



T.C. NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ MERAM TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ NÖROLOJİ İSTEM FORMU	DOKÜMAN KODU	GN.FR.2851
	YAYIN TARİHİ	26.12.2019
	REVİZYON NO	00
	REVİZYON TARİHİ	--
	SAYFA NO	Sayfa 1 / 2

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 GENETİK TESTLER

- CDKL5 Eksikliği Bozukluğu- CDKL5 Tüm Gen Dizi Analizi
- Charcot-Marie-Tooth Hastalığı- PMP22 MLPA
- Charcot-Marie-Tooth Hastalığı- PMP22 Tüm Gen Dizi Analizi (MLPA bakılmadan istenemez.)
- Smith LemniOpitz Sendromu- DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi
- Distoni Bozukluğu- GCH1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Duchenne Muskuler Atrofi Panel-DMD Tüm Gen Dizi Analizi (önce MLPA istemi yapılmalıdır.)
- Duchenne-Becker Muskuler Distrofi Delesyon Analizi MLPA
- Epilepsi Panel1- SCN1A(Dravet Sendromu), SCN1B, GABRG2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Epilepsi Panel2- SCN2A, SCN9A Tüm Gen Dizi Analizi (Önce Epilepsi Panel1 istemi yapılmalıdır.)
- Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati Paneli- AARS, ALG13, ARHGEF9, ARV1, ARX, CACNA1A, CDKL5, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FRRS1L, GABRA1, GABRB3, GNAO1, GRIN2B, GUF1, HCN1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, NECAP1, PCDH19, PIGA (ParoksizmalNokturnalHemoglobinüri), PLCB1, PNKP, SCN1A (Dravet Sendromu), SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC2A1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SZT2, TBC1D24, WWOX, ALDH7A1, PNPO, MAOA, DBH, TH, FOLR1, GCH1, DCX Tüm Gen Dizi Analizi
- Fenilketonuri-PAH Mutasyon Analizi
- Frajil X Sendromu-FMR1 CGG Tekrar Analizi
- GLUT1 Eksikliği Sendomu- SLC2A1 Tüm Gen Analizi
- Herediter Basınca Duyarlı Nöropati- PMP22 MLPA
- Herediter Kanser Plus Panel- APC (AdenomatözPolipozis Koli), ATM (AtaksiTelenjiektai), 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 (VonHippelLindau), NF1, MEN1, CTNNB1, RBI Tüm Gen Dizi Analizi
- İşitme Bozukluğu- GJB2, GJB6 Tüm Gen Dizi Analizi
- Joubert Sendromu Kiti- AHI1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CSPP1, INPP5E, KIAA0586, MKS1, NPHP1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM67, TMEM216, ARL13B, B9D1, B9D2, C2CD3, CEP41, CEP104, CEP120, IFT172, KIAA0556, KIF7, OFD1, PDE6D, POC1B, TCTN1, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM231, TMEM237, TTC21B, ZNF423 Tüm Gen Dizi Analizi
- Konjenital Glikozilasyon Defekti 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 Miyopati), MAGT1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PMM2 (KonjenitalGlikozilasyonBoukluğu Tip1A), RFT1, RPN2, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TUSC3 Tüm Gen Dizi Analizi
- Konjenital İşitme Kaybı Paneli- COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, DFNA5, DFNB31, DFNB59, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ1, KCNQ4, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, SE RPNB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11 Tüm Gen Dizi Analizi
- Konjenital Miyopati Paneli- ACTA1, CFL2, KBTBD13, NEB, CCDC78, CNTN1, DNM2, LMOD3, MTM1, MYF6, MYH7, PTPLA, RYR1, SEPN1, TTN Tüm Gen Dizi Analizi
- Konjenital Muskuler Distrofi Paneli- CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DPM2, DPM3, FKRP, FKTN, GAA, POMGNT2(GTDC3), POMK, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, SYNE1, TMEM5 Tüm Gen Dizi Analizi
- Konjenital Myastenik Sendrom Kiti- AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSN, SCN4A Tüm Gen Dizi Analizi
- Limb Girdle MuskulerDistrofi Kiti- MYOT, LMNA, CAV3, DES, DNAJB6, FLNC, CAPN3, DYSE, SGGC, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, TRIM32, FRKP, TTN, POMT1, ANO5, FKTN, POMT2,



T.C.
NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ
MERAM TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ

TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ

NÖROLOJİ İSTEM FORMU

DOKÜMAN KODU	GN.FR.2851
YAYIN TARİHİ	26.12.2019
REVİZYON NO	00
REVİZYON TARİHİ	--

SAYFA NO

Sayfa 2 / 2

- POMGnT1, DAG1, PLEC, GAA, GMPPB, HNRNPD, TNPO3, LIMS2, POMK, TRAPPC11, ISPD Tüm Gen Dizi Analizi
- Lizozomal Depo Hastalıkları Paneli-SUMF1, GLB1, IDUA, ARSB, GUSB, SMPD1, GALC (Krabbe Hastalığı), GALNS, GAA, GLA (Fabry Hastalığı), IDS Tüm Gen Dizi Analizi
- Mitokondrial DNA Deplezyon Sendromu- DGUOK, MPV17, POLG, TRMU, SURF1 (Leigh Sendromu), NDUFV1, TMEM70, BCS1L, NDUFS1, NDUFS3, SCO2, NF1, NF2 Tüm Gen Dizi Analizi
- MyotonikDistrofi Tip1- DMPK CTG Tekrar Analizi
- Nörofibromatozis- NF1, NF2 Tüm Gen Dizi Analizi
- NöronalSeroidLipofuksinoz- CLN3 (Juvenil Tip), CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1 (İnfanil Tip), TPP1(Geç İnfantil Tip) 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
- Otizm Spektrum Bozukluğu Paneli- PDE8B, EN2, NLGN4X, CDKL5, NLGN3, MECP2 (Rett sendromu), PL10 Tüm Gen Dizi Analizi
- Rasopati Paneli- SOS1, RAF1, KRAS, PTPN11 (PTP2, Noonan Sendromu) Tüm Gen Dizi Analizi
- Retinitis Pigmentosa Panel- ABCA4, ARL6, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C2orf71, C8ORF37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, FSCN2, IDH3B, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL, OAT, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PRCD, PROM1, RBP3, RBP4, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SPATA7, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513, ZNF469, ZNF644 Tüm Gen Dizi Analizi
- SpinalMuskulerAtrofi - SMA MLPA
- SpinoserebellarAtaksi (Tip1,2,3,6,7,12,17,DRPLA)- ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, PPP2R2B, TBP, ATN1 CAG Tekrarı

- Wilson Hastalığı- ATP7B Tüm Gen Dizi Analizi
- Adrenolökodistrofi- ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi
- X Bağlı MentalRetardasyon Paneli- AP1S2, ARX, ATRX, BRWD3, CASK, CUL4B, DCX, DLG3, FGD1, FMR1, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, MED12, MID1, OPHN1, PHF8, PQBP1, RPS6KA3(RSK2), SLC9A6, UBE2A, UPF3B, ZDHHC9 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

MOLEKÜLER SİTOGENETİK

- Cridu Chat Sendromu(del5q15.2)/Sotos Sendromu (del5q35, NSD1) FISH Analizi
- DiGeorge Sendromu 10p14 FISH Analizi
- DiGeorge Sendromu N25 FISH Analizi
- DiGeorge Sendromu Tupple FISH Analizi
- NF1 FISH Analizi
- PraderWilli/ Angelman Sendromu FISH Analizi
- Saethre-Chotzen Sendromu/Williams Beuren Sendromu FISH Analizi
- Smith Magenis Sendromu/ Miller Dieker Sendromu (17p11.2del, RAI1) FISH Analizi
- WolfHirschhorn Sendromu (WHCR) FISH Analizi