



T.C. NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ MERAM TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ	DOKÜMAN KODU	GN.FR.2849
	YAYIN TARİHİ	26.12.2019
TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ JİNEKOLOJİ-ÜROLOJİ İSTEM FORMU	REVİZYON NO	00
	REVİZYON TARİHİ	--
	SAYFA NO	Sayfa 1 / 1

Adı Soyadı

Tarih: / /20

Ön Tanı

Bölüm Kodu

Protokol No

SUT eki EK-8 Listesi '9.6 Tıbbi Genetik' başlığı altındaki yönetmeliğe göre yapılan işlemler tanı ve tedavi protokolünü değiştirmektedir veya teşhise katkı sağlamaktadır.

Dr. Kaşe

SİTOGENETİK TESTLER

- Periferik Kan Kromozom Analizi
- Abort Materyali Kromozom Analizi
- Amnion Mayisi Kromozom Analizi
- CVS Kromozom Analizi
- Kordon Kanı Kromozom Analizi

MOLEKÜLER SİTOGENETİK

- Kromozom X, Y FISH Analizi
- SRY FISH Analizi
- XIST FISH Analizi

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

- 46, XX Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Paneli- B3GLCT, CYP11B1 (11 Hidroksilaz Enzim Eksikliği), CYP19A1, CYP21A2 (21 Hidroksilaz Enzim Eksikliği), HCCS, PSMC3IP, RSP01, WNT4, WT1 Tüm Gen Dizi Analizi
- 46, XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu Paneli- AMH, AMHR2, ANKR1C, AR (Androjen İnsensitivitesi), ARX, ATRX, GALTL, CYB5A, CYNC2H1, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, GATA4, HCCS, HSD17B3, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR5A1, OPHN1, SOX9, SRD5A2 (5 Alfa Redüktaz Eksikliği), SRY, WT1, ZFPM2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Alport Sendromu Kiti- COL4A3, COL4A4, COL4A5 Tüm Gen Dizi Analizi
- AZF-SRY Mikrodelesyon Analizi
- BRCA 1 ve BRCA2 Panel Plus- BRCA1, BRCA2, PALB2, CHEK2 Tüm Gen Dizi Analizi
- BRCA1 ve BRCA2 XP Panel- BRCA1, BRCA2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Herediter Meme Over Kanseri Panel1- RAD51D, RAD51C, BRIP1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Herediter Meme Over Kanseri Panel2- PALB2, BARD1, TP53 Tüm Gen Dizi Analizi
- Herediter Kanseri Paneli- SNV, InDel, CNV: APC, ATM, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN,

- PALB2, PMS2, PRSS1 (Herediter Pankreatit), PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SLX4, SMAD4, STK11, TP53, VHL (SNV, InDel, CNV, Von Hippel Lindau Sendromu).
- Herediter Kanseri Plus Panel- APC, ATM, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PRSS1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SLX4, SMAD4, STK11, TP53, VHL, NF1, MEN1, CTNNB1, RBI Tüm Gen Dizi Analizi
- Kadın İnfertilite Paneli- FSHB, FSHR, LHB, LHCGR Tüm Gen Dizi Analizi
- Erkek İnfertilite Paneli- AR, CATSPER1, CFTR, FSHR, LHCGR Tüm Gen Dizi Analizi
- Kistik Fibrozis- CFTR Tüm Gen Dizi Analizi
- Konjenital Adrenal Hiperplazi Panel- CYP21A2 MLPA
- Konjenital Adrenal Hiperplazi Panel- CYP21A2 Tüm Gen Dizi Analizi (MLPA bakılmadan istenemez.)
- OD Tübülointerstisyel Kit- UMOD, HNF1B (Renal Kistler ve Diyabet Sendromu), REN, MUC1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Polikistik Böbrek Hastalığı Paneli- PKD1, PKD2, PKHD1 Tüm Gen Dizi Analizi
- TROMBOFİLİ PANELİ
 - Faktör V Leiden Mutasyon Analizi (G1691A)
 - Faktör XIII Mutasyon Analizi (V34L)
 - MTHFR Mutasyon Analizi (A1298C)
 - MTHFR Mutasyon Analizi (C677T)
 - Faktör V Cambridge Mutasyon Analizi (G1091C)
 - PAI 4G/5G Mutasyon Analizi
 - Protrombin (F2) Mutasyon Analizi (G20210A)
 - Faktör V 1299-FVR2 Mutasyon Analizi (A4070G)
 - ACE I/D Mutasyon Analizi