



<b>T.C. NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ MERAM TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ</b>	<b>DOKÜMAN KODU</b>	<b>GN.FR.2855</b>
	<b>YAYIN TARİHİ</b>	<b>26.12.2019</b>
	<b>REVİZYON NO</b>	<b>00</b>
	<b>REVİZYON TARİHİ</b>	<b>--</b>
	<b>SAYFA NO</b>	<b>Sayfa 1 / 2</b>
<b>TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ ENDOKRİNOLOJİ VE METABOLİZMA İSTEM FORMU</b>		

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

- Kromozom Analizi

### MOLEKÜLER-SİTOGENETİK

- SHOX Mutasyon Analizi

### MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

- 46 XX Cinsiyet Gelişim Bozukluğu- B3GLCT, CYP11B1 (11 Beta Hidroksilaz Eksikliği), CYP19A1, CYP21A2, HCCS, PSMC3IP, RSP01, WNT4, WT1 Tüm Gen Dizi Analizi
- 46 XY Cinsiyet Gelişim Bozukluğu- AMH, AMHR2, ANKR1C, AR (Androjenİnsensitivitesi), ARX, ATRX, B3GALT, CYB5A, CYNC2H1, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, GATA4, HCCS, HSD17B3, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR5A1, OPHN1, SOX9 (Pierre Robin Sendromu), SRD5A2 (5 Alfa Redüktaz Eksikliği), SRY, WT1, ZFPM2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Adrenolökodistrofi- ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Ailesel Hiperkolesterolemi Paneli-LDLR, APOB, PCSK9, CYP27A1, APOE, ABCG5, ABCG8, LDLRAP1, USF1, LPL Tüm Gen Dizi Analizi
- AZF-SRY Mikrodelesyon Analizi
- Fenilketonuri Kiti- PAH, GCH1, PCBD1, PTS, QDPR, DNAJC12, FAH Tüm Gen Dizi Analizi
- Fenilketonuri-PAH Mutasyon Analizi
- FGFR ilişkili Kraniosinostoz Paneli- FGFR1, FGFR2 (Apert Sendromu), FGFR3 (Akondroplazi) Tüm Gen Dizi Analizi
- GlukozTransporterDefekti Sendromu Tip 1- SLC2A1 (GLUT1) Tüm Gen Dizi Analizi
- Hemokromatozis-HFE Tüm Gen Dizi Analizi
- Hiperlipidemi Paneli- ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOB, APOC3, APOE, LDLR, LDLRAP1, LPL, PCSK9, ALMS1, APOA1, APOA5, APOC2, CREB3L3,

- GPIIbP1, LIPA, LMF1, PCSK9 Tüm Gen Dizi Analizi
- Kardiyovasküler Hastalık Paneli- Factor XIII V34L, Fibrinogen Beta Chain (FGB) - 455G>A, Human PlateletAntigen 1 (HPA1b)/PlateletreceptorGPIIIa/(ITGB3) (HPA1a/b; GplIIa; integrin beta 3 L33P), (ACE I/D, AGT (M268T), AGTR1 (1166A>C), CBS 844ins68) (Homosistinüri), FV Leiden (1691G>A; R506Q), FV R2 (H1299R), Faktör V (ARG306THR), Prothrombin 20210G>A, MTHFR (677C>T), PAI-1 (4G/5G), EPCR 4600A>G (A3 haplotype), EPCR 4678G>C (A1 haplotype), Apo B (R3500Q), Apo E (E2/E3/E4), eNOS (786T>C), eNOS (894G>T), LTA (804C>A), JAK-2 (V617F)
- KistikFibrozis-CFTR Tüm Gen Dizi Analizi
- Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği Paneli- PROP1, POU1F1, HESX1, LHX3, LHX4, GH1, GHRHR, GLI2, OTX2, SOX2, SOX3 Tüm Gen Dizi Analizi
- Konjenital Adrenal Hiperplazi -CYP21A2 Mutasyon Analizi (MLPA bakılmadan istenemez)
- Konjenital Adrenal Hiperplazi-CYP21A2 MLPA
- KonjenitalGlikozilasyonDefekti Paneli- ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B3GLCT, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, GNE (GNE ilişkili Myopati), MAGT1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PMM2 (KonjenitalGlikozilasyon Bozukluğu Tip1A), RFT1, RPN2, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TUSC3 Tüm Gen Dizi Analizi
- KonjenitalHiperinsülinizm Panel- ABCC8, GLUD1, KCNJ11, GCK, HADH, HNF4A, INS, INSR, PDX1, SLC16A1, UCP2
- Lizozomal Depo Hastalıkları Paneli-SUMF1, GLB1, IDUA, ARSB, GUSB, SMPD1, GALC (Krabbe Hastalığı), GALNS, GAA, GLA (Fabry Hastalığı), IDS Tüm Gen Dizi Analizi



T.C.  
NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ  
MERAM TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ

DOKÜMAN KODU	GN.FR.2855
YAYIN TARİHİ	26.12.2019
REVİZYON NO	00
REVİZYON TARİHİ	--
SAYFA NO	Sayfa 2 / 2

TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ  
ENDOKRİNOLOJİ VE METABOLİZMA İSTEM FORMU

- MetakromatikLökodistrofi- ARSA Tüm Gen Dizi Analizi
- MODY Panel1-GCK, HNF1A Tüm Gen Dizi Analizi
- MODY Panel2-HNF1B, HNF4A Tüm Gen Dizi Analizi
- MODY Panel3-KLF11, NEUROD1, CEL, PDX1 Tüm Gen Dizi Analizi
- MODY Panel4-PAX4, INS, BLK Tüm Gen Dizi Analizi
- MODY Panel5- GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A Tüm Gen Dizi Analizi
- Mukopolisakkaridoz Paneli- ARSB, GALNS, GUSB, IDS, IDUA, GNS, HGSNAT, LDB3, MYOT, NAGLU, SGSH Tüm Gen Dizi Analizi
- Nörofibromatozis- NF1, NF2 Tüm Gen Dizi Analizi
- NöronalSeroidLipofuksinoz- CLN3 (Juvenil Tip), CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1 (İnfanal Tip), TPP1(Geç İnfantal Tip) Tüm Gen Dizi Analizi
- Obezite Panel 1-LEP, LEPR, POMC, MC4R Tüm Gen Dizi Analizi
- Obezite Panel 2-KSR2, SH2B1, SIM1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Obezite-MentalRetardasyon Paneli- ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, CUL4B, DYRK1B, GNAS (McCuneAlbright Sendromu), IFT27, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC4R, MKKS, MKS1, NROB2, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, SDCCAG8, SIM1, TRIM32, TTC8, UCP3, VPS13B (COH1, Cohen Sendromu), WDPCP, SNRPN Tüm Gen Dizi Analizi
- OsteogenesisImperfecta Paneli-COL1A1, COL1A2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Periyodik Ateş Panel1- TNFRSF1A, NLRP3, MVK (HiperIgD Sendromu) Tüm Gen Dizi Analizi
- Peroksizomal Panel- ABCD1, ABCD3, ACOX1, AGPS, DNML1, HSD17B4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH Tüm Gen Dizi Analizi
- Rasopati Paneli- SOS1, RAF1, KRAS, PTPN11 (PTP2, Noonan Sendromu) Tüm Gen Dizi Analizi
- Smith LemliOpitz Sendromu-DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi
- Tiroid Paneli-ALB, GNAS (McCuneAlbright Sendromu), POR, THRB, DIO1, IGSF1, SERPINA7, TPO, DIO2, IYD, SLC16A2, TRH, DIO3, NKX2-1, SLC26A4 (DFNB4, Pendred Sendromu), TRHR, DUOX2, NKX2-5, SLC5A5, TSHB, DUOX2, PAX8, TG, TSHR, FOXE1, PHEX (Hipofosfatemi), THRA, TTR(Amiloidoz) Tüm Gen Dizi Analizi
- Tübüler Bozukluk Paneli-SLC12A1, KCNJ1, BSND, CLCNKA, CLCNKB (Bartter Sendromu Tip 3), SLC12A3, MAGED2, CTNS (NefropatikSistinozis), CLCN5, CLCN1, OCRL1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, SCL4A1, CA2, CLDN19, CLDN16, CNNM2, EGF, FXSD2, RET, WNT11, GNF, WT1, EYA1, PAX2, CD2AP, ANLN, CRB2, PAX2,

TRPC6, ING2, MYO1E, ACTN4, APOL1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, SCNN1B, SCNN1G, CASR (Ailesel İzole Hipoparatiroidizm), GNA11, AP2S1 Tüm Gen Dizi Analizi

- Wilson Hastalığı-ATP7B Tüm GenDizi Analizi
- Yağ Asidi OksidasyonDefekti Paneli- ACAT1, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT1B, CPT2, ETFA, ETFB (MultiplAçilCoAdehidrogenaz Eksikliği), ETFDH, GLUD1, HADH, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2, HSD17B10, LPIN1, SLC22A5 (Primer Sistemik Karnitin Eksikliği), SLC25A20, SCOT, TAZ Tüm Gen Dizi Analizi