



DOKÜMAN KODU	GN.FR.2847
YAYIN TARİHİ	26.12.2019
REVİZYON NO	00
REVİZYON TARİHİ	--
SAYFA NO	Sayfa 1 / 3

Adı Soyadı

Ön Tanı

Bölüm Kodu

Protokol No

SUT eki EK-8 Listesi '9.6 Tibbi Genetik' başlığı altındaki yönetmeliğe göre yapılan işlemler tanı ve tedavi protot katkı sağlamaktadır.

Dr. Kaş

SİTOGENETİK TESTLER

- Kromozom Analizi

MOLEKÜLER SİTOGENETİK

- Alagille Sendromu (JAG1) FISH Analizi
 SHOX FISH Analizi
 SRY FISH Analizi
 XIST FISH Analizi
 NF1 FISH Analizi
 Kromozom X, Y 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
➤ RSPO1, WNT4, WT1
 Adrenolökodistrofi- ABCD1
 Ailesel Hipercolesterolemİ Paneli-
➤ LDLR, APOB, PCSK9, CYP27A1, APOE, ABCG5
➤ ABCG8, LDLRAP1, USF1, LPL
 Alport SendromuPaneli-COL4A3, COL4A4, COL4A5
 Aortapati Paneli-
➤ ACTA2, CBS, COL3A1, FBN1, FBN2, MYH11, SLC2A10
➤ SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2 (Marfan Sendromu Tip2)
 Atipik HÜS ve MPGN Paneli- CFH, CFI
 Dilate Kardiyomyopati Paneli-
➤ ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EYA4, FLNC, ILK, LAMA4, LDB3, LMNA, MYBPC3
➤ MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, PDLM3, PKP2, PLN, PSEN1, PSEN2
➤ RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL
 Disritmi Paneli-
➤ NOTCH1, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CAV3, CTNNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, PKP2
➤ GPD1L, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LMNA
➤ PLN, PRKAG2, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43, TTN
 FMF-MEFV 20 hotspots
 Hemokromatozis-HFE
 Herediter Kanser 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 Pancreatit)
➤ PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SLX4, SMAD4, STK11, TP53, VHL (SNV, InDel, CNV, VonHippel Lindau Sendromu)
 Hiperlipidemi Paneli-
➤ ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOB, APOC3, APOE, LDLR, LDLRAP1
➤ LPL, PCSK9, ALMS1, APOA1, APOA5, APOC2
➤ CREB3L3, GPIHBP1, LIPA, LMF1, PCSK9
 Hipertrofik Kardiyomyopati Paneli-
➤ ACTC1, ACTN2, CSR3, CAV3, DTNA, GLA, JUP, LAMP2, MAP2K2
➤ MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, NEXN, PLN, PRKAG2
➤ PTPN11, TCAP, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR
 İşitme Bozukluğu Paneli- GJB2, GJB6 (Hidrotik Ektodermal Displazi Tip2)
 Joubert Sendromu Paneli-
➤ AH1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CSPP1, INPP5E, KIAA0586, MKS1 (Meckel Gruber Sendromu), NPHP1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM67
➤ TMEM216, ARL13B, B9D1, B9D2, C2CD3, CEP41, CEP104, CEP120, IFT172, KIAA0556, KIF7, OFD1, PDE6D
➤ POC1B, TCTN1, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM231, TMEM237, TC21B, ZNF423
 Kardiyomyopati Panel-
➤ AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CAV3
➤ GPD1L, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2
➤ KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, PRKAG2
 Kardiyovasküler Hastalık Paneli-
➤ Factor XIII V34L, Fibrinogen Beta Chain (FGB) - 455G>A, Human PlateletAntigen 1 (HPA1b)/PlateleterceptorGPIIia/(ITGB3) (HPA1a/b; GpIIa; integrin beta 3 L33P), (ACE I/D, AGT (M268T), AGTR1 (1166A>C), CBS 844ins68), FV Leiden (1691G>A; R506Q)
➤ FV R2 (H1299R), Faktör V (ARG306THR), Prothrombin 20210G>A, MTHFR (677C>T), PAI-1 (4G/5G), EPICR 4678G>C (A3 haplotype), Apo B (R3500Q), Apo E (E2/E3/E4), eNOS (786T>C), eNOS (894G>T), LTA (804C>A), JAK-2(V617F)
 Kistik Fibrozis- CFTR
 Konjenital Adrenal Hiperplazi-CYP21A2 MLPA
 Konjenital Adrenal Hiperplazi -CYP21A2 Mutasyon Analizi (önce MLPA bakılmalıdır)
 Lizozomal Depo Hastalıkları Paneli-
➤ SUMF1, GLB1, IDUA, ARSB
➤ GUSB, SMPD1, GALC (Krabbe Hastalığı), GALNS
➤ GAA, GLA (Fabry Hastalığı), IDS
 Marfan Sendromu- FBN1

	<p style="text-align: center;">T.C. NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ MERAM TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ</p>	DOKÜMAN KODU	GN.FR.2847
		YAYIN TARİHİ	26.12.2019
		REVİZYON NO	00
	<p style="text-align: center;">TİBBİ GENETİK ANABİLİM DALI MERAM GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ DAHİLİYE İSTEM FORMU</p>	REVİZYON TARİHİ	--
		SAYFA NO	Sayfa 2 / 3

- Mitokondrial DNA Deplesyon Sendromu-
 - DGUOK, MPV17, POLG, TRMU, SURF1 (Leigh Sendromu), NDUFV1
 - TMEM70, BCS1L, NDUFS1, NDUFS3, SCO2, NF1, NF2
- MODY Panel1-GCK, HNF1A
- MODY Panel2-HNF1B, HNF4A
- MODY Panel3-KLF11, NEUROD1, CEL, PDX1
- MODY Panel4-PAX4, INS, BLK
- MODY Panel5- GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A
- Nefronofitizis Paneli-
 - CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS
 - IQCB1, MRE11, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPRGIP1L, SDCCAG8
 - TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423, CFH, CFI
- Nefrotik Sendrom Paneli-
 - NPHS1, NPHS2
 - LMXB1, COL4A3, COL4A4
 - COL4A5, TRPC6
- Nefrotik Sendrom Panel 1-NPHS1, NPHS2, WT1
- Nefrotik Sendrom Panel 2-ARHGDIA, DGKE, LAMB2, PLCE1
- Nörofibromatozis- NF1, NF2
- Obezite Panel 1-LEP, LEPR, POMC, MC4R
- Obezite Panel 2-KSR2, SH2B1, SIM1
- Obezite-Mental Retardasyon Paneli-
 - ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, CUL4B, DYRK1B, GNAS (McCune Albright Sendromu)
 - IFT27, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC4R, MKKS, MKS1, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHF6
 - POMC, SDCCAG8, SIM1, TRIM32, TTC8, UCP3, VPS13B (COH1, Cohen Sendromu), WDPPC, SNRPN
- OD Tübülointerstiyel Panel-
 - UMOD, HNF1B (Renal Kistler ve Diyabet Sendromu)
 - REN, MUC1
- Osteopetrosis Paneli-
 - TCIRG1, CLCN7, TNFS11
 - TNFS11A, CA2, OSTM1
 - LRP5, PLEKHM1, SNX10
- Otoinflamatuar Hastalık Paneli-
 - NLRP3 (CIAS1, Muckle Wells Sendromu), MVK, TNFRSF1A, NLRP12
 - PSTPIP1, NOD2, ELANE, IL1RN
 - LPIN2, ADA2, TNFRSF11A, MEFV
- Periyodik Ateş Panel1- TNFRSF1A, NLRP3 (CIAS1, MuckleWells Sendromu), MVK (HiperIgD Sendromu)
- Periyodik Ateş Panel2- PSTPIP1, LPIN2, ELANE
- Periyodik Ateş Panel3- NLRP3 (CIAS1, Muckle Wells Sendromu), TNFRSF1A, MVK (HiperIgD Sendromu), MEFV
- Polistik Böbrek Hastalığı Paneli- PKHD1, PKD1,PKD2
- Primer İmmün Yetmezlik Paneli-
 - RAG1, RAG2, ATM, NBN, TBX1, STAT3 (OD HiperIgE Sendromu), PGM3, BTK, TACI (TNFRSF13B), FOXP3, CTLA4, LRBA, F12, SERPING1 (C1NH), GFI1, JAGN1, USB1, CSF3R, WAS, G6PC3, VPS45A (VPS45), ELANE
 - HAX1, CYBA, CYBB, NCF1, NCF2, XK, NOD2, NCF4, FAS, FASLG, CASP10, PRKCD, IRAK4, MYD88, IRAK1, DOCK8 (OR HiperIgE Sendromu), IL10, IL10Ra, IL10Rb
 - STXBP2, STX11 (Hemofagositik Lenfohistiositoz Tip 4), PRF1, UNC13D (Hemofagositik Lenfohistiositoz Tip3), IL12RB1, IL12B1 (IL12B), ISG15, IKBKG, IFNGR2, IFNGR1, STAT1 (Ailesel AtipikMikobakteriyoz), IL6, RECQL3 (BLM)

- Pulmoner Hipertansiyon Paneli-
 - BMPR2, ACVRL1, EIF2AK4, KCNK3
 - CAV1, SMAD9, BMPR1B, ENG
- Talasemi Paneli- HBB, HBA1, HBA2 Tüm Gen Dizi Analizi (Alfa Talasemi şüphesinde önce MLPA istenmelidir.)
- Alfa Talasemi- HbA MLPA
- Tiroid Paneli-
 - GLIS3, TSHB, THRA, PAX8, NKX2-5, NKX2-1, FOXE1, TSHR
 - SLC5A5, SLC26A4 (DFNB4, Pendred Sendromu), TG, TPO, DUOX2, DUOXA2, IYD, SLC26A7, DUOX1, ZNF607
 - SLC6A4, DIO1, DIO2, DIO3, TTR(Amiloïdoz), GNAS (McCuneAlbright Sendromu), TRH, ALB, POR, TRHR, PHEX, SLC16A2, SERPINA7, IGSF1
- Tüberoz Skleroz Sendromu Paneli-TSC1, TSC2
- Tübüler Bozukluk Paneli-
 - SLC12A1, KCNJ1, BSND, CLCNKA, CLCNKB (Bartter Sendromu Tip 3), SLC12A3, MAGED2, CTNS, CLCN5, CLCN1, OCRL1
 - ATP6V0A4, ATP6V1B1, SCL4A1, CA2, CLDN19, CLDN16, CNNM2, EGF, FXYD2, 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
- Vasküler hastalık Paneli- 8 hotspots
- Wilson Hastalığı- ATP7B
- X Bağılı Mental Retardasyon Paneli-
 - AP1S2, ARX, ATRX, BRWD3, CASK, CUL4B, DCX, DLG3, FGD1
 - FMR1, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, MED12, MID1, OPHN1, PHF8
 - POBP1, RPS6KA3(RSK2), SLC9A6, UBE2A, UPF3B, ZDHHC9
- Kalitsal Hastalıklar Paneli (en az 500 gen- Klinik Genetik konsültasyonu sonrası çalışılabilir.)
 - 1,2,3,4,5. Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
 - 6,7,8,9,10,11. Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
 - 12,13,14,15,16,17,18. Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
 - 19,20,21,22,X,Y Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
- Hedefe Yönelik Klinik Ekzom Paneli (en az 4500 gen- Klinik Genetik konsültasyonu sonrası çalışılabilir.)
 - 1,2,3,4. Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
 - 5,6,7,8. Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
 - 9,10,11,12,13. Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
 - 14,15,16,17,18. Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
 - 19,20,21,22,X,Y Kromozomlardaki genlere ait veri ve analiz
- 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