

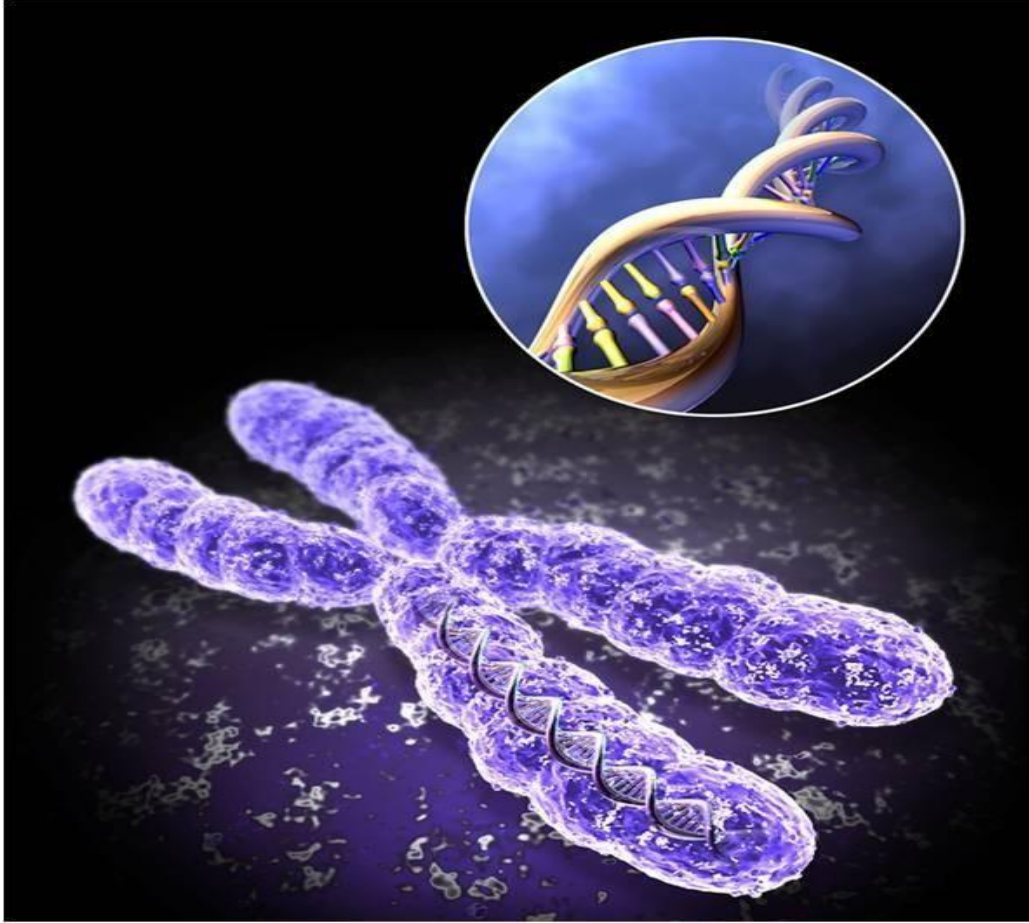


T.C
SİVAS CUMHURİYET ÜNİVERSİTESİ
Sağlık Hizmetleri Uygulama ve Araştırma Hastanesi



DOKÜMAN KODU	DOKÜMAN ADI	SAYFA NO
CÜH.KYS.RH.63-01	TIBBİ GENETİK LABORATUVARI UYGULAMA VE TEST REHBERİ	1/113
YAYIN TARİHİ		REV.TARİHİ /NO
OCAK 2019		05.09.2023 / 04

TIBBİ GENETİK LABORATUVARI
UYGULAMA VE TEST REHBERİ





T.C.

SIVAS CUMHURİYET ÜNİVERSİTESİ

SAĞLIK HİZMETLERİ UYGULAMA VE ARAŞTIRMA HASTANESİ

TIBBİ GENETİK LABORATUVARI

UYGULAMA VE TEST

REHBERİ

2023

Hazırlayanlar

Doç.Dr.Malik Ejder YILDIRIM

Sağlık Teknikeri Nazan KALKAN

İÇİNDEKİLER

1. GENEL LABORATUVAR BİLGİLERİ	4
2. TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERİN İSTENMESİ.....	5
3. NUMUNE KABUL VE TRANSFERİ İLE İLGİLİ ÖZELLİKLER.....	6
3.1. Kan	6
3.2. Amniyon sıvısı	7
3.3. CVS materyali, tahliye materyali ve cilt biyopsi materyali	7
4. NUMUNE RED KRİTERLERİ	7
Tablo1. Numune Tüplerinin Kapak Renkleri Ve İçerikleri.....	7
5. HASTA SONUÇ RAPORLARINDA ASGARİ BULUNMASI GEREKENLER.....	10
6. TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TEST LİSTESİ	10
6.1 RUTİN TIBBİ GENETİK LABORATUVARI TESTLERİ.....	10
6.1.1. Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) Paneli (22 mutasyon)	10
6.1.2. CVD (Kardiyovasküler hastalık) paneli (8 mutasyon).....	11
6.1.3. HLA B-27.....	13
6.1.4. HLA B-51- HLA B-52	14
6.1.5. MYELOFİBROSİS (CALR) EKZON 9.....	15
6.1.6. JAK 2 (Akut Miyeloid Lösemi).....	16
6.2. HİZMET ALIMI İLE ÇALIŞILAN TESTLER.....	17
6.2.1. Moleküler Genetik Testler.....	17
7. LABORATUVARIMIZDA ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN ÇALIŞILMA VE SONUÇ VERİLME SÜRELERİ.....	73

1. GENEL LABORATUVAR BİLGİLERİ

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, Cumhuriyet Üniversitesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Hastanesi 1. kat D1 koridorunda hizmet vermektedir. Tıbbi genetik alanındaki tüm laboratuvar ve klinik hizmetler burada yürütülmektedir. Anabilim Dalımızda Sivas ve çevre illerden gelen hastalara poliklinik hizmetleri, Genetik Danışmanlık hizmetleri verilmektedir. Ayrıca hastaların Moleküler Genetik testleri Anabilim dalımızca, Sitogenetik ve Moleküler Sitogenetik testleri hizmet alımı ile dış laboratuvarlarda yapılmaktadır.

Anabilim Dalımız;

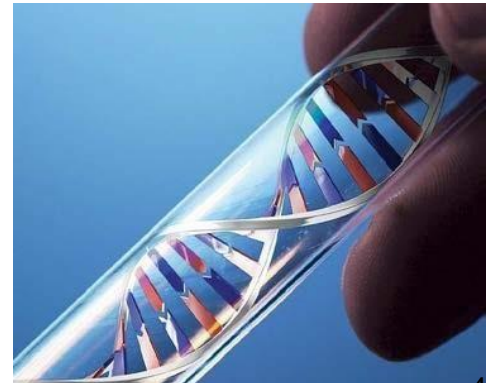
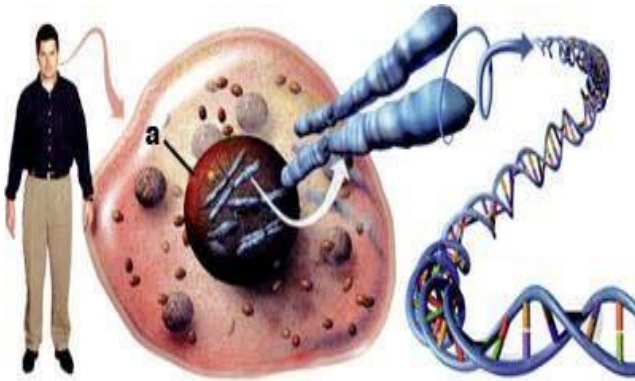
- ✓ Poliklinik
- ✓ Sekreterlik
- ✓ Moleküler genetik laboratuvarları
- ✓ Doktor odası
- ✓ Muayene odasından
- ✓ Arşiv odası ve raporlandırma odasından oluşmaktadır.

Laboratuvarımızda Rotor Gene Q (Real Time PCR) ,Pyro Secans yöntemleri ile çalışılmaktadır

Bu yöntemlerle

- ❖ FMF
- ❖ CVD
- ❖ HLA-B27
- ❖ HLA-B51
- ❖ MYELOFİBROSİS (CALR) EKZON 9
- ❖ HLA-B52
- ❖ JAK 2 (Akut Miyeloid Lösemi)

Testleri çalışılmaktadır.



Laboratuvar testlerinde doğru sonuca ulaşabilmek için numune almadan önce hastaların ve laboratuvar çalışanlarının uyması gereken standart bazı kurallar vardır.

Numunelerin doğru tüpe alınması, uygun koşullarda gönderilmesi gerekir. Bunun yanı sıra Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri yönetmeliğine göre Onam Formuna hastanın kendi el yazısıyla adını ve soyadını yazdırarak imzasının alınmış olması gereklidir. Tıbbi Genetik Laboratuvarı hasta onamı için Anamnez ve Onam Formları kullanır. Kullanılan bu formların eksiksiz olarak doldurulması gerekir.

GENETİK LABORATUVARI İŞLEYİŞİ

- Laboratuvara başvuran her hasta laboratuvar sekreteri tarafından kabul edilir. Numuneyi kabul etmeden önce hastanın kimliğine bakılarak doğru hasta olup olmadığı kontrol edilir.
- İstenilen tetkikler otomasyondan kontrol edilir.
- Hata yok ise barkot kesilir.
- Hasta numuneyi teslim almakla görevli teknikere yönlendirilir.
- Hasta örneklerinden (kan, amniyon sıvısı vb.) çalışılması istenen testler için gereken ön işlemler yapılır.
- Hemolizli olan numuneler istemi yapan polikliniklerden tekrarı istenir.
- Polikliniklerden istemde bulunulan testlerden; acil ya da kısa sürede sonuçlandırılacak olan testlerin hemen çalışılması sağlanır.
- Klinik doktoru test sonuçlarının hastanın kliniğiyle uyumlu olup olmadığını da dikkate alarak kontrol ederek onaylar
- Uyumsuz test sonuçları olduğunda söz konusu test/testler tekrarlanır
- Raporlanmış sonuçlar sadece hastanın kendisine ya da hasta 18 yaşından küçükse velisine verilir.
- Çalışması sonlandırılmış tüm hasta örnekleriyle bunlardan çalışılan tüm testler, reaktifler ve kullanılan sarf malzemeleri tıbbi atık kaplarına/torbalarına alınır.
- Tıbbi atıklar hastane tıbbi atık toplama ekibine teslim edilir.

2. TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERİN İSTENMESİ

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'na başvuran hastalar önce polikliniklerde tıbbi genetik hekimleri tarafından Anamnez alınarak muayene edilir. Daha sonra hastaya ön tanı konularak, ilişkili testler istenir ve girişleri yapılır. Hasta örnekleri alındıktan sonra Tıbbi Genetik Anabilim Dalı sekreterliğine teslim edilir. Burada barkodlama işlemi yapılır. Örnekler testleri çalışacak olan ilgili laboratuvar çalışanına ulaştırılır. Sorumlu laboratuvar çalışanı aldığı örneği doktorun istediği genetik testin protokolüne uygun bir biçimde çalışır. Analiz öncesi süreç bu şekilde tamamlanır. Bölümde sorumlu hekim test sonuçlarını değerlendirir ve sonuçlar raporlanır. Hasta sonuçlarının yorumlanması ve genetik danışma için tekrar Tıbbi Genetik Anabilim Dalı polikliniklerine başvurur.



Genetik AD iş akışı

3. NUMUNE KABUL VE TRANSFERİ İLE İLGİLİ ÖZELLİKLER

- Poliklinikler ve servislerden yapılan test isteklerinin HBYS'ye kaydı yapılır.
- Hastalar, poliklinik sekreterliklerinden numune barkodları ve uygun örnek tüpleri verilerek kan alma birimine yönlendirilir.
- Hastalara, örnek sonuçlarının ne zaman çıkacağı ve sonuçlarını nereden alabilecekleri konusunda panolar aracılığıyla ve sözel olarak bilgilendirme yapılır.
- Laboratuvardan temin edilen uygun numune kan tüpleri laboratuvar tarafından izah edildiği şekilde numuneler alınarak laboratuvar numune kabul birimine bırakılır.
- Numune kabul kriterlerine uygun olan örneklerin laboratuvara girişi yapılır.
- Örneklerin laboratuvara kabulü yapılmadan test çalışma işlemine geçilmez.

3-LABORATUVARA TRANSFER EDİLECEK NUMUNELERİN KABULU

3.1. Kan

- Sitogenetik ve Moleküler sitogenetik (FISH) testler için; lityum heparinli tüplere alınarak oda ısısında en kısa sürede transfer edilmelidir. Heparinli tüp yoksa steril bir enjektöre 0.2 ml heparin çekilerek enjektör yıkanır ve bu heparin dışarı atılmadan içerisine kan alınır. Eğer transfer süresi uzayacaksa kanlar +4 derecede bekletilmelidir.
- DNA testleri için kanlar EDTA'lı tüplere alınarak oda sıcaklığında transfer edilir. Eğer transfer süresi uzayacaksa kanlar -20 dereceye kaldırılmalıdır.
- RNA testleri için kanlar EDTA'lı tüplere alınarak, buz aküsüyle birlikte en kısa süre içerisinde transfer edilmelidir.

3.2. Amniyon sıvısı

Amniyon sıvısı iki ayrı enjektör içerisine alındıktan sonra iğnesi kıvrılmadan kapağı kapatılmalı ve steril bir eldiven içerisine konup ağız kısmına düğüm atıldıktan sonra en kısa süre içerisinde oda ısısında laboratuvara transfer edilmelidir.

3.3. CVS materyali, tahliye materyali ve cilt biyopsi materyali

- Materyal, transport besi yerine konarak steril cerrahi eldiveni içerisinde en kısa süre içerisinde oda ısısında yollanmalıdır. Transport besi yeri işlem öncesinde laboratuvarımızda temin edilebilir.
- Transport besi yeri yok ise; materyal steril serum fizyolojik konmuş bir steril kap veya direk steril bir kap içerisinde oda ısısında laboratuvara transfer edilir.
- Tahliye materyalleri alındıktan sonra laboratuvara gönderilinceye kadar +4 °C de saklanabilir

4. NUMUNE RED KRİTERLERİ

Tablo1. Numune Tüplerinin Kapak Renkleri Ve İçerikleri

KAPAK RENGİ	TÜP İÇERİĞİ	HACİM	KULLANIM AMACI
 -MOR	5.40 mg K2EDTA 0.75 mg K2EDTA	3.0 mL	Tam kan/plazma eldesi
 YEŞİL	Li Heparin	4 mL	Tam kan/plazma eldesi
FALCON TÜP	Transport besiyeri	50 mL	Düşük Materyali Vb. Taşıma

- Test için uygun tüp kullanılmaması,
- Alınan örneğin yetersiz olması,
- Uzun süre ve uygunsuz koşullarda bekletilmiş numuneler,
- Son kullanma tarihi geçmiş tüp kullanımı,
- Spesifik testler için numune gönderiminde soğuk zincire uyulmaması,
- Tüpten kanın dışarıya sızması,
- Hemolizli kan

- Dondurulmuş örnekler
- Serum
- Hastane otomasyon sistemine giriş yapılmamış, belgede hasta tanımı olmayan, şikayeti yazılmayan numuneler,
- İstenilen testlere uygun olmayan tüp kullanımı,
- İstem kağıdı ve numune kabı üzerindeki bilgilerin uyumsuzluğu
- Gönderilen örnek istenen testlere uygun olan numune kaplarına konulup konulmadığı kontrol edilmeli
- Bazı testlerin çalışmasında soğuk zincirin sağlanması gerekmektedir.
- Numune gönderilirken soğuk zincir sağlanmamışsa numune kabul edilmez.

Kan alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laboratuara ulaştırılmalı, uzun süre bekletilmiş numuneler kabul edilmemeli

Amniyon sıvısı için numune yeterli miktarda olmalıdır, kirli ve kanlı olmamalıdır.

Enjektörden amniyon sıvısı dışarıya sızmış olmamalıdır.

Laboratuara steril şartlarda ulaştırılmalıdır.

(Amniyosentez işleminin çeşitli riskleri bulunduğundan 2. kez amniyosentez işlemine gerek duyulmaması için laboratuara gelecek amniyon sıvısının titizlikle alınması ve transfer edilmesi gerekmektedir.

Numune	Miktar	Yöntem	Örnek Gönderme Şekli	Transport ISISI	Red Kriteri*
Periferik kan	3-5 ml	Kromozom eldesi	Heparinli Tüp / Enjektör	2-8 °C	Dondurulmuş, pıhtılaşmış, Yanlış tüpe alınmış numuneler.
		FISH			
		DNA izolasyonu (Moleküler)	EDTA' lı tüp	18-24 °C	
		RNA izolasyonu			
Kemik İliği	2-3 ml	Kromozom eldesi	Heparinli Tüp / Enjektör	2-8 °C	Dondurulmuş, pıhtılaşmış, Yanlış tüpe alınmış numuneler.
		FISH			
		DNA izolasyonu (Moleküler)	EDTA' lı tüp	18-24 °C	
		RNA izolasyonu (Moleküler)			
Amniyon Sıvısı	20 ml	Kromozom eldesi	Steril Enjektör (ilk 2cc başka bir enjektöre alınmalı, her iki enjektör üzerine hasta adı yazılmalıdır.)	18-24°C	Dondurulmuş numuneler. Kanlı numuneler, anormal görünümde rengi olan numuneler,
		FISH			
		DNA izolasyonu (Moleküler)			
Koryonik villus örneği	20-30 mg	Kromozom eldesi	Steril transport medyumu içeren tüp	18-24 °C (En kısa zamanda laboratuara ulaştırılmalıdır.)	Formaldehit-alkol içine alınmış, dondurulmuş örnekler.
		FISH			
		DNA izolasyonu (Moleküler)			
Tahliye Materyali	1-2 cm ³	Kromozom eldesi	Steril transport medyumu içeren tüp	18-24 °C (En kısa zamanda laboratuara ulaştırılmalıdır.)	Steril olmayan tüpe alınmış, formaldehit-alkol içine alınmış, dondurulmuş örnekler.
		FISH			
		DNA izolasyonu (Moleküler)			

HASTA SONUÇ RAPORLARINDA ASGARİ BULUNMASI GEREKENLER

- Hastane / Laboratuvar adı
- Testin yapıldığı laboratuvarın adı
- Hastanın adı, soyadı
- İstemi yapan hekimin adı, soyadı
- İstem yapıldığı tarih ve saat
- Numunenin ve testin adı
- Numunenin alındığı tarih ve saat
- Numunelerin laboratuvara kabul edildiği tarih ve saat
- Sonucun onaylandığı tarih ve saat

6. TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TEST LİSTESİ

6.1 RUTİN TIBBİ GENETİK LABORATUVARI TESTLERİ

6.1.1. Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) Paneli (22 mutasyon)

Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF), tekrarlayan ateş, karın ağrısı, göğüs ağrısı ve eklem ağrısı nöbetleri yapan bir hastalıktır. Nöbetler genellikle 24-48 saat sürer. Hastalarda nöbetler dışında hiçbir belirti yoktur.

Ailevi akdeniz ateşi kalıtsal bir hastalıktır. 1992 yılında hastalığa yol açan gen bulunmuştur. Bu gen MEFV (pyrin) genidir. Hastalıkla ilişkili genetik bozukluklar 1997 yılında gösterilebilmiştir. Bu gen hastalığın oluşmasında %98 etkilidir. Diğer etken olan gen ya da genler henüz bilinmemektedir.

Türkiye'de bu hastalığa sebep olan genetik bozukluğu her 6 kişiden biri taşımaktadır. Ve her 1000 kişiden 1-3'ü FMF hastasıdır. Bu nedenle hastalığın sık görüldüğü bölgelerde evlenmeden önce genetik test yapılması ve genetik danışma alınması zorunludur. Ayrıca diğer bölgelerde yaşayanlara da önerilmektedir.

Laboratuvarımızda FMF tanısı için, MEFV genindeki Ekzon 2, Ekzon 3, Ekzon 5 ve ekzon 10 da bulunan 22 mutasyon Pirosekans yöntemi ile analiz edilmektedir.

HİZMET KODU:270296

METOD: Pyrosekans

NUMUNE TÜRÜ:Tam kan

NUMUNE MİKTARI:2 mL

NUMUNE KABI: Edtalı(mor kapaklı) tüp

TRANSFER SÜRESİ:15-30 dk

ÇALIŞMA ZAMANI: Haftaiçi her gün 08:00-17:00

RAPOR ZAMANI:15 gün

NUMUNE SAKLANMASI: 2-8°C'de 7gün, (-15) – (-25)°C'de 3 ay

NUMUNE RED KRİTERİ: Yanlış tüpe alınmış, hemolizli örnekler

ÖN HAZIRLIK İŞLEMİ:-

6.1.2. CVD (Kardiyovasküler hastalık) paneli (8 mutasyon)

Laboratuvarımızda Pirosekans ile 8 tane aşağıdaki 8 mutasyon analiz edilmektedir.

Faktör V G1691A (Leiden), Protrombin G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 4G-5G, FaktörXIII V34L, β -Fibrinojen -455 G-A, GPIIIa L33P (HPA-1).

➤ **Faktör V G1691A(Leiden):** Faktör V Leiden' in oluşumuna neden olan G1619A mutasyonun bulunduğu bölge, Aktive Protein C (APC)' nin Faktör Va' yı yıktığı üç kesim noktasından birisidir. Mutasyon sonucu APC' ye rezistans gelişir ve Faktör V Leiden, Faktör Va' ya göre 10 kat yavaş yıkılır ve dolaşımda daha uzun kalır. Mutasyonu heterozigot taşıyanlarda venöz tromboz riski hafif artmışken (3-5 kat), homozigot taşıyanlarda tromboz riski ciddi olarak artmıştır (20 kata kadar). Mutasyonun toplumumuzdaki prevalansı %5,2dir.

➤ **Protrombin G20210A :** Heterozigot mutasyon taşıyanlarda tromboza yatkınlık konusundaki sonuçlar tartışmalı olsa da, mutasyonu homozigot olarak taşıyanlarda arteriyel ve venöz tromboz için artmış risk vardır. Mutasyonun fetal kayıplarla ilişkisi de gösterilmiştir. Mutasyonun toplumumuzdaki prevalansı %2,6' dır.

➤ **Faktör XIII V34L:** Mutasyon artmış Faktör XIII aktivitesine neden olur.

➤ **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.

➤ **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

- **GPIIIa L33P (HPA-1):** Glikoprotein IIIa (GPIIIa) platelet membranı üzerinde bulunan fibrinojen reseptörüdür. Normal allel A1(a) olarak ifade edilir. A2 (b) alleli erken yaşta akut koroner olaylara, myokard infarktüsüne, stroke' a yatkınlıkta önemlidir.
- **MTHFR C677T :** Metilentetrahidrofolat redüktaz (MTHFR) geninde 677. pozisyonda A yerine T alleli taşıyanlarda enzim, daha termolabil ve daha düşük aktivitelidir. Bu da plazmada folat konsantrasyonunda düşmeye ve homosistein konsantrasyonunda artmaya neden olur. Homosistein konsantrasyonundaki artmanın tromboembolizm ve ateroskleroza yatkınlık yarattığı bilinmektedir
- **MTHFR A1298C :** Plazma homosistein konsantrasyonunda artmaya neden olur

HİZMET KODU: 270296

METOD: Pyrosekans

NUMUNE TÜRÜ:Tam kan

NUMUNE MİKTARI:2 mL

NUMUNE KABI:Edtalı(mor kapaklı) tüp

TRANSFER SÜRESİ:15-30 dk

ÇALIŞMA ZAMANI:Haftaiçi her gün 08:00-17:00

RAPOR ZAMANI:15 gün

NUMUNE SAKLANMASI: 2-8°C'de 7gün, (-15) – (-25)°C'de 3 ay

NUMUNE RET KRİTERİ: Yanlış tüpe alınmış, hemolizli örnekler

ÖN HAZIRLIK İŞLEMİ: -



6.1.3. HLA B-27

HLA-B27 (major histocompatibility complex class I molekül), ankilozan spondilit hastalarında yaklaşık %90'lık tamı değerine sahiptir. Real time PCR yöntemi ile HLA-B27 çalışmasının flow cytometrik yöntemlerden daha sensitif ve spesifik olduğu bilinmektedir. Bu yüzden laboratuvarımızda Real-Time PCR yöntemiyle HLB-27 tiplendirilmesi yapılmaktadır.

HİZMET KODU:270309

METOD: Real Time PCR

NUMUNE TÜRÜ: Tam kan

NUMUNE MİKTARI: 2 mL

NUMUNE KABI: EDTalı (mor kapaklı) tüp

TRANSFER SÜRESİ:15-30 dk

ÇALIŞMA ZAMANI: Hafta içi her gün 08:00-17:00

RAPOR ZAMANI:15 gün

NUMUNE SAKLANMASI: 2-8°C'de 7gün, (-15) – (-25)°C'de 3 ay

NUMUNE RET KRİTERİ: Yanlış tüpe alınmış, hemolizli örnekler

ÖN HAZIRLIK İŞLEMİ: -



Şekil.1. RT PCR Cihazı

6.1.4. HLA B-51- HLA B-52

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. Laboratuvarımızda Real-Time PCR yöntemiyle HLB-51 tiplendirilmesi yapılmaktadır.

HİZMET KODU:270310

METOD: Real Time PCR

NUMUNE TÜRÜ: Tam kan

NUMUNE MİKTARI:2 mL

NUMUNE KABI: Edtalı (mor kapaklı) tüp

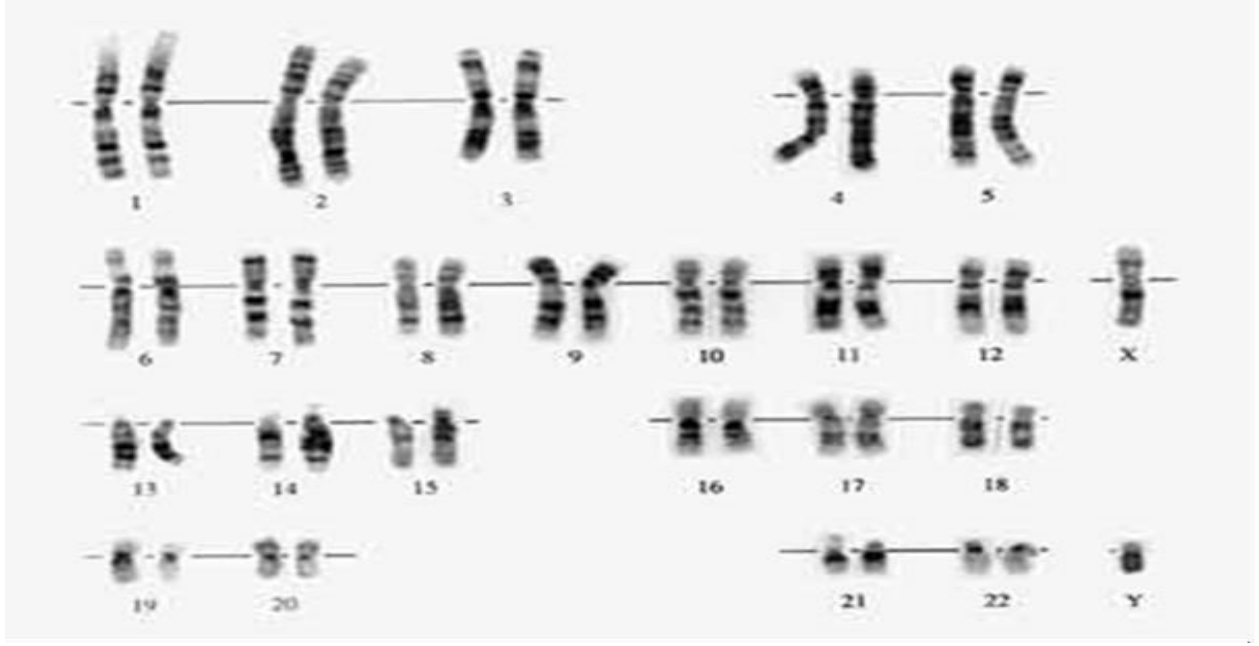
TRANSFER SÜRESİ:15-30 dk

ÇALIŞMA ZAMANI: Hafta içi her gün 08:00-17:00

RAPOR ZAMANI:15 gün

NUMUNE SAKLANMASI: 2-8°C'de 7gün, (-15) – (-25)°C'de 3 ay

ÖN HAZIRLIK İŞLEMİ: -



6.1.5. MYELOFİBROSİS (CALR) EKZON 9

Miyelofibroz, de novo (primer) veya esansiyel trombositoz, polisitemi vera sonrası (sekonder) gelişen klonal bir miyeloproliferatif hastalıktır. CALR geninin 9. ekzonundaki somatik mutasyonlar primer miyelofibrozis ile ilişkilendirilmiştir. . Laboratuvarımızda Real-Time PCR yöntemiyle CALR testi yapılmaktadır.

HİZMET KODU: 270295

METOD: Real Time PCR

NUMUNE TÜRÜ:Tam kan

NUMUNE MİKTARI:2 mL

NUMUNE KABI:Edtalı(mor kapaklı) tüp

TRANSFER SÜRESİ:15-30 dk

ÇALIŞMA ZAMANI:Haftaiçi her gün 08:00-17:00

RAPOR ZAMANI:15 gün

NUMUNE SAKLANMASI: 2-8°C'de 7gün, (-15) – (-25)°C'de 3 ay

NUMUNE RET KRİTERİ: Yanlış tüpe alınmış, hemolizli örnekler

ÖN HAZIRLIK İŞLEMİ: -



6.1.6. JAK 2 (Akut Miyeloid Lösemi)

JAK2 V617 mutasyonu myeloproliferatif hastalıkların tanısı ve sınıflandırmasında önemli rol oynar. Polistemia Vera hastalarının%95'inde, Esansiyel Trombositoz hastalarının %50-60'ında, Primer Myelofibrozis hastalarının %50'sinde pozitif olarak bulunmuştur. Ayrıca Kronik Myelomonositer Lösemi, Myelodisplastik Sendrom, Sistemik Mastositozis ve Kronik Nötrofilik Lösemide de pozitif bulunabilir. Laboratuvarımızda Real-Time PCR yöntemiyle JAK 2 testi yapılmaktadır.

HİZMET KODU: 270310

METOD: Real Time PCR

NUMUNE TÜRÜ: Tam kan

NUMUNE MİKTARI:2 mL

NUMUNE KABI: EDTA (mor kapaklı) tüp

TRANSFER SÜRESİ:15-30 dk.

ÇALIŞMA ZAMANI: Hafta içi her gün 08:00-17:00

RAPOR ZAMANI:15 gün

NUMUNE SAKLANMASI: 2-8°C'de 7gün, (-15) – (-25)°C'de 3 ay

NUMUNE RET KRİTERİ: Yanlış tüpe alınmış, hemolizli örnekler

ÖN HAZIRLIK İŞLEMİ: -

6.2. HİZMET ALIMI İLE ÇALIŞILAN TESTLER

6.2.1. Moleküler Genetik Testler

TEST ADI	GEN ADI	MATERYAL TÜRÜ	RAPOR SÜRESİ
Tüm Ekzom Dizileme - Solo	N/A	EDTA'lı Kan	60 GÜN
Plasminojen Aktivatör İnhibitör Gen Mutasyonu	PAI	EDTA'lı Kan	15 GÜN
HLA B27	N/A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FSH Beta Mutasyon Analizi	FSHB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SRY Gen Analizi	SRY	EDTA'lı Kan	15 GÜN
Akut Miyeloid Lösemi NPM1 Geni Ekzon 9	NPM1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tek Bölge Dizi Analizi	N/A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kısmi veya tam 46 XY cinsiyet değişikliği ile konjenitaladrenal yetmezlik	CYP11A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FSHReceptor Gen Polimorfizmleri Tayini	FSHR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
TSH Reseptör Gen Polimorfizmi	TSHR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Baraitser-Winter sendromu 1, ACTB	ACTB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Clove Sendromu Yaygın Mutasyon	PIK3CA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Diskeratozis Konjenita Tip 1	NOP10 (NOLA3)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Musküler Distrofi, Otozomal Tip 1C	CAV3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 10	INS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Kandidiyazis Tip 6	IL17F	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği	PROP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Konjenital Sağırlık (GJB2 Tüm Gen Dizi Analizi)	GJB2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Sağırlık (Konneksin 26)	GJB2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2G	TCAP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MEN Tip 4	CDKN1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sistemik Lupus Eritematozus	TREX1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SOX2 Gen Analizi	SOX2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Unverricht - Lundborg Hastalığı	CSTB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Adrenal Yetmezlik/Obezite	POMC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth X Linked	GJB1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehler Danlos Sendromu Musculocontractural Tipi	CHST14	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Frontonazal Displazi Tip 1	ALX3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 4	PDX1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 6	NEUROD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pontocerebellar Hipoplazi Tip 1B	EXOSC3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SOX10 Dizi Analizi	SOX10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth MPZ Dizi Analizi	MPZ	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperinsülinemi	KCNJ11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
KCNJ2 Dizi Analizi	KCNJ2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PontocerebellarHipoplaziTip10	CLP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PRRT2 Tüm Gen Dizi Analizi	PRRT2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Axenfeld - Rieger Sendromu	PITX2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Büyüme Hormonu Eksikliği	POU1F1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Klippel - Feil Sendromu	GDF6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 7	KLF11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Transtiretin Amiloidoz	TTR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ektodermal Displazi Tip 11 A/B	EDARADD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Rett Sendromu Tüm Gen	MECP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Bardet Biedl Sendromu Tip 10	BBS10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CYP2C19 Polimorfizm Taraması	CYP2C19	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 5	HNF1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Progresif Eksternal Oftalmopleji Tip 4	POLG2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Waardenburg Sendromu Tip 4A	EDNRB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperlipoproteinemi LPL Geni	LPL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
3 - Beta Hydroxysteroid Dehydrogenase Eksikliği	HSD3B2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (Ekzon 2, 3, 5, 10)	MEFV	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Obezite Morbit Tip	LEP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
APOE Genotiplemesi	APOE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Adrenal Hipoplazi	NR0B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
LH Gen Polimorfizmi	LHB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Whim Sendromu	CXCR4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
KCNE1 Tüm Gen Dizileme	KCNE1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gaucher Tümgen GBA	GBA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GJA1 Tüm Gen Dizi Analizi	GJA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bardet-Biedl Sendromu 12, BBS12	BBS12	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SLC26A2 Tüm Gen Dizi Analizi	SLC26A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipofosfatazya Gen Analizi	ALPL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PTEN Mutasyon Taraması	PTEN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Legius Sendromu	SPRED1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Calcium Sensing Receptor Mutation	CASR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemokromatozis TFR2	TFR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Peeling skin sendromu 4, CSTA	CSTA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Vitoretinopati Tip 2, NDP	NDP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
HSD10 Mitokondriyal Hastalık, HSD17B10	HSD17B10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Butirilkinesteraz Eksikliği, BCHE	BCHE	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Konjenital glikosilasyon bozukluğu, tip IIh,COG8	COG8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SCN1B Tüm Gen Dizi Analizi	SCN1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MELAS	MT-TL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
NOG Tüm Gen Dizi Analizi	NOG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Central Hipoventilasyon Sendromu	ASCL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CX3CR1 Dizi Analizi	CX3CR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Delta Talasemi Analizi HBD	HBD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperlipoproteinemi Tip 1B	APOC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
HRAS Dizi Analizi	HRAS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lafora Hastalığı	NHLRC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mol Hidatiform Tip 2	KHDC3L	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Rett Sendromu (Konjenital)	FOXP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Treacher Collins Sendromu	POLR1D	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Van Der Knaap Hastalığı MLC2 Tip MYL9	MYL9 (MLC2)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Von Hippel - Lindau Sendromu	VHL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
DIO1 Dizi Analizi	DIO1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Distoni Tip 6 - THAP1	THAP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hereditör Hipofosfatemik Raşitizm	FGF23	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kalıtsal Pankreatit	SPINK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Klippel-Feil Sendromu	GDF3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Klippel-Feil Sendromu 2	MEOX1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kondrodizplazi Punktata	EBP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 14	ALG2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multiple Epifizyal Displazi Tip 7	CANT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Odontoonychodermal Displazi	WNT10A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Smith-McCort Displazi Tip 2	RAB33B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SOX9 Gen Analizi	SOX9	EDTA'lı Kan	40 GÜN

3M SENDROMU TİP 3	CCDC8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Eritrositoz Tip 5	EPO	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Amiotropik Lateral Skleroz (5 Ekzon)	SOD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Beckwith - Wiedemann Sendromu	CDKN1C	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Biyotinidaz Eksikliği	BTD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Distoni Tip 1 DYT1	TOR1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fratxin - FXN Dizi Analizi	FXN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Griselli Sendromu Tip 2	RAB27	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İnterleukin Dizi Analizi	IL10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kalıtsal Pankreatit	PRSS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Adrenal Hiperplazi 3 Beta Hidroksilaz	HSDB3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Glikozilasyon Defekti Tip 1q	SRD5A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Nötropeni Tip 1	ELANE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2I	FKRP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metilmalonik Asidemi Tip cb1C	MMACHC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A	MOCS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukolipidozis Tip 3	GNPTG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Neonatal Diabet YIPF5	YIPF5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nöronal Seroid Lipofusinoz tip 5	CLN5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteopetrozis	TNFSF11 (RANKL)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Peho Sendromu	ZNHIT3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Progresif Eritrokeratoderma	GJB4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SERPINA7 Dizi Analizi, TBG	TBG (SERPINA7)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondiloepifizyal Displazi Omani Tipi	CHST3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondiloepifizyal Displazi Tarda	WISP3 (CCN6)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Waldenstrom Sendromu	MYD88	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fuhrmann Sendromu	WNT7A	EDTA'lı Kan	40 GÜN

SHOX Dizi Analizi	SHOX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth Tip 1A Dizi Analizi	PMP22	EDTA'lı Kan	40 GÜN
17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 1 Eksikliği	HSD17B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Axenfeld - Rieger Sendromu	FOXC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Baraitser Winter Sendromu 2	ACTG1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Berardinelli Sendromu	AGPAT2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Brown - Vialetto - Van Laere Sendromu 1	SLC52A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Carpenter Sendromu	RAB23	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Craniofrontonasal Displazi	EFNB1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Distoni Tip 5	GCH1 (DYT14)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Diş Agenezisi	PAX9	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 2	NFKBIA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Emery Dreifus Muskuler Distrofi Tip 6	FHL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fish Eye Hastalığı	LCAT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 1	G6PC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemokromatozis HFE Tüm Gen	HFE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemokromatozis Tip 2A	HJV	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperfenilaleninemi Tip	PTS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipofiz Adenomu (AIP)	AIP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İmmün Yetmezlik Tip 21	GATA2	Kemik iliği	40 GÜN
İmmün Yetmezlik Tip 29	IL12B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2E	SGCB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metakromatik Lökodistrofi	ARSA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomiyelopati (MINGIF)	TYMP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MTC1 Eksikliği	SLC16A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 9	HYAL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Okulofaringial Müsküler Distrofi	PABPN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Periyodik Ateş Sendromu	SPAG7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Raşıtızm (Vitamin D Direnci) Tip 1	CYP27B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Renal Hipomagnezemi Tip 3	CLDN16	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Riboflavin Transporter Eksikliği	SLC52A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sağırlık Tip 2B GJB3 - Konneksin 31	GJB3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sialidosis Tip 1	NEU1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Split HandFood Malformasyonu	WNT10B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondiloepifizyel Displazi	TRAPPC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Şilomikron Retansiyon Hastalığı	SAR1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tar Sendromu	RBM8A	EDTA'lı Kan/Düşük materyali	40 GÜN
Van Der Knaap Hastalığı MLC3 Tip MYL1	MYL1 (MLC2)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
WARS2 Dizi Analizi	WARS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
AMH Gen Taraması	AMH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Arthrogryposis	TPM2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Brown - Vialetto - Van Laere Sendromu 2	SLC52A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Distoni Tip 4	TUBB4A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
HYLS1 Hidrolataus Sendromu	HYLS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kalıtısal Pankreatit	CTRC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital İktiyozis Tip 6	NIPAL4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nail Patella Sendromu	LMX1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteopetrozis	OSTM1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Paroksimal Nonkinesigenic Diskinezi 1	MR1 (DYT8)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spastik Parapleji tip 4a	GJC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tiamin Yanıtlı Megalobalstik Anemi	SLC19A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
West Sendromu	ARX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
ACTH Eksikliği	TBX19	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Alfa-1 Antitripsin Eksikliği	SERPINA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ataxia Oculomotor Apraxia	APTX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
BPES Hastalığı	FOXL2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fabry Hastalığı	GLA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hereditör Anjiyodem Tip 1 ve Tip 2	SERPING1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipohidrotik Ektodermal Displazi	EDA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
KRT17 Dizi Analizi	KRT17	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metafiziyel Displazi Schmid Tipi	COL10A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolipidozis Tip 6	ARSB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteogenesis Imperfecta Tip 7	CRTAP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Arginemi	ARG1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Aldosteron Sentetaz Eksikliği	CYP11B2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epileptik Ensefalopati Tip 19	GABRA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2F	SGCD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2D	SGCA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Loeys-Dietz Sendromu Tip 2	TGFBR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 3B	NAGLU	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 1	PPT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MARFAN Sendromu Tip 2	TGFBR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Faktör VII Eksikliği	F7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Karnitin Palmitoiltransferaz 2 Eksikliği	CPT2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) Tüm gen dizi analizi	CYP21A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lizinürik Protein intoleransı	SLC7A7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PRDM13 Dizi Analizi	PRDM13	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GLUT1 Eksikliği	SLC2A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Diamond-Blackfan Anemisi Tip 1 RPS19	RPS19	EDTA'lı Kan	40 GÜN

GH1 (Growth Hormon 1) Eksikliği	GH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
TNFRSF13B Tüm gen dizileme	TNFRSF13B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipofosfatemik raşitizm, DMP1	DMP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FMF Tüm Gen	MEFV	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Hipotiroidizm Tip4	TSHB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperferitinemi FTL	FTL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MKRN3 Dizi Analizi	MKRN3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Santral Hipoventilasyon Sendromu	PHOX2B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Folat transport Eksikliği	FOLR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Emery Dreifuss Musküler Distrofi Tip 1 X - Linked	EMD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kreatin Sentez Bozukluğu 2	GAMT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PRRT1 Dizi Analizi	PRRT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ağır Konjenital Nötropeni 4	G6PC3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Canavan Hastalığı	ASPA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
DLK1 Dizi Analizi	DLK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PNP Dizi Analizi	PNP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tiyamin Metabolizması Disfonksiyon Sendromu 2	SLC19A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İzobütürit Coa Dehidrojenaz Eksikliği	ACAD8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tirozinemi Tip 2	TAT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Haim-Munk Sendromu	CTSC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hafif Hiperfenilalaninemi, BH4-eksikliği olmayan, DNAJC12	DNAJC12	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Faktör X Eksikliği, F10	F10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital NAD Eksikliği Tip 1	HAAO	EDTA'lı Kan	40 GÜN
17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği	HSD17B3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ağır Kombine İmmün Yetmezlik HLA CLASS II NEGATİF	RFX5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Akrodizostoz Tip 1 PRKAR1A	PRKAR1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Birt - Hogg - Dube Sendromu	FLCN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CASQ1 Agregeli Miyopati	CASQ	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FAHR Hastalığı	SLC20A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fanconi - Bickel Sendromu	SLC2A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen depo hastalığı Ib/c,SLC37A4	SLC37A4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glukoz - 6 - Fosfat Dehidrojenaz Eksikliği	G6PD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Goltz sendromu	PORCN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hereditör Anjioödem Tip 3	F12	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperoksalüri Tip 1	AGXT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipertrigliseridemi LIPI Geni	LIPI	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Homosistinüri MTHFR Eksikliği	MTHFR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İnfanıl Hiperkalsemi Tip 1	CYP24A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Joubert Sendromu	INPP5E	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Juvenil Miyoklonik Epilepsi	EFHC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjeintal Lipodistrofi Tip 2	BSCL2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital İktiyoz Tip 2	ALOX12B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konuşma Bozukluğu/Dispraksi	SRPX2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Liddle Sendromu Gamma	SCNN1G	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lökodistrofi	LMNB1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Maple Urine Syrup	DBT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MTHFR Dizi Analizi	MTHFR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteogenezis İmperfekta Tip 19	MBTPS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Peroksizomal Yağ - açıl Coa Reduktaz FAR1 (12 ekzon)	FAR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pirüvat Dehidrojenaz Eksikliği	PDHA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Psödohipoaldos Tip 1	SCNN1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Psödohipoaldosteronizm Tip 1	SCNN1G	EDTA'lı Kan	40 GÜN

RPE65 Gen Taraması	RPE65	EDTA'lı Kan	40 GÜN
5 Alfa Redüktaz Eksikliği	SRD5A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Hiperkolesterolemi Tip 3	PCSK9	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alfa-metil Asetoasetik Asitüri	ACAT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Androjen Reseptör Polimorfizm Tüm Gen	AR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Cockayne Sendromu	ERCC8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Escobar Sendromu	CHRNA7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Frontotemporal Demans	C9ORF72	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Frontotemporal Lobar Dejenerasyonu	GRN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Galaktoz Epimeraz Eksikliği	GALE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glutasyon Sentetaz Eksikliği	GSS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gorlin - Goltz Sendromu	SUFU	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemolitik Üremik Sendrom AHUS2-MCP	CD46	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperürisemik Nefropati	UMOD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
HİPOTİRODİZM, KONJENİTAL, GUATR İLE İLGİLİ OLMAYAN, 2; CHNG2	PAX8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Izovalerik Asidemi	IVD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Karnitin Eksikliği	SLC22A5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kaybolan Beyaz Cevher Lökensefalopatisi	B4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Miyastenik Sendrom	CHRNE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjetinal Afibrinojenemi Alfa	FGA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Dominant Tip1B	LMNA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MiyoklonikDistoniSendromuTip 11	SGCE (DYT11)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 11	BLK	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 8	CEL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 7	GUSB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 2	TPP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Ochoa Sendromu	HPSE2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Parkinson Hastalığı	PRKN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Posterior Kolum Ataksi FLVCR1	FLVCR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Renal Hipoürisemi Tip 2	SLC2A9	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Segawa Sendromu	TH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Aromatik Aminoasit Dekarboksilaz Eksikliği	DDC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bilatural Mavonduler Adrenal Hiperplazi	ARMC5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Cutis Laxa Tip1A	FBLN5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fenilketonüri Tüm Gen	PAH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glukoz Galaktoz Malabsorpsiyonu	SLC5A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GlutarikAsidemiTip2C(ETFDH Tüm Gen Dizi An.)	ETFDH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital İktiyosis Tip 3	ALOXE3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mol Hidatiform Tip 1	NLRP7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A	MOCS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nonaka Miyopati GNE	GNE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Orta Zincirli ACYL - COA Dehidrojenaz Eksikliği	ACADM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Progresif Miyoklonik Epilepsi Tip 4	SCARB2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Proteus Sendromu	AKT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Renal Glukozüri	SLC5A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Renal Tubular Asidozis Progresif Sağırılık (Otozomal Sağırılık)	ATP6V1B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Robinow Sendromu	ROR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sandhoff Hastalığı	HEXB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondilo Oküler Sendrom	XYLT2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondiloepimetafizyal Displazi	PAPSS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alkaptonüri HGD	HGD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bardet Biedl Sendromu Tip17	LZTFL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Desbuquois Displazi Tip 2	XYLT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Episodik Ataksi Tip 5	CACNB4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Farber Disease	ASAH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperinsülinemi GLUD1	GLUD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Homosistinuri	CBS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital İktiyosis	TGM1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Leukoencephalopathy with Vanis	EIF2B5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
LH Reseptör Gen Polimorfizmi Taraması	LHCGR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metakromatik Lökodistrof SAP-b Eksikliği, MLD	PSAP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metil malonik asidemi	MUT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Miyoklonik Atonik Epilepsi	SLC6A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 3D	GNS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 4	GALNS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multiple Ekzositoz Tip 1	EXT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteopetrozis	TNFRSF11A (RANK)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Otoimmün Poliendokrinopati Sendromu Tip 1	AIRE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Porfiria Akut İntermittent	HMBS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sentronükleer Miyopati	MTM1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sitrulinemi	ASS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tay Sachs Hastalığı	HEXA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tirozinemi Tip 1	FAH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Wolfram Sendromu 1	WFS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Hipokalsürik Hiperkalsemi	CASR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Loeys - Dietz sendromu	TGFBR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multipl Ekzositozis, Tip2	EXT2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mental Retardasyon Tip 98	NEXMIF	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Muckle - Wells Sendromu	NLRP3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Periyodik Ateş Sendromu (CAPS1)	NLRP3	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Simpson - Golabi- Behmel Sendromu	GPC3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
McCune - Albright Sendromu	GNAS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kseroderma Pigmentozum	XPC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehlers - Danlos Sendromu Tip 6	PLOD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperprolinemi, Tip 1	PRODH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CYP2D6 Tüm Gen Dizileme	CYP2D6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ekstremitte Anomalili Mikroftalmi, SMOC1MOC1	SMOC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2C	SGCG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Albinizm Ocultaneous Tip 1	TYR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Auriculo - Condylar Sendromu Tip 1	GNAI3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4A	GDAP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Crigler - Najjar Sendromu Tip 2	UGT1A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Dilate Kardiyomiyopati Tip 7	TNNI3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epidermolizis Bülloza Simpleks Tip 1	KRT14	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gilbert Sendromu	UGT1A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperfenilalaninemi	QDPR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Nötropeni Tip 2	HAX1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kortikal Displazi	TUBB3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip 1A	BCKDHA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metilmalonik Asidemi Tip cb1D	MMADHC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multiple Endocrine Neoplasia Tip 1	MEN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Piridoksamin 5 Fosfat Oksidaz Eksikliği	PNPO	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Renal Tubular Asidozis	CA2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sülfid Oksidaz Eksikliği	SUOX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Adrenolökodistrofi (ALD)	ABCD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Arteriyel Tortuosite Sendromu	SLC2A10	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Ailevi Hipobetalipoproteinemi Tip 2	ANGPTL3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Brankio Okulo Fasiyal Sendromu	TFAP2A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Chanarin - Dorfman Sendromu	ABHD5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epileptik Ensefelopati, Erken infantil, 17	GNAO1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği	FBP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fruktoz intoleransı (ALDOB Tüm Gen Dizi Analizi)	ALDOB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GDF5 Dizi Analizi	GDF5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipertrigliseridemi	APOA5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Adrenal Hiperplazi (17 α - Hidroksilaz Eksikliği)	CYP17A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Glikolizasyon Defekti	PMM2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Myastenik Sendrom Tip 10	DOK7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Nefrotik Sendromu	NPHS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjetinal Afibrinojenemi Beta	FGB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Myofibriler Myopati Tip 1	DES	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Niemann - Pick Hastalığı	SMPD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı	PLP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Peutz - Jeghers Sendromu	STK11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Primer Hiperoksalüri Tip 3	HOGA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Protein C Eksikliği	PROC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Rařitizim (Vitamin D Direnci) Tip 2A	VDR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Smith - Lemli - Opitz Sendromu	DHCR7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spinal Musküler Atrofi (SMA) SMN1 Nokta Mutasyon	SMN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondylocostal dysostosis 5	TBX6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Visseral Miyopati	ACTG2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Yarık Dudak Damak Ektodermal Displazi Sendromu	NECTIN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Ailesel Eritrositoz Tip 1	EPOR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Crisponi Sendromu	CRLF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Dihidropirimidinlürü	DPYS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ektodermal Displazi Sindaktili Sendromu 1	NECTIN4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ektodermal Displazi ve İmmünyetmezlik 1	IKBKG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epidermolizis Bülloza Simpleks Tip 2	KRT5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fibrodisplazya Ossifikans Progressiva	ACVR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glutarik Asiduri Tip 1	GCDH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hereditör Sferozitoz Tip 3 Yaygın Mutasyon	SPTA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperekpleksia 1	GLRA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 4	HADH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Holt - Oram Sendromu	TBX5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İhtiyozis ve Hiperkeratozis	KRT10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İnflamatuvar Bağırsak Hastalığı	IL10RA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Jarcho - Levin Sendromu	DLL3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Karnitin Asilkarnitin Translokaz	SLC25A20	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kaybolan Beyaz Cevher Lökoensefalopatisi	EIF2B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kleidokraniyal Dizostoz	RUNX2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjetinal Afibrinojenemi Gamma	FGG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lesch-Nyhan Sendromu	HPRT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Tip 1E	DNAJB6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Methemoglobinemi Tip 1	CYB5R3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metiyonin adenosiltransferaz eksikliği, otozomal resesif	MAT1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 3	HNF1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 1	IDUA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 3A (MPS3A)	SGSH	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Multipl Sulfaktaz Eksikliği	SUMF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multiple Epifizyal Displazi Tip 5	MATN3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nokturnal Frontal Lob Epilepsi	CHRNA4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nonketotik Hiperglisinemi	AMT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Primer Hiperoksalüri Tip2	GRHPR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Psödohipoparatiroidizm Tip IB Otozomal Dominant	STX16	EDTA'lı Kan	40 GÜN
TBC1D24 Dizi Analizi	TBC1D24	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Treacher Collins Sendromu	POLR1C	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Trombositopeni	ETV6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Waardenburg Sendromu Tip1/Tip3	PAX3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Wiskot Aldrich Sendromu	WAS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
3-Hidroksi-3-Metil Glutaril Koenzim-A Liyaz Eksikliği	HMGCL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Aromataz Eksikliği	CYP19A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Artrogirpozis Konjenita Nörojenik Tip	ERGIC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Carasil	HTRA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Galaktozemi	GALT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipohidrotik Ektodermal Displazi Tip 10A	EDAR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İktiyosis Histriks	KRT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
L-2 Hidroksi Glutarik Asidüri	L2HGDH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi, Otozomal Dominant Tip1A	MYOT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lizensefali Tip 1	PAFAH1B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mandibuloakral Displazi Tip B	ZMPSTE24	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip 1B	BCKDHB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Marinesco - Sjogren Sendromu	SIL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 1	HNF4A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 2	IDS	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği	OTC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PAX6 Dizi Analizi	PAX6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Periyodik Ateş Sendromu (TRAPS)	TNFRSF1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PKAN Sendromu	PANK2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Short Chain AD (SCAD)	ACADS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sjogren-Larsson Sendromu	ALDH3A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Surfaktan Eksikliği	SFTPB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Urbach-Wiethe Hastalığı	ECM1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Galaktozemi Tip 2 (GALK1 Tüm Gen Dizi Analizi)	GALK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperimmünglobulin D Sendromu (HIDS)	MVK	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 2	GCK	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tiroid Hormon Direnci/Refetoff Sendromu THRB Geni	THRB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MODY Tip 9	PAX4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sistinozis	CTNS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth Hastalığı Tip 4C	SH3TC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MIRAS Yaygın Mutasyon	POLG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
3-M Sendromu Tip 2	OBSL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondiloepifizyal Displazi	ACAN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Periyodik Hipokalemik Paralizi Tip2 (TG)	SCN4A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Adrenal Hiperplazi (11B - Hidroksilaz Eksikliği) tüm gen dizi analizi	CYP11B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
ARSACS (Spastic Ataxia of Charlevoix - Saguenay)	SACS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tubolinopati Tip 7	TUBB2B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Faktör XI Eksikliği, F11	F11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Miyopati, Laktik Asidoz ve Sideroblastik anemi 1	PUS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
NR2E3 Tüm Gen Dizileme	NR2E3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SuksinilCoA:3-oxoacid CoAtransferaz eksikliği, SCOT	SCOT (OXCT1)	EDTA'lı Kan	40 GÜN

(OXCT1)			
Multipl Konjenital Anomaliler- Hipotoni-Nöbetler Sendromu 2, PIGAGA	PIGA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alexander Hastalığı	GFAP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Trimetilaminüri, FMO3	FMO3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
LRAT Tüm Gen Dizi Analizi	LRAT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
DGUOK Tüm Gen Dizi Analizi	DGUOK	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GNAQ Tüm Gen Dizileme	GNAQ	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tourette sendrom , SLITRK1	SLITRK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pontoserebellarhipoplazi tip 2F, TSEN15	TSEN15	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SURF1 Dizi Analizi, SURF1	SURF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Transkobalamin II Eksikliği	TCN2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Imerslund Grasback Sendromu	AMN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Opitz BBB Sendromu Tip 1	MID1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epileptik ensefalopati Tip 25	SLC13A5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Piruvat Kinaz Eksikliği	PKLR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Roberts Sendromu	ESCO2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sistinuri	SLC3A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sistinuri	SLC7A9	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sitosterelomi	ABCG5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Meier-Gorlin Sendromu Tip 2	ORC4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Townes - Brocks Sendromu Tip1	SALL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
TROZİNEM Tip 4	HPD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Laron Dwarfizm	GHR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Eritrositoz Tip 3	EGLN1 (PHD2)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Etilmalonik Ensefalopati	ETHE1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Megalensefalik Lökoensefalopati Tip 2A	HEPACAM	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Spastik Paralizi Tip 35	FA2H	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondiloepimetafizyal Displazi	BGN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Diamond-Blackfan Anemi Tip 6	RPL5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Adenozin Deaminaz 2 Eksikliği	CECR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Generalize Epilepsi Tip 5	GABRD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemokromatozis Tip 4	SLC40A1 (Ferroportin)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Refsum Hastalığı	PHYH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Serebral Kreatin Eksikliği Sendromu Tip 3	GATM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SLC15A3 Gen Taraması	SLC15A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FH Gen Taraması	FH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperglisinemi	LIAS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipotiroidizm	THRA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu 2	TK2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Peroksizomal Biyogenez Bozukluğu	PEX7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Barth Sendromu	TAZ	EDTA'lı Kan	40 GÜN
ADA Eksikliğine Bağlı Ağır Kombine İmmün Yetmezlik	ADAMTS13	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 9B	PKHB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Obezite (BMIQ20), MC4R	MC4R	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bietti Kristalin Korneoretinal Distrofi ,CYP4V2	CYP4V2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kronik granulomatozhastalığı, CYBB	CYBB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Serebral kreatin eksikliği sendromu 1, SLC6A8	SLC6A8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FGFR3 Tüm Gen Dizi Analizi	FGFR3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bardet Biedl Sendromu Tip 1	BBS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Diskeratosis Konjenita	DKC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FCAS Tip 2	NLRP12	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glanzmann Trombastenisi	ITGB3	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Homosistinüri Megaloblastik Anemi	MTRR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Miyastenik Sendrom Tip 6	CHAT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Leigh Sendromu	MT-DNA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Noonan Sendromu Tip 1	PTPN11	EDTA'lı Kan / CVS/ AS	40 GÜN
Osler - Rendu - Weber Hastalığı	ENG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteopetrozis (Tip AR1)	TCIRG1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Peters-plus sendromu	B3GLCT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PLC Zeta Tüm Gen Dizi Analizi	PLCZ1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spastik Paralizi Tip 2	ATL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spastik Paralizi Tip 3	ATL1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SYN1 Tüm Gen Dizileme	SYN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Antley - Bixler Sendromu	POR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Argininosülsinik Asidüri ASL	ASL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bardet Biedl Sendromu Tip 2	BBS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bartter Sendromu, Tip 3	CLCNKB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bronşiyotik Sendrom 1	EYA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CHEK2 Dizi Analizi	CHEK2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Chloride Diarrhea Tip 1	SLC26A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CINCA Sendromu	NLRP13	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 0B	GYS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 4	GBE1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 5	PYGM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Harel-Yoon Sendromu	ATAD3A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hyaline Fibromatoz Sendromu	ANTXR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Infantile Neuroaxonal Dystrophy 1	PLA2G6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kaybolan Beyaz Cevher Lökensefalopatisi	B5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Ağrı Duyarsızlığı	NTRK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Konuşma Bozukluğu	FOXP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Megdel Sendromu	SERAC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mowat Wilson Sendromu	ZEB2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Propionic Acidemia	PCCB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Smith-McCort Displazi	DYM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spondilometafizyel Displazi Kozlowski Tipi	TRPV4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Triple A- Allgrove Sendromu	AAAS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Apert Sendromu	FGFR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth MFN2 Dizi Analizi	MFN2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
DARS2 Dizi Analizi	DARS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Frank-ter Haar Sendromu	SH3PXD2B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 0A	GYS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hereditör Ksantinüri Tip 2	MOCOS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hipotiroidizm	IGSF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kısa QT Sendromu 2	KCNQ1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Korneal Distrofi Latis Tip 1	LCD1 (TGFB1)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Krabbe Hastalığı	GALC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Langer - Giedion Sendromu	TRPS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Liddle Sendromu Beta	SCNN1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Tip 3C	HGSNAT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pfeiffer Sendromu	FGFR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pseudo Akondroplazi	COMP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Psödohipoaldosteronizm Tip 1	SCNN1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spastik Paralizi Tip 4	SPAST	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Trikorinofalangial Sendromu Tip1	TRPS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Hiperlipidemi	LDLR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alagille Sendromu Tip 1	JAG1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Beta Mannosidoz	MANBA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Codas Sendromu	LONP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FIP1L1 Dizi Analizi	FIP1L1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gangliosidozis Tip 1, 2, 3	GLB1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hermansky - Pudlak Sendromu	HPS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Karnitin Palmitoiltransferaz 1	CPT1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Landau - Kleffner Sendromu	GRIN2A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Optik Atrofi (OPA9)	ACO2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pendred Sendromu SLC26A4	SLC26A4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pitt - Hopkins Sendromu	TCF4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pompe Hastalığı	GAA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pridoksin Bağımlı Epilepsi	ALDH7A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pyridoxine - Dependent Epilepsy Antiguitin	ALDH7A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sitrulnemi Tip 2	SLC25A13	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tarp Sendromu	RBM10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Weill - Marchesani Sendromu	ADAMTS10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
ARC Sendromu Tip 2	VIPAS39	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Greig Sefalapolisindoktrili	GL3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
X linked Mental retardasyon Tip 16	FGD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Histidinemi	HAL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Resesif Tip 2K	POMT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 1C	POMT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mikroftalmi Tip 5	MFRP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nefronofitizis Tip 1	NPHP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Obezite Morbit Tip 2	LEPR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Piruvat Karboksilaz Eksikliği PC	PC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Renal Tubular Asidozis Distal (Otozomal Resesif)	ATP6V0A4	EDTA'lı Kan	40 GÜN

İnsülin Benzeri Büyüme Faktörü I'e Direnç, IGF1R	IGF1R	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kamptodaktili Artropati Coxa Vara Perikardit Sendromu PRG4	PRG4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sendromik Mikroftalmi Tip 6	BMP4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alopecia Universalis HR	HR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
ARC Sendromu	VPS33B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Brooke Spiegler Sendromu	CYLD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Coffin Lowry Sendromu	RPS6KA3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
EEC Sendromu 1	TP63	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ellis - van Creveld Sendromu	EVC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 6	PYGL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Polidaktili Tip A1/B GLI3 Geni	GLI3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
VLCAD Eksikliği	ACADVL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Akut Tekrarlayan Myoglobinüri	LPIN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Erken infantil Epileptik Ensefalopati Tip2	CDKL5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2A	CAPN3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Raşitizm X'e Bağlı	PHEX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
ATP1A2 Dizi Analizi	ATP1A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Distoni Tip 12	ATP1A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiper IgE Sendromu	STAT3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteopetrozis (Tip AD2, AR4)	CLCN7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PFIC Tip 1	ATP8B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Progressif Eksternal Oftalmopleji, Otozomal Dominant/Resesif	POLG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Akromezomelik Displazi	NPR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Dihidropirimidin Dehidrojenaz	DPYD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gorlin - Goltz Sendromu	PTCH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lowe Sendromu	OCRL	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Noonan Sendromu Tip 4	SOS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Propionic Acidemia	PCCA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Schuurs-Hoeijmakers Sendromu	PACS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bloom Sendromu	BLM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Donohue Sendromu	INSR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Menkes Sendromu	ATP7A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Molibden Kofaktör Eksikliği Tip C	GPHN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolidozis Tip 2 A/B	GNPTAB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Niemann - Pick Hast. Tip C1	NPC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nonketotik Hiperglisinemi	GLDC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sendromik Mikrooftalmi Tip 2	BCOR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bartter Sendromu Tip 1	SLC12A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kaufman Okuloserebofasiyal Sendromu	UBE3B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Myotonia Congenita	CLCN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PFIC Tip 3	ABCB4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
TreacherCollinsSendromuTip1	TCOF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Wilson Hastalığı	ATP7B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
5-Oksoprolinaz Eksikliği	OPLAH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Cockayne Sendromu	ERCC6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kardiyak Ürogenital Sendromu	MYRF	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PFIC Tip 2	ABCB11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Trombotik Trombositopenik Purpura	ADAMTS13	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 1	ROBO3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Joubert Sendromu	NPHP3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
TrikohepatoenterikSendromTip 2	SKIV2L	EDTA'lı Kan	40 GÜN
X e Bağlı Hidrosefali	L1CAM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bruton Agammaglobulinemi	IBTK	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Epilepsi ,Tip 7	SCN9A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hirschsprung Hastalığı Tüm Gen Dizi Analizi	RET	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Horizontal Gaze Palsi Progresif Skolyoz Tip 2	DCC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Nefrotik Sendromu (Fin Tipi) TGDA	NPHS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
OPA1 Gen Analizi	OPA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Tip 20	SNX14	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sülfaktan Metabolizma Disfonksiyonu Tip 3	ABCA3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Coffin Siris Sendromu	ARID1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
DICER1 Dizi Analizi	DICER1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Dravet Sendromu	SCN1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epileptik Ensefalopati Tip 13	SCN8A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multiple Epifizyal Displazi Tip2	COL9A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multiple Epifizyal Displazi Tip3	COL9A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 3	AGL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 9D (PHKA1 TG)	PHKA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Netherton Sendromu	SPINK5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nicoladies Baraitser Sendromu	SMARCA2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Cadasil Tüm Gen	NOTCH3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Pilarowski-Bjornsson Sendromu	CHD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Multiple Epifizyal Displazi Tip 6	COL9A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alagille Sendromu Tip 2	NOTCH2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
3-M Sendromu CUL7	CUL7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
RANBP2 Dizi Analizi	RANBP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charge Sendromu	CHD7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GRIN2B Tüm Gen Dizileme	GRIN2B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Tip 1	TDP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperprolinemi tip II, ALDH4A1	ALDH4A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

TP63 Tüm Gen Dizi Analizi	TP63	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gastrointestinal kusurlarve immün yetmezlik sendromu, TTC7A	TTC7A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SCID T-negatif/B-pozitif tip, JAK3	JAK3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gitelman sendromu, SLC12A3	SLC12A3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Joubert Sendromu 3, AHI1	AHI1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SCN5A Tüm Gen Dizi Analizi	SCN5A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Zellweger Sendromu	PEX1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Akrodistrofi Andermann Sendromu	SLC12A6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kistik Fibrozis Tüm Gen	CFTR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tuberosklerozis Tip 1	TSC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
WWOX Tüm Gen Dizileme	WWOX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Holokarboksilaz sintetaz eksikliği, HLCS	HLCS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel primerpulmoner hipertansiyon 1, BMPR2	BMPR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CDH1 Tüm Gen Dizi Analizi	CDH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GUT Yatkınlık Tip 1, ABCG2	ABCG2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
RAF1 Tüm Gen Dizileme	RAF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GAPO sendromu, ANTXR1	ANTXR1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PIK3CA Tüm Gen Dizi Analizi	PIKC3CA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Çoklu Konjenital Anomalili Lineer Cilt Kusurları 2 (LSDMCA2), COX7B	COX7B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Progressif Eksternal Oftalmopleji	POLG	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Karbonik Anhidraz VA Eksikliğine bağlı Hiperammonemi, CA5A	CA5A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CDH7 Sendromu CHD7	CDH7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Moleküler Karyotipleme (Tüm Genom Delesyon Duplikasyon)	N/A	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Deri / CVS / Düşük Materyali /Kord Kanı /Diğer	40 GÜN
MAP3K12 (MUK) Dizi Analizi	MAP3K12	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Jüvenil Miyelomonositik Lösemi, Eritrositoz Tip 1	CBL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
3-Metilkrotonil CoA Karboksilaz 2 Eksikliği	MCCC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Eritrositoz Tip 4	HIF2A (EPAS1)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spinal Musküler Atrofi Distal Tip	IGHMBP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Demir Eksikliği Anemisi	TMPRSS6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
3-Metilkrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği	MCCC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bruton Hastalığı	BTK	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Opitz BBB Sendromu Tip 2	SPECC1L	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperkolonemi	TJP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İmmünyetmezlik Tip 31	STAT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alfa Mannozi doz Tip 1/2	MAN2B1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Diseritropoetik Anemi Tip 1A	CDAN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
DNA İzolasyonu (Saklama)	N/A	EDTA'lı Kan / Deri / Düşük Materyali / Kord Kanı / Cilt Biyopsi / Parafin Blok / Doku	40 GÜN
Faktör 5 Cambridge	F5	EDTA'lı Kan	15 GÜN
Faktör 2 (Protrombin)	F2	EDTA'lı Kan	15 GÜN
Faktör 5 Leiden	F5	EDTA'lı Kan	15 GÜN
MTHFR (A1298C)	MTHFR	EDTA'lı Kan	15 GÜN
MTHFR (C677T)	MTHFR	EDTA'lı Kan	15 GÜN
Behçet Hastalığı	HLA - B51	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Trombofili Paneli 4 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden	EDTA'lı Kan	15 GÜN
Çölyak Hastalığı	HLA - DR, HLA - DQ	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Trombofili Paneli 6 Mutasyon	MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden, Faktör 5 Cambridge, PAI	EDTA'lı Kan	15 GÜN
Y Kromozom Mikrodelesyon Analizi	AZF - A,B,C	EDTA'lı Kan	15 GÜN

Sendromik Olmayan İhtime Kaybı	GJB6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spinal Musküler Atrofi (SMA) Delesyon Analizi	SMN1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Tip 1	ATXN1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Tip 2	ATXN2	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Miyotonik Distrofi Tip 2	ZNF9	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Tip 3	ATXN3	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Tip 6	CACNA1A	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Tip 7	ATXN7	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Huntington Mutasyon Analizi	HTT	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Prenatal Maternal Kontaminasyon Testi	N/A	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı / Deri / CVS / Düşük Materyali /Kord Kanı /Diğer	40 GÜN
DNA Fingerprinting	N/A	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Frajil X	FMR1	EDTA'lı Kan / CVS	21 GÜN
Freidreich Ataxia (FRDA)	FRDA	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Miyotonik Distrofi Tip 1	DMPK	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Kennedy Hastalığı (SBMA)	AR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mitokondriyal Delesyon Paneli (Kearn Sayre Sendromu)	MT - DNA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Retinoblastoma -RB1	RB1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehlers - Danlos Sendromu Tip 1	COL5A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Cornelia de Lange Sendromu 1	NIPBL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kabuki Sendromu 2	KDM6A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Proksimal miyopati ve oftalmopleji, MYH2	MYH2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Sotos Sendromu	NSD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MYH7 ilişkili Miyopati	MYH7	EDTA'lı Kan / Amniyon Sıvısı	40 GÜN
Pseudoxanthoma Elasticum	ABCC6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehlers-Danlos Sendromu Tip 7A	COL1A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Osteogenesis Imperfecta Tip 1	COL1A1	EDTA'lı Kan / Amniyon sıvısı / CVS	40 GÜN
Kobalamin Metabolizma Bozukluğu MTR	MTR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Oliver-McFarlane Sendromu PNPLA6	PNPLA6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperinsülinemi	ABCC8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Makrotrombositopeni	MYH9	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehlers - Danlos Sendromu Tip 4	COL3A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hereditör Sferozitoz	ANK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehlers-Danlos Sendromu Tip 7B	COL1A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteogenesis Imperfecta Tip 2	COL1A2	EDTA'lı Kan / CVS/ AS	40 GÜN
Rubinstein - Taybi Sendromu	CREBBP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alfa Talasemi Mental Retardasyon Sendromu	ATRX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehlers - Danlos Sendromu Tip 3	TNXB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Floating - Harbor Sendromu	SRCAP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Knobloch Sendromu	COL18A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiper IgE Sendromu	DOCK8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Seckel Sendromu	ATR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alstrom Sendromu	ALMS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Musküler Distrofi	LAMA2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
ABCA4 Tüm Gen Dizi Analizi	ABCA4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
FLNA Tüm Gen Dizi Analizi	FLNA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MARFAN Sendromu Tip 1	FBN1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Von Willebrand Hastalığı Tüm Gen	VWF	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Imerslund Grasback Sendromu	CUBN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
COL2A1 Dizi Analizi	COL2A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Tüm Gen Dizi Analizi	DMD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperkolesterolemi Tip 2 APOB Grup 1,2 ve 3	APOB	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Limb - Girdle Müsküler Distrofi Tip 2B	DYSF	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ataksi Telenjektazi	ATM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Cohen Sendromu (VPS13B)	COH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tuberosklerozis Tip 2	TSC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Karbamil Fosfat Sentetaz	CPS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kabuki Sendromu 1	KMT2D	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Russel Silver Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	11p15	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kistik Fibrozis Delesyon Duplikasyon Analizi	CFTR	EDTA'lı Kan / CVS	40 GÜN
PraderWilliSendromuDelesyon Duplikasyon Analizi	15q11-13	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Faktör V H1299R	N/A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Prenatal Maternal Kontaminasyon (Kültür Sonrası)	N/A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ataksi Telenjektazi Delesyon Duplikasyon Analizi	ATM	EDTA'lı Kan	40 GÜN
DMD TaşıyıcılıkDelesyon Duplikasyon Analizi	DMD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Müsküler Distrofi Tip1A Delesyon Duplikasyon Analizi	LAMA2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
NF1 Delesyon/Duplikasyon Analizi	NF1	EDTA'lı Kan / Cilt Biyopsi	40 GÜN
Nörofibromatozis Delesyon Duplikasyon Analizi Paneli (2 Gen)	NF1-NF2	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Hiperekpleksia 1Delesyon Duplikasyon Analizi	GLRA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
17 Alfa Hidroksilaz Delesyon Duplikasyon Analizi	CYP17A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Angelman Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	15q11-13	EDTA'lı Kan	40 GÜN
APC Delesyon Duplikasyon Analizi	APC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
CDH1 Delesyon Duplikasyon Analizi	CDH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
COL7A1 Delesyon Duplikasyon Analizi	COL7A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fenilketonüri Delesyon Duplikasyon Analizi	PAH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği Delesyon Duplikasyon Analizi	FBP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GLUT1 Eksikliği Delesyon Duplikasyon Analizi	SLC2A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Kronik Granülo-matoz , X Linked Delesyon Duplikasyon Analizi	CYBB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
KRT14 Delesyon Duplikasyon Analizi	KRT14	EDTA'lı Kan	40 GÜN
LAMA3 Delesyon Duplikasyon Analizi	LAMA3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
LAMB3 Delesyon Duplikasyon Analizi	LAMB3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
LAMC2 Delesyon Duplikasyon Analizi	LAMC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
McCune-Albright Syndrome Delesyon Duplikasyon Analizi	GNAS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MSH6 Delesyon Duplikasyon Analizi	MSH6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
NF2 Delesyon/ Duplikasyon Analizi	NF2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
RETT Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	MECP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SCN1A Delesyon Duplikasyon Analizi	SCN1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
SHOX Delesyon Duplikasyon Analizi	SHOX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Fruktoz intoleransı ALDOB Delesyon Duplikasyon Analizi	ALDOB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Bartter Sendromu, Tip 3 Delesyon Duplikasyon Analizi	CLCNKB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Beckwith - Wiedemann Sendromu Delesyon Duplikasyon Analizi	11p15	EDTA'lı Kan/ Kord Kanı	40 GÜN
Charcot Marie Tooth GJB1 Delesyon Duplikasyon Analizi	GJB1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth MFN2 - MPS Delesyon Duplikasyon Analizi	MFN2, MPZ	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot Marie Tooth Tip 1A Delesyon Duplikasyon Analizi	PMP22	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) Delesyon Duplikasyon Analizi	CYP21A2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mitokondriyal Delesyon Paneli Delesyon Duplikasyon Analizi	MT - DNA	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcılık - Delesyon Duplikasyon Analizi	SMN1/SMN2	EDTA'lı Kan/Düşük materyali	40 GÜN
MLH1/MSH2 Delesyon Duplikasyon Analizi	MLH1/MSH2	EDTA'lı Kan	21 GÜN
PMS2 Delesyon Duplikasyon Analizi	PMS2	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Retinoblastoma RB1 Delesyon Duplikasyon Analizi	RB1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
STK11 Delesyon Duplikasyon Analizi	STK11	EDTA'lı Kan	21 GÜN

QF PCR ile Kromozom Analizi	20 Marker	EDTA'lı Kan / Düşük Materyali / Mukoza	5 GÜN
-----------------------------	-----------	--	-------

6.2.2. Sitogenetik Testler

TEST ADI	GEN ADI	MATERYAL TÜRÜ	RAPOR SÜRESİ
Subtelomerik FISH - Subtelomerik Delesyon Taraması	N/A	Heparinli Kan	15 GÜN
ALL PANELİ-Akut Lenfositik Lösemi FISHpaneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
Pediyatrik ALL Paneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
AML PANELİ-Akut Myeloid Lösemi FISHpaneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
Non-Hodgkin Lenfoma Paneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
MM PANELİ	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	28 GÜN
Pediyatrik AML Paneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
KLL Paneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
MDS PANELİ	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
FISH (13, 18, 21, X, Y) - Hızlı Anöploid Paneli	N/A	drar	15 GÜN
FISH (13, 18, 21, X, Y) - Hızlı Anöploid Paneli	N/A	Amniyon Sıvısı / Kord Kanı	3 GÜN
KML Paneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
Pediyatrik MDS Paneli	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
FISH (13, 18, 21) - Hızlı Anöploid Paneli	N/A	CVS	3 GÜN
BCR/ABL Füzyonu (t(9;22)(q34;q11.2))	BCR/ABL	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
RUNX1/RUNX1T1 füzyonu (t(8;21)(q21;q22))	ETO/AML1	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
t(15;17) (q22;q21) PML/RARA Füzyonu	PML/RARA	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN

CCND1/IGH Füzyonu (t(11;14)(q13;q32))	CCND1/IGH	Heparinli Kan/ Kemik İliği / Diğer	15 GÜN
TCF3/PBX1 (t(1;19)(q23;p13.3))	TCF3/PBX1	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
FGFR3/IGH Füzyonu (t(4;14)(p16;q32))	FGFR3/IGH	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
ETV6(TEL)/RUNX1(AML1) Füzyonu (t(12;21)(p13;q22))	ETV6(TEL)/RUNX1(AML1)	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
IGH/BCL2 Füzyonu (t(14;18)(q32;q21))	IGH/BCL2	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
MYC-IGH Füzyonu (t(8;14)(q24;q32))	MYC-IGH	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
inv(16) (p13;q22)/t(16;16) (p13;q22) CBFGBeni	CBFB	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
KMT2A/AFF1 (t(4;11)(q21;q23))	MLL/AF4	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
t(9;11)(p22;q23), MLL (11q23)	KMT2A/MLLT3	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
MAF/IGH füzyonu (t(14;16)(q32;q21))	IGH/MALT1	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
DLEU1/13qter (13q14.3- 13q34 Delesyon)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
Philadelphia Kromozomu FISH Analizi	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	21 GÜN
IGH/MAFB (t(14;20)(q32- 33;q12))	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 Gün
IGH-CCDN3 (t(6;14)(p21;q32.33))	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	21 GÜN
ALK(2p23.2-2p23.1)- ROS1(6q22) Paneli	N/A	Parafin Blok	21 GÜN
DEK/NUP214 t(6;9) FISH	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
CDKN2A(9q21)/9q21 FISH	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
PDGFR BETA FISH(5q32- q33)	PDGFR B	Heparinli Kan / Kemik İliği	21 GÜN
Kimerizm (FISH)	N/A	Heparinli Kan	7 GÜN
Monozomi/Trizomi 7	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
Monozomi/Trizomi 8	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN

Monozomi/Trizomi 5	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
Monozomi/Trizomi 12	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
Monozomi/Trizomi 10	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
Monozomi/Trizomi 4	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
PDGFRB (5q32 Delesyonu)	PDGFRB	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
EGR1 (5q31.2 Delesyon)	EGR1	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
FGFR1 (8p12 delesyonu)	FGFR1	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
TP53 (17p13,1 Delesyon)	TP53	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
PTPRT (20q12 Delesyon)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
13q34 Delesyonu	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
11q22 Delesyonu	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
11q23 Delesyonu	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
FIP1L1/CHIC2/PDGFRB (4q12 delesyon)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
HER2/NEU(ERBB2) FISH	HER2/NEU(ERBB2)	Parafin Blok	15 GÜN
MYC (8q24) FISH Analizi	MYC	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
7q31 Delesyonu	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
ALK (2p23.2-2p23.1)	ALK	Kemik İliği / Parafin Blok	15 GÜN
ROS1 (6q22.1 Delesyon)	ROS1	Parafin Blok	15 GÜN
Prader Willi/Angelman Sendromu	SNRPN	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı	30 GÜN
Cri du Chat Sendromu(5p15 delesyon)	N/A	Heparinli Kan	15 Gün
DiGeorge Sendromu	N/A	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / CVS	7 Gün
FGFR1 (8p12 delesyon)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	21 GÜN
inv(16) Kantitatif FISH	N/A	Heparinli Kan	21 GÜN
Monozomi/Trizomi 11	N/A	Heparinli Kan	7 Gün
NSD1 Sotos Sendromu (5q35 delesyon)	NSD1	Heparinli Kan	7 Gün

Williams Sendromu - 7q11.23 Delesyonu	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
WHSC1 Wolf-Hirchhorn Sendromu (4p16 delesyon)	N/A	Heparinli Kan	7 Gün
ATM (11q22.3 delesyon)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
IGH değişiklikleri (14q32.33)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 Gün
CKS1B/CDKN2C değişiklikleri (1q21.3-1p32.3)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 Gün
IGH değişiklikleri (14q32.33)	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	40 GÜN
6q21 FISH Analizi	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	21 GÜN
MECOM t(3;3) ; inv (3) (3q26) FISH	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
MYB Delesyon (6q23,3) FISH	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	15 GÜN
Alagille JAG1 Sendromu- (20p12.2) FISH Analizi	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği	21 GÜN
BCL6 (3q27) FISH	N/A	HEPARINLI KAN	21 GÜN
FISH (X,Y)	N/A	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı / Kord Kanı / Mukoza / Parafin Blok	7 GÜN
KAL1 gen delesyonu Kallmann sendromu (Xp22.3 delesyon)	KAL1	Heparinli Kan / Kemik İliği	7 GÜN
STS Gen Delesyonu (Streoid Sülfataz Eksikliği)	STS	Heparinli Kan / Amniyon Sıvısı	7 GÜN
SHOX Delesyonu (Short Stature Homebox)	SHOX	Heparinli Kan	7 GÜN
DEB ANALIZI DİEPOKSİBÜTAN TEST	N/A	Heparinli Kan / Kemik İliği / Deri	15 Gün
Kemik İliği Kültürü	N/A	Kemik İliği	21 GÜN
Kromozom Bozuklukları için FISH Analizi	N/A	Kemik İliği / Heparinli Kan / EDTA'lı Kan	21 GÜN
SCE (Sister Chromatid Exchange)	N/A	Heparinli Kan	15 Gün
Plasenta Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi	N/A	Plasenta	21 GÜN
Cilt Biopsi Materyalinden Kromozom Analizi	N/A	Cilt Biyopsisi	28 GÜN

Amniyon Sıvısından Kromozom Analizi	N/A	Amniyon Sıvısı	21 GÜN
KoryonVillus Örneğinden (CVS) Kromozom Analizi	N/A	CVS	28 GÜN
Periferik Kanda Kromozom Analizi	N/A	Heparinli Kan	21 GÜN
Kordosentez Materyalinden Kromozom Analizi	N/A	Kord Kanı	15 GÜN
Düşük Materyalinden Kromozom Analizi	N/A	Düşük Materyali	28 GÜN
Deri Biyopsi Kültüründen Kromozom Analizi	N/A	Deri Biyopsi	28 GÜN

6.2.3. Hematoloji –Onkoloji Testleri

TEST ADI	GEN ADI	MATERYAL TÜRÜ	RAPO R SÜRESİ
T Hücre Klonalite		EDTA'lı Kan/Parafin Blok	40 GÜN
BRCA1 Gen Mutasyonu	BRCA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
BRCA2 Gen Mutasyonu	BRCA2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mikro-Screen Kanseri Paneli (275 Gen)	MAPK1,GATA1,ROS1,FGFR3,FGF4,SOX9,NOTCH3,IDH1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Detaylı Kanseri Panel 5 (275 Gen)	MAPK1,GATA1,ROS1,FGFR3,FGF4,SOX9,NOTCH3,IDH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Akciğer Kanseri Paneli(72Gen)	KRAS, PIK3CA, TP53, ALK, AMER1, APC, ATM, ADGRB3, BRAF	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN
Kolon Kanseri Paneli(71Gen)	BRAF, FBXW7, KRAS, CTNNB1, NRAS, PIK3CA, APC, DMD	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN
Myeloid Neoplazi Paneli (141 Gen)	PRAMEF2, PTEN, RELN, SMARCB1, ANKRD26, ASXL1, BCOR	EDTA'lı Kan/Kemik İliği	21 GÜN
Meme Kanseri Paneli(93Gen)	PIK3CA, PTEN, ATR, BLM, BRCA1, BRCA2, CASP8, CDH1	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN

Prostat Kanseri Paneli(14Gen)	APC,ATM,BRCA1,BRCA2,CHEK2,EPCAM,HOXB13	EDTA'LI KAN	40 GÜN
Solid Tümör Paneli(22Gen)	AKT1, ALK, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FOXI2, GNA11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Micro-HRR Paneli	ATM,BARD1,BRCA1,BRCA2,BRIP1,CDK12,CHEK1,CHEK2,FANCL	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN
Fankoni Anemisi Paneli (18 Gen)	BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Troid Kanseri Paneli	RET,APC,PTEN,MEN1,TP53	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemolitik Anemi Paneli (53 Gen)	CDAN1 , C15ORF41 , SEC23B , KIF23 , KLF1 , ALAS2 , HSPA9 , SLC25A38	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lynch Sendromu HNPCC Paneli 1	MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	40 GÜN
Meme/Over Kanseri Paneli (6 Gen)	CDH1, PTEN, STK11, TP53, BRCA1, BRCA2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
BRCA1 Delesyon Duplikasyon Analizi	BRCA1	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	30 GÜN
BRCA2 Delesyon Duplikasyon Analizi	BRCA2	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	30 GÜN
Ailesel Polipozis Koli Hastalığı (FAP)	APC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemofagositik Lenfositosis HLH Tip 3	MUN13 (UNC13D)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemofili A	F8	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kalıtsal Meme/Over Kanseri Paneli	PTEN, STK11, TP53	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kimerizm İşlem Öncesi Alıcı	N/A	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Kimerizm İşlem Öncesi Verici	N/A	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Kimerizm Nakil	N/A	EDTA'lı Kan	21

Sonrası			GÜN
Kolon Kanseri Paneli	KRAS, NRAS, BRAF, TP53, PTEN	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mikro-Breast Over Somatic Panel (12Gen)	ATM,BRCA1,BRCA2,CHEK2,EPCAM,MLH1 MSH2,MSH6,MUTYH,PALB2,PMS2,TP53	Edta'lı Kan/Parafin Blok/Likid Biyopsi	21 GÜN
Multiple Endokrin Neoplazi IIA (MEN2A)	RET	EDTA'lı Kan	40 GÜN
PDGFRB Mutasyon Analizi	PDGFRB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Prostat kanseri 1, RNASEL	RNASEL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mikro-Act Hot Spot Somatic Panel (4 Gen)	BRAF,EGFR,KRAS,NRAS	Parafin Blok/Likid Biyopsi	21 GÜN
Hemofagositik Lenfhistiyositoz HLH Tip 5	STXBP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Diseritropoietik Anemi	SEC23B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	PMS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	MSH6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	PMS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	MLH1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lynch Sendromu HNPCC Sendromu	MSH2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Megalensefalik	MLC1	EDTA'lı Kan	40

Lökodistrofi			GÜN
Wilms Tümör Tip 1	WT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Polipozis Koli Hastalığı (FAP)	MUTYH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
t(15;17) RT-PCR (BCR1)	PML-RARA	EDTA'lı Kan/Kemik iliği	21 GÜN
t(15;17) RT-PCR (BCR2)	PML-RARA	EDTA'lı Kan/Kemik iliği	21 GÜN
t(15;17) RT-PCR (BCR3)	PML-RARA	EDTA'lı Kan/Kemik iliği	21 GÜN
Akut Miyeloid Lösemi	RUNX1	Kemik iliği	40 Gün
Akut Miyeloid Lösemi NPM1 Geni Ekzon 12	NPM1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Alfa Talasemi Tüm Gen Dizi Analizi	HBA1/HBA2	EDTA'lı Kan/ CVS	40 GÜN
Amegakaryositik Trombositopeni Yaygın Mutasyon Taraması	MPL (S505N W515L K39N)	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Li-Fraumeni Sendromu	TP53	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Akut Miyeloid Lösemi	CEBPA	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Beta Talasemi	HBB	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Beta Talasemi-HBB Akdeniz Anemi(*) Delesyon Duplikasyon Analizi	HBB	EDTA'lı Kan	21 Gün
BRAF Mutasyon Analizi	BRAF	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN

C - KIT Yaygın Mutasyon Ekzon 9, 11, 13 ve 17	C - KIT	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN
CD59 ilişkili Hemolitik Anemi	CD59	EDTA'lı Kan	40 GÜN
EGFR Mutasyon Paneli	EGFR	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN
FLT3 Yaygın Mutasyon Analizi	FLT3	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Hemofagositik Lenfositik HLH Tip 2	PRF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemofagositik Lenfositik HLH Tip 4	STX11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemofili B	F9	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Inversiyon 16 Real Time PCR	CBFB-MYH11	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Imatinib Direnci	ABL1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
JAK 2 Real Time PCR	JAK2	EDTA'lı Kan	21 GÜN
KRAS Mutasyon Paneli	KRAS	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN
Mikrosatellit İstabilitesi (MSI)	8 Marker	Parafin Blok	21 GÜN
Miyelofibrozis Paneli (4 Gen)	JAK2 V617, JAK2 EX12, CALR, MPL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
MyeloFibrosis (CALR) Ekzon 9	CALR	EDTA'lı Kan	21 GÜN
NRAS Mutasyon Paneli	NRAS	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	21 GÜN
Orak Hücre Anemisi	HBB	EDTA'lı Kan	21 GÜN
PDGFRA Yaygın Mutasyon Ekzon	PDGFRA	EDTA'lı Kan/Parafin Blok	40 GÜN

12, 18			
t(1;19) E2A/PBX1; (RT-PCR)	E2A/PBX1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
t(12;21) TEL/AML1 RT-PCR	TEL/AML1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
t(8;21) RT-PCR (AML/RUNX)	RUNX-AML	EDTA'lı Kan	21 GÜN
t(9;22) RT-PCR (BCR-ABL P210)	BCR-ABL p210	EDTA'lı Kan	21 GÜN
t(9;22) RT-PCR BCR-ABL P190	BCR - ABL P190	EDTA'lı Kan	21 GÜN
TPMT Yaygın Mutasyon Analizi	TPMT (238G>C, 460G>A, 719A>G)	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Trombositopeni (X Linked)	GATA1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alfa Talasemi Delesyon Duplikasyon Analizi	(HBA1/HBA2)	EDTA'lı Kan/ CVS	40 Gün
JAK 2 Ekzon 12 Mutasyon Analizi	JAK2	EDTA'lı Kan	21 GÜN
MDR1 Polimorfizm Taraması	MDR1	EDTA'lı Kan	21 GÜN
JAK 2 Mutasyon Analizi (V617F)	JAK2	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Alfa Talasemi Delesyon Analizi	HBA	EDTA'lı Kan	21 GÜN

6.2.4. Paneller

TEST ADI	GEN ADI	MATERYAL TÜRÜ	RAPOR SÜRESİ
Noonan Paneli (17 Gen)	BRAF, CBL, HRAS, KAT6B, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, RIT1, NF1, SPRED1, RRAS, NF2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ateşli Hastalıklar Paneli (22 Gen)	MDFIC, TNFAIP3, TMEM173, PSMA3, PSMB4, PSMB9, IL36RN, NLRP3, MVK, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A, CARD14, LPIN2, NLRP12, IL10RA, CECR1, IL10RB, IL1RN, PSMB8, ELANE, MEFV	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Prematür Over Yetmezlik Paneli (9 Gen)	FSHR, FIGLA, INHA, GDF9, NOBOX, NR5A1, PDPK1, BMP15, POF1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Uzun QT Sendromu Paneli (5 Gen)	SCN5A, KCNH2, KCNQ1, KCNE2, KCNE1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metabolik Miyopati ve Rabdomiyoliz Panel (34 Gen)	CPT2, PGM1, ACADM, AGL, FLAD1, LPIN1, HADHA, HADHB, ACADL, CAV3, SLC25A20, GBE1, ACAD9, GYG1, ETFDH, PGAM2, LDHA, PYGM, PFKM, ISCU, SUCLA2, ETFA, ALDOA, TK2, ACADVL, GAA, FKRP, GYS1, ETFB, TANGO2, PHKA1, PGK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb-Girdle Musküler Distrofi Paneli (29 Gen)	SGCG, LIMS2, SGCA, FKRP, DOK7, POMGNT1, SGCB, SGCD, PLEC1, FKTN, POMK, TOR1AIP1, DYSF, POGLUT1, ISPD, TRIM32, TTN, CAPN3, DES, TCAP, BVES, DAG1, GMPPB, TRAPPC11, POMT1, POMT2, LMNA, CAV3, TNPO3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Diş Displazi Paneli (13 Gen)	PAX9, MSX1, EDA, AXIN2, WNT10A, EDAR, EDARADD, WNT10B, KRT17, LRP6, LTBP3, SMOG2, TSPEAR	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Charcot-Marie-Tooth Paneli (30 Gen)	YARS, AARS, NAGLU, MPZ, PMP22, EGR2, DNMT2, DYNC1H1, MORC2, LITAF, KIF1B, RAB7, HARS, HSPB8, MARS, HSPB1, MFN2, FIG4, NDRG1, GDAP1, SBF2, SH3TC2, JPH1, TRIM2, HK1, FGD4, KARS, COX6A1, SPG11, PRX	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alzheimer ve Parkinson Paneli (42 gen)	ADAM10, APOE, APP, ATP13A2, ATP1A3, C10orf2, CALHM1, CLU, CP, DCTN1, DNAJC13, DNAJC6, EEF1D, EIF4G1, FBXO7, GAK, GBA, GCH1, GIGYF2, GRN, HTRA2, LRRK2, MAPT, NOTCH3, NPC1, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKRA, PSEN1, PSEN2, SLC6A3, SMPD1, SNCA, SORL1, PARK2, SYNJ1, TH, TREM2, UCHL1, VPS35	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Paneli (31 gen)	AMHR2, AR, ATF3, BMP4, BNC2, CBX2, CYB5A, CYP11A1, DAX1, DHH, DMRT1, GATA4, HHAT, HOXA4, HOXB4, HOXB6, HSD17B3, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR5A1, POR, RSPO1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, WNT4, WT1, ZFPM2	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Nefroloji Paneli (31 Gen)	ACTN4, ADCK4, ALMS1, ARHGAP24, ARHGDA, CD2AP, COL4A3, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ6, DGKE, EMP2, GSN, INF2, ITGA3, LAMB2, LMX1B, MYO1E, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPHS2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, STS, TRPC6, WDR73, WT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteogenesis Imperfekta Paneli (27 Gen)	BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, DLX3, FAM46A, F P10, IFITM5, LRP5, MBTPS2, NBAS, NTRK1, P3H1, P4HB, PLOD2, PPIB, SCN9A, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SLC2A2, SP7, SPARC, TMEM38B, WNT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Primer İmmün Yetmezlik Paneli (263 Gen)	ISG15, TNFRSF4, PIK3CD, MASP2, C1QA, C1QC, C1QB, FCN3, LCK, AK2, CTPS1, ARTN, C8A, C8B, IL12RB2, BCL10, GFI1, NRAS, VPS45, RFX5, HAX1, ADAR, LAMTOR2, FCGR3B, CD247, FASLG, NCF2, CFH, CFHR3, CFHR1, PTPRC, IL10, CR2, CD46, LYST, NLRP3, ADAM17, NLRC4, TTC7A, EPCAM, MSH6, CD8A, IGKC, ZAP70, IL1RN, CXCR4, IFIH1, WIPF1, STAT1, STAT4, CASP10, CASP8, CTLA4, ICOS, SMARCAL1, SLC11A1, NHEJ1, SP110, MLPH, TRNT1, JAGN1, IL17RC, TGFB2, MYD88, RPSA, TREX1, PRKCD, GATA2, TERC, RNF168, RHOH, CFI, IL21, LRBA, TLR3, TERT, IL7R, C9,C7,C6, PIK3R1, AP3B1, XRCC4, TTC37, ITK, IL12B, DOCK2, F12, NHP2, C2, CFB, SKIV2L, C4B, C4A, TAP2, PSMB8, TAP1, TAPBP, IL17, PGM3, ZBTB24, TRAF3IP2, IFNGR1, STX11, CARD11, ACTB, PMS2, IL6, IKZF1, SBDS, NCF1, PRKDC, MCM4, NBN, VPS13B, DOCK8, RMRP, C5, LRRC8A, CARD9, IL2RA, DCLRE1C, MBL2, PRF1, FAS, BLNK, NF 2, CD81, STIM1, CD59, RAG1, RAG2, SERPING1, MS4A1, FERMT3, RNASEH2C, UNC93B1, FADD, CTSC, MRE11A, ATM, IL10RA, CD3E, CD3D, CD3G, SLC37A4, TNFRSF1A, CD27, PTPN6, C1S, C1R, AICDA, CLEC7A, IRAK4, STAT2, TBK1, IFNG, UNG, MVK, ORAI1, POLE, RFXAP, RNASEH2B, TPP2, LIG4, PNP, TRAC, CEBPE, RNF31, TINF2, NF IA, IGHG2, IGHM, NOP10, INO80, BLOC1S6, SPPL2A, MYO5A, RAB27A, PSTPIP1, CIB1, BLM, MEFV, CIITA, IL21R, CD19, CORO1A, NOD2, USB1, RLTPR, PLCG2, IRF8, CYBA, TNFSF12, WRAP53, TNFRSF13B, FOXP1, UNC119, STAT5B, STAT3, G6PC3, CD79B, UNC13D, TMC6, TMC8, LPIN2, EPG5, MALT1, CCBE1, ELANE, CFD, TCF3, AP3D1, C3, STXBP2, TYK2, ACP5, RNASEH2A, JAK3, IL12RB1, RFXANK, GPI, CD79A, LIG1, IRF3, FPR1, NLRP12, RBCK1, DNMT3B, ITCH, SAMHD1, ADA, STK4, CD40, RTEL1, IL10RB, IFNGR2, AIRE, ITGB2, IL17RA, CECR1, TBX1, IGLL1, APOL1, NCF4, RAC2, MKL1, TNFRSF13C, CSF2RA, PIGA, CYBB, CFP, WAS, FOXP3, IL2RG, MAGT1, BTK, XIAP, SH2D1A, CD40LG, TAZ, I KG, DKC1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Spinocerebellar Ataksi Paneli	ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A	EDTA'lı Kan	21 GÜN

(1,2,3,6,7) (5 Gen)			
Glikojen Depo Hastalığı Paneli	G6PC, AGL, GAA, PYGM, PYGL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Muskuler Distrofi Resesif Paneli (9 Gen)	CAPN3, DYSF, SGCG, POMT1, FKRP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
46XY Gonadal Disgenezis Paneli (9 Gen)	Panel 1: SRY, SOX9, MAP3K1 Panel 2: WT1, NR5A1, ZFPM2 Panel 3: DAX1, DHH, CBX2	EDTA'lı Kan	30 GÜN
46XX Gonadal Disgenezis Paneli (5 Gen)	CYP21A2, FSHR,POR, WNT4, BMP15 Panel 2: POR, WNT4A, BMP15	EDTA'lı Kan	30 GÜN
Ortodontik Kök Rezorpsiyonu Paneli (7 Gen)	IL-1A,IL-1B,IL-1RN,IRAK1,IL6,TNFRSF11A,P2RX7	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İskelet Displazi Paneli (8 Gen)	COL10A1, COL2A1, TRPV4, SOX9, NPR2, DLL3, FGFR2, FGFR3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mody Paneli 1 (3 Gen)	HNF4A, HNF1A, GCK	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mody Paneli 2 (5 Gen)	HNF1B, PDX1, INS, NEUROD1, PAX4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mody Paneli 3 (3 Gen)	BLK, KLF11, CEL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mody Paneli 4 (2 Gen)	ABCC8, KCNJ11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Disleksi Paneli (4 Gen)	CNTNAP2, FOXP2, DYX1C1 (DNAAF4), DCDC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Osteogenesis Imperfecta Paneli (4 Gen)	COL1A1, COL1A2,CRTAP, ALPL	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Tip 9 Paneli (4 Gen)	PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Glokom Paneli (6 Gen)	MYOC,CYP1B1,FOXC1,CANT1, LMX1B, PITX2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alport Sendromu Paneli (3 Gen)	COL4A3, COL4A4, COL4A5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Katarakt Paneli (7 Gen)	CRYAA, CRYAB, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ektodermal Kök Erimesi Paneli (3 Gen)	IL1B, IL1RN, IRAK1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Inguinal Skrotal Patoloji Paneli (4 Gen)	RXFP2, RAF1, INSL3, HOXA10	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb-Girdle Musküler Distrofi Tip CPaneli (3gen)	FKTN, POMT1, POMGNT1	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Bardet Biedl Sendromu Paneli (3 Gen)	BBS10, BBS1, BBS2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Dominant Paneli 2 (4 Gen)	CAV3, DNAJB6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Periyodik Ateş Sendromu Paneli (8 Gen)	ELANE, LPIN2, MEFV, SPAG7, MVK, NLRP3, PSTPIP1, TNFRSF1A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Maple Syrup Urine Hastalığı Paneli (3 Gen)	BCKDHA, BCKDHB, DBT	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Adrenal Hiperplazi Paneli (4 Gen)	CYP21A2, CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Intrahepatik Kolestaz Paneli (4 Gen)	ABCB11, ABCB4, ATP8B1, UGT1A1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Non - Ketotik Hiperglisinemi Paneli (3 Gen)	GLDC, AMT, GCSH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hemofagositik Lenfositosis Paneli (4 Gen)	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Treacher Collins Sendromu Panel (3 Gen)	POLR1C, POLR1D, TCOF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Niemann - Pick Hastalığı Paneli (3 Gen)	SMPD1, NPC1, NPC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Galaktozemi Paneli (3 Gen)	GALT, GALK1, GALE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glutarik Asiduri Paneli (4 Gen)	GCDH, ETFA, ETFB, ETFDH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Gorlin - Goltz Sendromu Paneli (4 Gen)	PTCH1, SUFU, PORCN, PTCH2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hereditör Anjioödem Paneli (2 Gen)	SERPING1, F12	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Nötropeni Paneli (2 Gen)	HAX1, ELANE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Hiperinsülinemik Hipoglisinemi Sendromu Paneli (6 Gen)	GLUD1, ABCC8, GCK, INSR, SLC16A1, KCNJ11	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mol Hidatiform Paneli (2 Gen)	NLRP7, KHDC3L	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ailesel Polipozis FAP1 Paneli (2 Gen)	APC, MUTYH	EDTA'lı Kan	40 GÜN

APC, MUTYH			
Hemakromatozis Paneli (2 Gen)	HFE, TFR2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Tuberosklerozis Paneli (2 Gen)	TSC1, TSC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolipidozis Paneli (5 Gen)	ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Limb - Girdle Müsküler Distrofi, Otozomal Dominant Panel (4 Gen)	MYOT, LMNA, CAV3, DNAJB6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Nörogelişim Bozukluğu Paneli 1(2 Gen)	CNTNAP2, FOXP2	EDTA'lı Kan	30 GÜN
Noonan Sendromu Paneli (2 Gen)	PTPN11, SOS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
GlutarikAsidemiTip 2 Paneli (2 Gen)	ETFA, ETFB	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Büyüme Hormonu Eksikliği Paneli (3 Gen)	POU1F1, GH1, PROP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Alagille Sendromu Paneli (2 Gen)	JAG1, NOTCH2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Farmakogenetik Panel (Warfarin İlaç Direnci) (3 Gen)	VKORC1, CYP2C9	EDTA'lı Kan	30 GÜN
Bernard Soulier Sendromu Paneli (3 Gen)	GP1BA, GP1BB, GP9	EDTA'lı Kan	30 GÜN
Renal Osteodistrofi Paneli (2 Gen)	BGLAP, TNFSF11	EDTA'lı Kan	30 GÜN
Polikistik Böbrek Sendromu Panel(3 Gen)	PKD1, PKD2, PKHD1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İmmotil Silia Sendromu (3 Gen)	DNAH11-DNAH5-DNAI1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epilepsi ve Febril Nöbet Paneli (35 Gen)	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	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kallmann Sendromu (12 Gen)	TAC3, TACR3 , KAL1, KISS1, PROK2, PROKR2, FGFR1, CHD7, FGF8, GNRHR, GNRH1, KISS1R	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Obezite Paneli (40 Gen)	DYRK1B, LEP, LEPR, MC4R, NR0B2, POMC, UCP3, ADRB2, ADRB3, AGRP, MC3R, NTRK2, PCSK1, SIM1, CARTPT, ENPP1, PPARG, PPARGC1B, PYY, SDC3, UCP1, ADIPOQ, PBEF, ADN, IRS1, GHRL, BDNF, NEGR1, SH2B1, GIPR, TMEM18, FTO, RETN, PGC1, CCK, NPY, GLUT4, ADD1, SREBP1, PTP1B	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Nörofibromatozis Paneli (3 Gen)	NF1, NF2, SPRED1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ateroskleroz Paneli (20 Gen)	PLIN2, ABCA1, ABCG1, NR1H3, HDL (HSD11B1), CSF1, LDLR, HSL (LIPE), LIPA, LPL, LIPG, LIPC, LCAT, ACAT (ACAT 1), CETP, PLTP, NCEH1, ApoA1, ApoC2, ApoE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Genişletilmiş AHUS Paneli (6 Gen)	C3,CFB,CFH,CFI,CD46(MCP),CFHR1,CFHR3,DGKE	EDTA'lı Kan	40 GÜN
zole GNHR Eksikliği Paneli (8 Gen)	FGFR1, CHD7, FGF8, GNRHR, GNRH1, KISS1R, TAC3, TACR3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kardiyovasküler Risk Paneli (12 Mutasyon)	MTHFR A1298C, MTHFR C677T, Faktör II G20210A, Faktör V Leiden G1691A, Faktör V Cambridge G1091C, Plasminojen Aktivatörinhibitör 1 (PAI), APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del, FVHR2, FGB	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Kardiyovasküler Risk Paneli(6 Mutasyon)	APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del , FVHR2, FGB	EDTA'lı Kan	21 GÜN
Üre Siklus Defekti Paneli (6 Gen)	ARG1, ASL, ASS1, CPS1, NAGS, OTC	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metilmalonik Asidemi Paneli (15 Gen)	ABCD4, ACSF3, CD320, LMBRD1, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTR, MTRR, MUT, SUCLA2, SUCLG1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Mukopolisakkaridoz Paneli (12 Gen)	ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Miyopati Paneli (19 Gen)	ACTA1, BIN1, CCDC78, CFL2, CNTN1, DNMT2, FHL1, KBTBD13, MAMLD1, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH7, NEB, RYR1, SELENON, TNNT1, TPM2, TPM3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Muskuler Distrofi Paneli (47 Gen)	ANO5, CAPN3, CAV3, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN1, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Otozomal Dominant / X Linked Nonsendromik İşitme Kaybı Paneli (30 Gen)	ACTG1, CCDC50, COCH, COL11A2, CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, EYA4, GJB2, GJB3, GJB6, GRHL2, KCNQ4, MIR96, MYH14, MYH9, MYO6, MYO7A, PO3F4, POU4F3, PRPS1, SMPX, SIX1, SLC17A8, TECTA, TJP2, TCM1, WFS1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Otozomal Resesif Nonsendromik İşitme Kaybı Paneli (42 Gen)	CDH23, CLDN14, COL11A2, DFNB31, DFNB59, ESPN, ESRRB, FOXI1, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KCNJ10, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARBELD2, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTA, OTOF, PCDH15, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC12A1, SLC26A4, STRC, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, USH1C	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Otozomal Dominant Retinitis Pigmentosa (27 Gen)	ABCA4, BEST1, CA4, CRX, CLRN1, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RDH12, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP9, RPE65, SEMA4A, SNRNP200, TOPORSABCA4, TOPORS	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Otozomal Resesif / X Linked Retinitis Pigmentosa (43)	ABCA4, ARL6, BBS1, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, IDH3B, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL,	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Gen)	PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP2, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SPATA7, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513		
X Linked Mental Retardasyon (89 Gen)	ABCD1, ACSL4, AFF2, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DKC1, DLG3, ELK1, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, FTSJ1, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, HCCS, HPRT1, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, KDM5C, KIAA2022, KLF8, L1CAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MECP2, MED12, MID1, MTM1, NDP, NDUFA1, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SYN1, SYP, TIMM8A, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZNF711, ZNF81	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Otizm Paneli (122 Gen)	ADNP, ADSL, ALDH5A1, AMT, ANK3, ANKRD11, ARID1B, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, AVPR1A, BDNF, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD2, CHD7, CHD8, CNTNAP2, CNTNAP5, CREBBP, DHCR7, DLGAP2, DMD, DOCK4, DPP10, DPP6, EHMT1, FGD1, FMR1, FOLR1, FOXP1, FOXP2, GABRB3, GABRG1, GNA14, GRIN2B, GRIP1, GRPR, HDAC8, HOXA1, HPRT1, HUWE1, IL1RAPL1, IMMP2L, KATNAL2, KCTD13, KDM5C, KIRREL3, L1CAM, LAMC3, MAGEL2, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MET, MID1, NEGR1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, NTNG1, OCRL, OPHN1, PAFAH1B1, PCDH19, PCDH9, PDE10A, PHF6, PIP5K1B, PNKP, POGZ, PON3, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAD21, RAI1, RBFOX1, RELN, RPL10, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SHANK2, SHANK3, SLC16A2, SLC6A4, SLC9A6, SLC9A9, SETD2, SLC6A1, SLC6A8, SMC1A, SMG6, SNRPN, SOX5, SPAST, ST7, STK3, SYNGAP1, SMC3, TBL1XR1, TCF4, TSC1, TSC2, UBE3A, VPS13B, ZEB2, ZNF507, ZNF804A, ZNHIT6	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Epilepsi Paneli (110 Gen)	ACY1, ADSL, ALDH7A1, AMT, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASAH1, CACNA1H, CACNB4, CDKL5, CERS1, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CNTNAP2, CPA6, CPT2, CSTB, DEPDC5, EFHC1, EPM2A, FOLR1, FOXP1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GOSR2, GRIN2A, GRIN2B, JRK, KCNA2, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MAPK10, MBD5, MECP2, MEF2C, MFSD8, MTHFR, MTOR, NEDD4L, NEU1, NHLRC1, NOL3, NRXN1, PCDH19, PIGA, PIGO, PIGV, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, QARS, RBFOX1, RBFOX3, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SGCE, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A8, SLC9A6, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TCF4, TPP1, TREX1, TSC1, TSC2, UBE3A, VWOX, ZEB2	EDTA'lı Kan	40 GÜN

Mikrosefali Paneli (94 Gen)	AKT3, ANKLE2, ARFGEF2, ASPM, AP4M1, ASXL3, ATRX, ATR, ATRIP, BUB1B, CASC5, CHMP1A, CASK, CDK5RAP2, CDK6, CDKL5, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CKAP2L, COX7B, CRIPT, DHCR7, DYRK1A, DIAPH1, DNM1L, EFTUD2, FOXP1, HMGB3, IER3IP1, KATNB1, KIF11, KNL1, LIG4, MCPH1, MECP2, MED17, MFSD2A, MIR17HG, MRE11, MSMO1, MYCN, NBN, NDE1, NHEJ1, NIN, NR2E1, ORC1, NIPBL, PYCR2, PAFAH1B1, PCLO, PCNT, PHC1, PLEKHG2, PLK4, PNKP, POMT1, PPP1R15B, PQBP1, QARS, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARS2, RBBP8, RTTN, SASS6, SLC1A4, SLC25A19, SLC9A6, SPATA5, STAMPB, STIL, TCF4, THOC6, TRMT10A, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBB2B, TUBB3, TUBGCP4, TUBGCP6, UBE3A, VRK1, WDR62, WDR73, XRCC4, ZEB2, ZNF335	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Lizozomal Depo Hastalıkları Paneli (52 Gen)	AGA ,ARSA ,ARSB, ASAH1 ,ATP13A2 ,CLN2 (TPP1), CLN3,CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA ,CTSD ,CTSF,CTSK ,DNAJC5 ,FUCA1 ,GAA, GALC, GALNS ,GLA, GLB1 ,GM2A, GNPTAB, GNPTG ,GNS ,GRN ,GUSB ,HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS ,IDUA ,KCTD7 ,LAMP2, LIPA ,MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA ,NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Zellweger Sendromu Paneli (12 Gen)	PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Glikojen Depo Hastalığı Paneli (25 Gen)	SLC2A2, RBCK1, LAMB2, FBO1, GYS1, GYS2, G6PC, SLC37A4, GAA, AGL, GBE1, PYGM, PYGL, PFKM, PHKA2, PGAM2, LDHA, ALDOA, ENO3, PHKB, PHKA1, PGM1, GYG1, PRKAG2, PHKG2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Glikolizasyon Bozukluğu Paneli(44 Gen)	ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPM1, DPM2, DPM3, GMPPA, GNE, LARGE, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TUSC3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Steroid Lipofusinozis Paneli (13 Gen)	ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, CTSF, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, PPT1, TPP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Ehlers-Danlos Sendromu ve İlgili Bozukluklar Paneli (28 Gen)	ADAMTS2, ATP7A, B3GALT6, B3GAT3, B4GALT7, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FKBP14, FLNA, GORAB, LTBP4, PLOD1, PRDM5, PYCR1, RIN2, SLC39A13, TNXB, ZNF469	EDTA'lı Kan	40 GÜN
İskelet Displazi Paneli (23 Gen)	COL1A1, COL1A2, COL2A1, CRTAP, DLL3, FGFR2, FGFR3, FLNB, SOX9, ARSE, DYNC2H1, EVC, GNPAT, PEX7, AGPS, EBP,IFITM5, LEPRE1, NEK1, PPIB, SLC26A2, TRIP11 , EVC2	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Leigh Sendromu ve Mitokondriyal Ensefalopati Paneli (70 Gen)	ACAD9, COQ8A, AIFM1, APTX, ATPAF2, BCS1L, TWNK, NDUFAF6, COQ2, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNM1L, ETFDH, ETHE1, FASTKD2, FH, FOXRED1, GFER, GFM1, LRPPRC, MPV17, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFA13, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF4, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2,	EDTA'lı Kan	40 GÜN

	NUBPL, NDUFA12, NDUFA9, NDUFAF5, SDHA, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, RARS2, SCO1, SCO2, SDHAF1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TK2, TMEM70, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP		
Epidermolizisbulloza Paneli (22 Gen)	CHST8, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSG1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, PKP1, PLEC, TGM5	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Joubert Sendromu Paneli (30 Gen)	AHI1, ARL13B, B9D1, B9D2, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, EXOC8, GLI3, INPP5E, KIF7, MKS1, NEK8, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Konjenital Miyastenik Sendromu Paneli (18 Gen)	AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, DPAGT1, DPM2, DPM3, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSN, SCN4A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Retinitis Pigmentoza Panel (32 Gen)	ABCA4, ARL6, BEST1, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, IDH3B, IMPDH1, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RGR, RHO, RP2, RPE65, RPGR, SEMA4A, TULP1, USH2A, WDR19	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Usher Sendromu Paneli (10 Gen)	ADGRV1, CDH23, CIB2, CLRN1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kardiyoloji Paneli (188 Gen)	ABCC9, ACADVL, ACTA2, ACTC1, ACTN2, ACVR1, ACVR2B, ACVRL1, AGL, AKAP9, ANK2, ANKRD1, ATP5E, BAG3, BMPR1B, BMPR2, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV1, CAV3, CBS, CFC1, CHD7, CITED2, COA5, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, CTNNA3, DES, DMD, DMPK, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, ENG, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKTN, FLNA, FOXC1, FOXH1, FOXRED1, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATAD1, GDF1, GJA1, GJA5, GLA, GLB1, GPD1L, GUSB, HCN4, HFE, HRAS, ILK, IRX4, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE1L, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KRAS, LAMA4, LAMP2, LDB3, LEFTY2, LMNA, MAP2K1, MAP2K2, MED13L, MRPL3, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOCD, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOS1AP, NOTCH1, NOTCH2, NPPA, NRAS, PDLIM3, PKP2, PLN, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM10, RBM20, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEMA3E, SGCD, SHOC2, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMAD9, SNTA1, SOS1, SPRED1, SYNE1, SYNE2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TDGF1, TFAP2B, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TLL1, TMEM43, TMEM70, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TSFM, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, XK, ZFPM2, ZIC3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Kardiyomiyopati Paneli (110 Gen)	ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ANK2, ANKRD1, BAG3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DSC2,	EDTA'lı Kan	40 GÜN

	DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL2, FKTN, GATAD1, GLA, JPH2, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNJ5, KCNJ2, KCNQ1, KCNH2, CACNA1C, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, NEBL, NEXN, PKP2, PLN, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, RBM20, RYR2, SCN4B, SCN5A, SGCD, SLC25A4, TAZ, TCAP, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL, DMD, FXN, ILK, MYOM1, MYPN, PDLIM3, PTPN11, RAF1, TXNRD2, ACADVL, AGL, ATP5E, BRAF, COA5, CTNNA3, DMPK, DNAJC19, DOLK, FHL1, FOXRED1, GAA, GLB1, GUSB, HFE, HRAS, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MRPL3, NRAS, SCO2, SDHA, SHOC2, SLC25A3, SOS1, SPRED1, SYNE1, SYNE2, TGFB3, TMEM70, TSFM, XK		
Konjenital Kalp Hastalığı Paneli (43 Gen)	ACTC1, ACVR1, ACVR2B, ANKRD1, BMPR2, CFC1, CHD7, CITED2, CRELD1, ELN, FBN2, FLNA, FOXC1, FOXH1, GATA4, GATA6, GDF1, GJA1, GJA5, IRX4, JAG1, LEFTY2, MED13L, MYH6, MYH7, MYOCD, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, RBM10, SEMA3E, SMAD6, TBX1, TBX20, TBX3, TBX5, TDGF1, TFAP2B, TLL1, ZFPM2, ZIC3	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Aritmi Paneli (46 Gen)	AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CASQ2, CAV3, CTNNA3, DES, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, HCN4, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE1L, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LDB3, LMNA, MYH6, NOS1AP, NPPA, PKP2, PLN, RANGRF, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43, TRDN, TRPM4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Uzun QT Sendromu Paneli (31 Gen)	AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CASQ2, CAV3, DES, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TMEM43, TRPM4	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Metabolik Hastalık Paneli (271 Gen)	AARS2, ABCC8, ABCD1, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACAT1, ACSF3, ADCK3, AGA, AGL, AIFM1, AKT2, ALDH4A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, AMT, APTX, ARSB, ASL, ASS1, ATP5E, ATP6V0A2, ATPAF2, B4GALT1, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BLK, C10ORF2, C12ORF65, CBS, CD320, CEL, CISD2, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, CP, CPT1A, CPT2, CTSA, DARS2, DBT, DDOST, DGUOK, DLAT, DLD, DNM1L, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, EIF2AK3, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FAH, FASTKD2, FBP1, FH, FOXP3, FOXRED1, FTCD, FUCA1, G6PC, GAA, GALC, GALNS, GATA6, GBE1, GC, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GFER, GFM1, GLB1, GLDC, GLIS3, GLUD1, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GPHN, GUSB, GYS1, GYS2, HADH, HADHA, HADHB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HLCS, HMGCL, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HSD17B10, HYAL1, IDS, IDUA, IER3IP1, INS, INSR, ISCU, IVD, KCNJ11, KLF11, LMBRD1, LRPPRC, MAN1B1, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCOLN1, MGAT2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPV17, MRPS16,	EDTA'lı Kan	40 GÜN

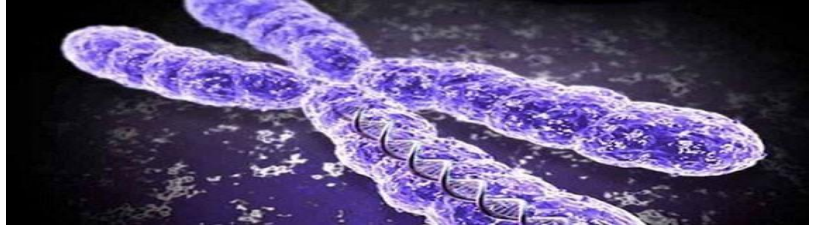
	MRPS22, MTR, MTRR, MUT, MUTYH, NAGLU, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEU1, NEUROD1, NEUROG3, NPC1, NPC2, NUBPL, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PAH, PAX4, PC, PCBD1, PCCA, PCCB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PDX1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PMM2, POLG, POLG2, PPARG, PRODH, PSAP, PTF1A, PTS, PUS1, PYGL, PYGM, QDPR, RARS2, RFT1, RFX6, RRM2B, SARS2, SCO1, SCO2, SDHAF1, SGSH, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A2, SLC35A1, SLC35C1, SMPD1, SPG7, SRD5A3, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SURF1, TACO1, TAZ, TCN2, TK2, TMEM165, TMEM70, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TUSC3, TYMP, UQCRB, UQCRQ, WFS1, YARS2, ZFP57		
Kalitsal Nörolojik Hastalık Paneli (549 Gen)	AAAS, ABCA12, ABCA3, ABCB11, ABCB4, ABCC8, ABCD1, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADVL, ACAT1, ACOX1, ACSL4, ADA, ADAMTS13, ADAMTSL2, ADCK3, AFF2, AGL, AGPS, AGTR2, AHI1, AIRE, ALDH3A2, ALDH5A1, ALDH7A1, ALDOB, ALG1, ALG12, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALPL, ALS2, AMACR, AMT, ANTXR2, AP1S2, AP3B1, APTX, AR, ARHGEF6, ARHGEF9, ARSA, ARSB, ARSE, ARX, ASL, ASPA, ASS1, ATM, ATP6V0A2, ATP7A, ATP7B, ATP8B1, ATR, ATRX, AUH, B4GALT1, BCKDHA, BCKDHB, BCOR, BCS1L, BLM, BRWD3, BTB, BTK, C10orf2, CA2, CASK, CASP10, CBS, CD19, CD247, CD3D, CD3E, CD3G, CD40LG, CDH23, CDKL5, CEP290, CFP, CFTR, CHRNA1, CHRND, CHRNG, CLCN5, CLCN7, CLDN1, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, COG1, COG7, COG8, COL1A1, COL1A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL17A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL7A1, COQ2, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, CPS1, CPT1A, CPT2, CRLF1, CRTAP, CSTB, CTNS, CTSD, CTSK, CUL4B, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, CYP27A1, CYP27B1, DBT, DCLRE1C, DCX, DDB2, DDC, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DKC1, DLD, DLG3, DLL3, DMD, DMP1, DNAJC19, DNMT3B, DOCK8, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPYD, DSP, DYNC2H1, EDA, EDN3, EDNRB, EFEMP2, EFN1, EGR2, EIF2AK3, ENPP1, EPM2A, ERBB3, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ESCO2, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, F8, F9, FAH, FAM126A, FAM20C, FANCC, FAS, FASLG, FASTKD2, FBLN5, FERMT3, FGA, FGD1, FGD4, FH, FKRP, FKTN, FOLR1, FOXG1, FOXN1, FOXP3, FRAS1, FREM2, FTSJ1, FUCA1, G6PC, G6PC3, G6PD, GAA, GALC, GALK1, GALT, GAMT, GBA, GBE1, GCDH, GCSH, GDAP1, GDI1, GFM1, GJB2, GJC2, GLA, GLB1, GLDC, GLE1, GNPTAB, GNRHR, GPC3, GPR98, GRIK2, GSS, GTF2H5, GUSB, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HAX1, HBA1, HBB, HESX1, HEXA, HEXB, HFE2, HGSNAT, HIBCH, HLCS, HMGCL, HPD, HPRT1,	EDTA'lı Kan	40 GÜN

	HSD11B2, HSD17B10, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HSPG2, HUWE1, ICOS, IDS, IDUA, IFNGR1, IFNGR2, IFT80, IGHMBP2, IKBKAP, IKBKG, IL12B, IL12RB1, IL1RAPL1, IL1RN, IL2RG, INSR, INVS, IQCB1, ITGA6, ITGB4, IVD, JAK3, KCNJ1, KDM5C, L1CAM, LAMA2, LAMA3, LAMB2, LAMB3, LAMC2, LARGE, LBR, LEPRE1, LHCGR, LHX3, LIFR, LIG4, LMNA, LRP2, LRPPRC, LYST, MAN2B1, MBTPS2, MCOLN1, MECP2, MED12, MEFV, MFSD8, MGAT2, MID1, MKS1, MLC1, MMAA, MMAB, MMACHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MPL, MPV17, MPZ, MRPS16, MRPS22, MTM1, MUT, MVK, MYD88, MYO5A, MYO7A, NAGLU, NAGS, NBN, NDP, NDUFA1, NDUFA7, NDUFAF2, NDUFAF4, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS5, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NEB, NEU1, NEUROG3, NHEJ1, NHLRC1, NHS, NLGN4X, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR5A1, NSD1, NSUN2, NTRK1, NUP62, NXF5, OCRL, OFD1, OPA3, OPHN1, ORAI1, OSTM1, OTC, OXCT1, PAH, PAK3, PANK2, PC, PCCA, PCCB, PCDH19, PDHA1, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX26, PEX5, PEX7, PKHD1, PKLR, PLA2G6, PLCE1, PLEC, PLEKHG5, PLG, PLOD1, PLP1, PMM2, PMP22, PNPO, POLG, POMGNT1, POMT1, POMT2, POR, POU1F1, PPT1, PQBP1, PRF1, PROP1, PRPS1, PRSS12, PRX, PSAP, PTEN, PTH1R, PYGM, RAB23, RAB27A, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAG1, RAG2, RAPSN, RELN, RFT1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RPGRIP1L, RPL10, RPS6KA3, RRM2B, SACS, SAMHD1, SBDS, SC5DL, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SEPNI1, SFTPB, SFTPC, SGSH, SH2D1A, SHROOM4, SIL1, SLC12A1, SLC12A6, SLC16A2, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A15, SLC25A20, SLC25A22, SLC26A2, SLC35A1, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SLC4A11, SLC6A8, SLC9A6, SMN1, SMPD1, SMS, SNAP29, SOX3, SP110, SRD5A2, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, STAR, STAT1, STIM1, STRA6, STX11, STXBP2, SUCLA2, SUCLG1, SUOX, SURF1, SYP, TAT, TAZ, TBCE, TCF4, TCIRG1, TGM1, TH, TIMM8A, TK2, TLR3, TMEM67, TNFRSF11B, TPP1, TRAPPC9, TREX1, TRIM37, TSEN54, TSFM, TSHB, TSPYL1, TTPA, TUBA1A, TUFM, TUSC3, TYK2, TYMP, UBA1, UBE2A, UBE3A, UBR1, UNC13D, UNC93B1, UPF3B, UQCRB, UQCRQ, UROS, USH1C, USH1G, USH2A, VDR, VIPAR, VLDLR, VPS13B, VPS33B, WAS, WNT10A, WNT3, WNT7A, XIAP, XPA, XPC, ZDHHC9, ZEB2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF41, ZNF469, ZNF674, ZNF711		
Lökodistrofi Paneli (44 Gen)	ABCD1, ADAR, AIMP1, ARSA, ASPA, CSF1R, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FAM126A, FOLR1, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, HSPD1, L2HGDH, MLC1, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SDHA, SOX10, SUMF1, TREX1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
Parkinson Hastalığı Paneli (20 Gen)	ATP13A2, ATP1A3, CSF1R, DCTN1, FBOX7, GBA, GCH1, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG,	EDTA'lı Kan	40 GÜN

	PDGFRA, PDGFRB, PDIA3, PFKP, PFN1, PGAM2, PGF, PGR, PINK1, PLA2G4C, PLEKHG5, POLG, PON1, PON2, PON3, PPARGC1A, PPARGC1B, PPIA, PPP1R1A, PRKAR1A, PRKAR1B, PRKN, PRNP, PROK1, PRPH, PSAP, PSEN1, PSEN2, PSMB7, PTGS2, PTK2, PTK2B, PVALB, RAB25, RAPGEF2, RAPH1, RAVER1 RBFOX1, RBM12, RBM12B, RBM15, RBM15B, RBM45, RBM4B, RBMS2, RHOA, RHOB, RINL, RNASE4, RNF14, RNF19A, RNF6, RORA, RPS27A, RRAD, RTN4, RYR3, S100A13, S100A4, S100A6, SAA1, SAA2, SAA2-SAA4, SAA4, SCN10A, SCN11A, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN2B, SCN3A, SCN3B, SCN4A, SCN4B, SCN5A, SCN7A, SCN8A, SCN9A, SERPINA10, SETX, SFPQ, SHROOM3, SIGMAR1, SIRT3, SLC16A12, SLC1A1, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC1A6, SLC1A7, SLC6A4, SLC7A6, SMN1/SMN2, SND1, SOD1, SOD2, SOD3, SOX4, SOX9, SPAM1, SPARC, SPAST, SPG11, SPTB, SQSTM1, SRCAP, SREBF1, SREBF2, SRPK2, SS18L1, STARD13, STK36, SUSD1, SV2A, SYNE1, TAF15, TAF1L, TARDBP, TBK1, TCEA1, TF, TFG, TFRC, THSD7B, TIA1, TIMP1, TMEM150C, TNNC1, TP53, TREM2, TRIM27, TRNAU1AP, TRPM2, TRPM7, TRRAP, TSPAN8, TSPO, TUBA1A, TUBA4A, UBA52, UBB, UBC, UBD, UBQLN2, UBQLN4, UNC13A, USH2A, VAMP1, VAMP2, VAPB, VCL, VCP, VEGFA, VEGFB, VEGFC, VEGFD, VIM, VLDLR, VRK1, WDR6, WWTR1, XIAP, XRCC6, ZFP36L1, ZFP36L2, ZFP64, ZNF512B, ZNF778, ZNF91		
infertilite Paneli- Kadın NGS	AR, BMP15, BMPR1B, CBX2, CHD7, DIAPH2, FGF8, FGFR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GNRH1, GNRHR, HFM1, KAL1, KISS1R, LHB, LHCGR, MCM8, MCM9, NOBOX, NR5A1, POF1B, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RSP01, SOX9, SRD5A1, SRD5A2, SRY, STAG3, TAC3, TACR3, TUBB8, ZP1	EDTA'lı Kan	40 GÜN
infertilite Paneli Erkek NGS	AR, AURKC, CATSPER1, CATSPER2, CFTR, DDX25, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DPY19L2, ESR1, ESR2, FSHB, FSHR, INSL3, KLHL10, LHCGR, NANOS1, NR5A1, PLCZ1, RBMXL2, RXFP2, SEPT12, SHBG, SLC26A8, SPATA16, SPO11, STAG3, SYCE1, SYCP3, TAF4B, TAF7L, TEX101, TEX11, USP26, USP9Y, UTP14A, ZMYND15	EDTA'lı Kan	40 GÜN
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	EDTA'lı Kan	40 GÜN

7. LABORATUARIMIZDA ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN ÇALIŞILMA VE SONUÇ VERİLME SÜRELERİ

TESTİN ADI	ÖRNEK TÜRÜ VE MİKTARI	ÇALIŞMA VE SONUÇ VERİLME SÜRELERİ
FMF	EDTALI TÜP 5cc kan	15-30 gün
CVD	EDTALI TÜP 5cc kan	15-30 gün
HLA-B27	EDTALI TÜP 5cc kan	15-30 gün
HLAB51- HLAB52	EDTALI TÜP 5cc kan	15-30 gün
CALR	EDTALI TÜP 5cc kan	15-30 gün
JAK-2	EDTALI TÜP 5cc kan	15-30 gün



YAYIN TARİHİ	HAZIRLAYAN	DÖKÜMAN KONTROL	ONAYLAYAN
OCAK 2019	Sorumlu Tekniker	Kalite Koordinatörü	Sorumlu Öğretim Üyesi
REVİZYON TARİHİ/ REV.NO			
05.09.2023 / 04			