal Resesif Ataksi Paneli (13 GEN)	ABCB7, ADCK3, APTX, ATM, C12ORF65, POLG, SACS, SETX, SLC2A10, SLC52A2, SLC52A3, TACO1, TTC19	Ataksi, yürüme ya da bir şeyler kaldırma gibi istemli şekilde yapılan hareketler esnasında ortaya çıkan kasın kontrol vahut	EDTA'lı Kan	3 mL	40 GÜN
		H		MGP0790	PANELLER	Mody Paneli (23 Gen)	ABCC8, BLK, FOXP3, G6PC2, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, PDX1, INSR, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, NEUROG3	Gençlerin erişkin başlangıçlı diyabeti (MODY), yüksek kan şekeri seviyeleri ile karakterize otozomal dominant olarak	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0730	PANELLER	Glomerüler Nefrotik Sendrom Paneli (47 Gen)	ACTN4, ADCK4, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CQQ2, CQQ6, AKAP9, ANK2, CACANA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1	Nefrotik Sendrom birçok renal hastalık ile birlikte olabilir. En sık form idiyopatik nefrotik sendrom (Nefrit ve/veya Primer Uzun QT sendromu (UQTS) genetik geçişli,	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0830	PANELLER	Uzun QT Sendromu Paneli (15 Gen)	CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1	Uzun QT sendromu (UQTS) genetik geçişli, kalp kasi hücrelerinin aksiyon potansiyelinin repolarizasyon fazını etkileyen ivon	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
		H		MGP0770	PANELLER	Konjenital İhtiyoz Paneli (10 Gen)	LIPN, LIPH, ALOXE3, PNPLA1, TGM1, ABCA12, CYP4F22, NIPAL4, ALOX12B, TGM5	İktiyozis genetik ve sonradan gelişen cilt hastalıklarının bir gurubunu oluşturmaktadır. Bu hastalıklar balık derisi anlamına gelen ve orijini yunanca olan "Ichth", kelimesinden gelmektedir. Halk arasında "Balık pulu derisi" olarak bilinmektedir. Genetik geçişli iktiyozların şiddetli tipleri genellikle doğumdan itibaren ortaya çıkarken bazıları ise yaşamın daha sonraki dönemlerinde ortaya çıkmaktadır. Panel kapsamında konjenital iktiyozis ile ilişkili 10 gen incelenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0760	PANELLER	Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu Paneli (21 Gen)	COG7,ALG2,ALG9,ALG11,ALG13, B4GALT1,COG1,COG4,COG5, RFT1, PMM2, MPI, MPDU1, MGAT2, DPM3, DPM1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, DENA5, DFNB31, DFNB59, GIB2, GIB3, ACTA2, ACTC1, ACTN2, CALR3, CAV1, CAV3, PRKAG2, SLC12A3, SLC19A2, SLC25A4, SLC22A5, SLC25A20, SLC2A10.	Konjenital glikozilasyon bozuklukları (CDG), vücuttaki hücrelerdeki proteinlere glikan adı verilen şeker yapı taşlarının konjenital işitme kaybı, dünyada en sık görülen konjenital hastalıktır. Konjenital işitme kayıplarının %50-60'ını genetik hipertrofik kardiyomyopati, kalp kasının (miyokard) anormal kalınlaşması sonucu ortaya çıkan bir hastalıktır. Kalınlaşan kalp	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0750	PANELLER	Kalıtısal Sağırlık Paneli (28 Gen)		Konjenital işitme kaybı, dünyada en sık görülen konjenital hastalıktır. Konjenital işitme kayıplarının %50-60'ını genetik hipertrofik kardiyomyopati, kalp kasının (miyokard) anormal kalınlaşması sonucu ortaya çıkan bir hastalıktır. Kalınlaşan kalp	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0740	PANELLER	Hipertropik Kardiyomyopati Paneli (19 Gen)		Hipertrofik kardiyomyopati, kalp kasının (miyokard) anormal kalınlaşması sonucu ortaya çıkan bir hastalıktır. Kalınlaşan kalp	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0720	PANELLER	Glikojen Depo Panel (21 Gen)	PHKG2, PHKA2, GYS2, G6PC, SLC37A4, AGL, GBE1, PYGL, GYG1, PGM1, PHKA1, PHKB, PGAM2, PFKM, PYGM, GYS1, GAA, PRKAG2, ENO3, ALDOA, LAMP2	Glikojen depo hastalıkları, karaciğerde glikojenin glikoza metabolize edilememesi sonucu oluşan kalıtısal bir hastalıktır. Bu hastalıklar, karaciğerdeki glikoz metabolizmasını sağlayan enzimlerin eksikliği veya taşıyıcıların anormallığı sonucunda oluşmaktadır. Çoğunluğu otozomal resesif olarak aktarılan 12 farklı tipi olduğu belirtilmektedir. Panel kapsamında glikojen depo hastalığı ile ilişkili 21 gen incelenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0700	PANELLER	Ektodermal Displazi Paneli (16 Gene)	EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A, EDA2R, TRAF6, IKBKG, DLL3, MESP2, LFNG, HES7, TBX6, RIPPLY2, PKD1, PKD2, RPS17, RPL26, RPL35A, RPS7, RPS26, RPS10, RPL11, RPL5, RPS14, RPS24, RPS19, GATA1	Ektodermal displazi sendromları, ektodermden gelişen doku ve organlardaki malformasyonların ve oluşum kusurlarının Diamond-Blackfan anemisi genellikle yaşamın ilk aylarında bulgu veren nadir rastlanan bir hipoplastik anemidir. Anemi Epidermolizis Büllöza (EB), ciltte bulunan yapısal proteinlerdeki mutasyonlar sonucu ortaya çıkan konjenital ve heteroijen juvenil polipozis oldukça nadir görülen otozomal dominant kalıtılan bir sendromdur. SMAD4	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0690	PANELLER	Diamond Blackfan Anemi Paneli (12 Gen)		Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0710	PANELLER	Epidermolizis Bullosa Paneli (26 Gen)	COL1A2, COL5A1, COL5A2, COL7A1, COL17A1, COL18A1, KRT1, KRT2, KRT4, KRT5, KRT9, KRT10, KRT13, KRT16, KRT17.	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		HT00170	HEMATOLOJİ ONKOLOJİ	SMAD4 Tüm Gen Dizileme	SMAD4	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	4 ML	21 GÜN
		H		MG11080	PANELLER	Çoklu Hipofiz Hormon Eksikliği Paneli	FOXA2, HESX1, LHX4, OTX2, POU1F1	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP0670	PANELLER	Marfanoid Habitus Paneli	ACTA2,ASXL3,B3GAT3,B4GALT7,COL1A2,COL2A1,COL3A1,COL5A1,COL5A2,COL9A1,DIG4,FFEMP2,FBLN5,FBN1,FBN2,FGFR3,FLN	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP10910	PANELLER	Nörohipofizyal Diabetes İnsipidus,AVP	AVP	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP10890	MOLEKÜLER GENETİK	Joubert Sendromu 3, AHI1	AHI1	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MGP10900	MOLEKÜLER GENETİK	Erkek Infertilitesi ile Viseral Heterotaksi 9 ,MNS1	MNS1	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG11040	PANELLER	İnfertilite Paneli Erkek NGS - Ekzom tabanlı,	AR, AURKC, CATSPER1, CATSPER2, CFTR, DDX25, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DPY19L2, ESR1, ESR2, FSHB, FSHR, INSL3.	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG11030	PANELLER	Glutarik Asiduri Paneli (4 Gen)	GCDH, ETFA, ETFB, ETFDH	Hipofiz bezinden farklı fonksiyonları kontrol eden hormonlar salgılanmaktadır. Bu hormonların iki veya daha fazlasında Marfan sendromu; vücutta hemen her organ ve sistemde yer alan bağ dokusunu oluşturan proteinlerden biri olan fibrillinin Nörohipofizyal Diabetes insipidus otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. AVP genindeki mutasyonlar Joubert Sendromu 3 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. AHI1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
		H		MG11020	PANELLER	Noonan Paneli (17 Gen)	BRAF, CBL, HRAS, KAT6B, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, RIT1, NF1, SPRED1, RRAS, NF2	Noonan sendromu kısa boy, yele boyun, klinodaktili, pektus ekskavatum ve/veya pektus karinatum gibi iskelet anomalileri, hipertelorizm, pitozis, epikantus, aşağıya dönük palpebral fissürler, düşük ve arkaya rotasyonlu kulak, üçgen yüz, küçük maksilla, mikrognati, yüksek damak, dental maloklüzyon gibi kraniyofasiyal anomalilerle seyreden bir sendromdur. Bu sendromda konjenital kardiyak anomaliler, böbrek malformasyonları ve lenfatik sistem patolojileri, puberte gecikmesi, işitme kaybı, kanama diyatezi ve orta derecede mental retardasyonda görülebilir. Noonan sendromu, kliniği homojen fakat genetiği heterojen özellikler gösteren bir durumdur. Önemli bir kısmı otozomal dominant geçiş göstermektedir. Panel kapsamında noonan sendromu ile ilişkili 17 gen incelenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG11010	PANELLER	Prematür Over Yetmezlik Paneli (9 Gen)	FSHR, FIGLA, INHA, GDF9, NOBOX, NR5A1, PDPK1, BMP15, POF1B	Prematür Over yetersizliği olarak da adlandırılan primer yumurtalık yetersizliği, yumurtalıklar 40 yaşından önce normal şekilde çalışmayı bıraktığında ortaya çıkar ve böylece yumurtalıklar normal miktarlarda östrojen hormonu üretmez veya düzenli olarak yumurta salmaz. Bu durum genellikle kısırlığa yol açar. Panel kapsamında hastalık ile ilişkili 9 gen incelenmektedir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG11000	PANELLER	Alzheimer ve Parkinson Paneli (42 gen)	ADAM10, APOE, APP, ATP13A2, ATP1A3, C10orf2, CALHM1, CLU, CP, DCTN1, DNAJC13, DNAJC6, EEF1D, EIF4G1, FBXO7, ACTN4, ADCK4, ALMS1, ARHGAP24, ARHGDI, CD2AP, COL4A3, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COO6, DGKE, EMP2, BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, DLX3, FAM46A, F P10, IFITM5, LRP5, MRTP52, NBAS, NTRK1, P3H1, P4HB	Alzheimer hastalığı ve Parkinson hastalığı gibi kalıtsal olarak aktarılan pek çok nörolojik hastalık bulunmaktadır. Nefroloji paneli kapsamında 31 gen incelenerek kalıtsal böbrek hastalıkları taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10990	PANELLER	Nefroloji Paneli (31 Gen)	ACTN4, ADCK4, ALMS1, ARHGAP24, ARHGDI, CD2AP, COL4A3, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COO6, DGKE, EMP2, BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, DLX3, FAM46A, F P10, IFITM5, LRP5, MRTP52, NBAS, NTRK1, P3H1, P4HB	Osteogenesis imperfekta (OI), esas olarak kemikleri etkileyen bir grup genetik bozukluktur. Bu durumdaki kişilerde Uzun QT sendromu (UQTS) genetik geçişli, kalp kası hücrelerinin aksiyon potansiyelinin repolarizasyon fazını etkileyen ivon Hipofosfatemik raşitizm otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DMP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla Yaygın değişken immün yetmezlik 2 otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF13B Cinsiyet gelişim bozuklukları genellikle hormon üretimi ve hormon aktivitesindeki anormallere bağlıdır. Görülme sıklığı	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10980	PANELLER	Osteogenesis Imperfekta Paneli (27 Gen)	BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, DLX3, FAM46A, F P10, IFITM5, LRP5, MRTP52, NBAS, NTRK1, P3H1, P4HB	Osteogenesis imperfekta (OI), esas olarak kemikleri etkileyen bir grup genetik bozukluktur. Bu durumdaki kişilerde Uzun QT sendromu (UQTS) genetik geçişli, kalp kası hücrelerinin aksiyon potansiyelinin repolarizasyon fazını etkileyen ivon Hipofosfatemik raşitizm otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DMP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla Yaygın değişken immün yetmezlik 2 otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF13B Cinsiyet gelişim bozuklukları genellikle hormon üretimi ve hormon aktivitesindeki anormallere bağlıdır. Görülme sıklığı	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10970	PANELLER	Uzun QT Sendromu Paneli (5 Gen)	SCN5A, KCNH2, KCNQ1, KCNE2, KCNE1	Uzun QT sendromu (UQTS) genetik geçişli, kalp kası hücrelerinin aksiyon potansiyelinin repolarizasyon fazını etkileyen ivon Hipofosfatemik raşitizm otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DMP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla Yaygın değişken immün yetmezlik 2 otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF13B Cinsiyet gelişim bozuklukları genellikle hormon üretimi ve hormon aktivitesindeki anormallere bağlıdır. Görülme sıklığı	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10960	MOLEKÜLER GENETİK	Hipofosfatemik raşitizm, DMP1	DMP1	Hipofosfatemik raşitizm otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DMP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla Yaygın değişken immün yetmezlik 2 otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF13B Cinsiyet gelişim bozuklukları genellikle hormon üretimi ve hormon aktivitesindeki anormallere bağlıdır. Görülme sıklığı	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10950	MOLEKÜLER GENETİK	TNFRSF13B Tüm gen dizileme	TNFRSF13B	Hipofosfatemik raşitizm otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DMP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla Yaygın değişken immün yetmezlik 2 otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF13B Cinsiyet gelişim bozuklukları genellikle hormon üretimi ve hormon aktivitesindeki anormallere bağlıdır. Görülme sıklığı	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10930	PANELLER	Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Paneli (31 gen)	AMHR2, AR, ATF3, BMP4, BNC2, CBX2, CYB5A, CYP11A1, DAX1, DHH, DMRT1, GATA4, HHAT, HOXA4, HOXB4, HOXB6	Hipofosfatemik raşitizm otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DMP1 genindeki mutasyonlar hastalıkla Yaygın değişken immün yetmezlik 2 otozomal resesif veya otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. TNFRSF13B Cinsiyet gelişim bozuklukları genellikle hormon üretimi ve hormon aktivitesindeki anormallere bağlıdır. Görülme sıklığı	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10920	MOLEKÜLER GENETİK	Karbonik Anhidraz VA Eksikliğine bağlı Hiperammonemi, CA5A	CA5A	Karbonik Anhidraz VA Eksikliğine bağlı Hiperammonemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CA5A genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
		H		HT00180	PANELLER	AML Hot Spot NGS Paneli	MPL, JAK2,CALR,C-KIT,PDGFRA,PDGFRB,RUNX1,ASXL1,TP53,C EBPA,FLT3,NPM1	AML kemik iliğinde gelişen hücrede kazanılmış DNA değişikliklerinden (mutasyonlar) kaynaklanmaktadır. Kemik iliği hücresi lösemik değişikliğe uğradığında birçok hücreye bölünür. Bu hücreler çoğalır, normal hücrelerden daha fazla yaşar ve sağlıklı hücrelerin yerini alırlar. Kontrolsüz büyüme "lösemik blastlar" olarak adlandırılan hücrelerin birikimine neden olur. Lösemik blastik hücreler normal kan hücreleri olarak fonksiyon gösteremezler ve normal kemik iliği hücrelerinin üretimini bloke ederek, kanda kırmızı küre (anemi), platelet (trombositopeni) ve beyaz küre, özellikle nötrofil (nötropeni) eksikliğine neden olurlar. Panel kapsamında 12 gende yaygın görülen mutasyonlar taranmaktadır.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10860	MOLEKÜLER GENETİK	Butirilkinesteraz Eksikliği, BCHE	BCHE	Butirilkinesteraz Eksikliği otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. BCHE genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10840	MOLEKÜLER GENETİK	SYN1 Tüm Gen Dizileme	SYN1	Zihinsel gelişim bozukluğu otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SYN1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10830	MOLEKÜLER GENETİK	Hafif Hiperfenilalaninemi, BH4-eksikliği olmayan, DNAJC12	DNAJC12	BH4-eksikliği olmayan hafif hiperfenilalaninemi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. DNAJC12 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10780	MOLEKÜLER GENETİK	Holokarboksilaz sentetaz eksikliği, HLCS	HLCS	Holokarboksilaz sentetaz eksikliği otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HLCS genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10740	MOLEKÜLER GENETİK	HSD10 Mitokondriyal Hastalık, HSD17B10	HSD17B10	HSD10 Mitokondriyal Hastalık X kromozomuna bağlı dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. HSD17B10 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10870	MOLEKÜLER GENETİK	Bietti Kristalin Korneoretinal Distrofi ,CYP4V2	CYP4V2	Bietti Kristalin Korneoretinal Distrofi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CYP4V2 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10730	MOLEKÜLER GENETİK	GRIN2B Tüm Gen Dizileme	GRIN2B	Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 27 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. GRIN2B genindeki mutasyonlar Konjenital NAD Eksikliği Tip 1 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. HAAO genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10720	MOLEKÜLER GENETİK	Konjenital NAD Eksikliği Tip 1	HAAO	Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 28 ve spinoserebellar ataksi 12 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. WWOX genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10700	MOLEKÜLER GENETİK	WWOX Tüm Gen Dizileme	WWOX	Gelişimsel ve epileptik ensefalopati 28 ve spinoserebellar ataksi 12 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. WWOX genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		ST01480	SİTOGENETİK	BCL6 (3q27) FISH	N/A	Non-Hodgkin lenfoma (NHL) tek bir özelliği paylaşan farklı kan kanserleri grubu için kullanılan terimdir — lenfosit pregenitörü	Heparinli Kan	3 ML	21 GÜN
		H		MG10690	MOLEKÜLER GENETİK	CYP2D6 Tüm Gen Dizileme	CYP2D6	CYP2D6 pek çok ilacın metabolizmasından sorumlu enzimi kodlayan bir genidir. CYP2D6 geninde meydana gelen	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10580	MOLEKÜLER GENETİK	Proksimal miyopati ve oftalmopleji, MYH2	MYH2	Proksimal miyopati ve oftalmopleji otozomal resesif veya dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. MYH2 genindeki mutasyonlar hastalıklarla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10500	MOLEKÜLER GENETİK	Ekstremitte Anomalili Mikroftalmi, SMOC1	SMOC1	Ekstremitte Anomalili Mikroftalmi otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. SMOC1 genindeki mutasyonlar hastalıkla ilişkendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN

TEST LİSTESİ

Doküman No	LST.29
Yürürlük Tarihi	2 01 2020
Revizyon No	-
Revizyon Tarihi	0

AKREDİTE TEST	SIRA	GRUP TEST Mİ?	BASKI TARİHİ	TEST KODU	BÖLÜM	TEST ADI	GEN ADI	KLİNİK BİLGİ	MATERYAL TÜRÜ	MATERYAL MİKTARI	RAPORLAMA SÜRESİ
		H		ST01430	SİTOGENETİK	Alagille JAG1 Sendromu-(20p12.2) FISH Analizi	N/A	Alagille Sendromu Tip 1 (ALGS1), otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. JAG1 genindeki translokasyonlar hastalıkla ilişkilendirilmiştir.	Heparinli Kan	3 ML	21 GÜN
		H		MG10490	MOLEKÜLER GENETİK	NR2E3 Tüm Gen Dizileme	NR2E3	Retinitis pigmentosa 37 otozomal resesif veya dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. NR2E3 genindeki mutasyonlar juvenil retinitis pigmentosa otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LRAT genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10540	MOLEKÜLER GENETİK	LRAT Tüm Gen Dizi Analizi	LRAT	Retinitis pigmentosa 37 otozomal resesif veya dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. NR2E3 genindeki mutasyonlar juvenil retinitis pigmentosa otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. LRAT genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
*		H		YD00620	MOLEKÜLER GENETİK	Tüm Ekzom Dizileme - Duo	N/A	X	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10660	MOLEKÜLER GENETİK	Kısmi veya tam 46 XY cinsiyet değişikliği ile konjenitaladrenal yetmezlik	CYP11A1	CYP11A1 genindeki mutasyonlar Kısmi veya tam 46 XY cinsiyet değişikliği ile konjenitaladrenal yetmezlik hastalığı ilişkilendirilmiştir.	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10670	MOLEKÜLER GENETİK	Miyopati, Laktik Asidoz ve Sideroblastik anemi 1	PUS1	Miyopati, Laktik Asidoz ve Sideroblastik anemi 1 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. PUS1 genindeki	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10530	MOLEKÜLER GENETİK	ABCA4 Tüm Gen Dizi Analizi	ABCA4	Retinitis pigmentosa 19 ve Stragardt hastalığı 1 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ABCA4 genindeki	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10570	HEMATOLOJİ- ONKOLOJİ	Prostat kanseri 1, RNASEL	RNASEL	Prostat kanseri 1 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. RNASEL genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10510	MOLEKÜLER GENETİK	KCNE1 Tüm Gen Dizileme	KCNE1	Uzun QT sendromu 5 otozomal dominant olarak kalıtılan bir hastalıktır. KCNE1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10460	MOLEKÜLER GENETİK	Hiperprolinemi tip II, ALDH4A1	ALDH4A1	Hiperprolinemi tip II otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. ALDH4A1 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10470	MOLEKÜLER GENETİK	Peeling skin sendromu 4, CSTA	CSTA	Peeling skin sendromu 4 otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. CSTA genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN
		H		MG10410	MOLEKÜLER GENETİK	Faktör X Eksikliği, F10	F10	Faktör X Eksikliği otozomal resesif olarak kalıtılan bir hastalıktır. F10 genindeki mutasyonlar hastalıkla	EDTA'lı Kan	3 ML	40 GÜN