

	T.C. NECMETTİN ERBAKAN ÜNİVERSİTESİ MERAM TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ	DOKÜMAN KODU	GN.FR.2854
		YAYIN TARİHİ	26.12.2019
		REVİZYON NO	00
	TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ	REVİZYON TARİHİ	--
	GÖZ HASTALIKLARI İSTEM FORMU	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

- Alagille Sendromu (JAG1) FISH Analizi
- Baraitser-Winter Sendromu- Rasopati Paneli- ACTB, ACTG1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Bardet-Biedl Sendromu- Obezite-MentalRetardasyon Paneli- ALMS1 (Alstrom Sendromu), ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, CUL4B, DYRK1B, GNAS, 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
- CHARGE, KabukiMeckel Sendromu Kiti- CHD7, SEMA3E, EYA1, FLNB, IRF6, KDM6A, MLL2(KMT2D), SIX5 Tüm Gen Dizi Analizi
- Cockayne Sendromu- Boy Kısalığı Paneli- ERCC6, ERCC8 Tüm Gen Dizi Analizi
- Marfan Sendromu- FBN1 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
- RubinsteinTaybi Sendromu (del16p13.3) FISH Analizi
- Serebrotendinöz Ksantomatozis- Ailesel Hiperkolesterolemi Kiti- CYP27A1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Stickler Sendromu Tip1,2,4,5- Konjenital İşitme Kaybı Paneli- COL2A1, COL11A1, COL9A1, COL9A2 Tüm Gen Dizi Analizi