



DOKÜMAN KODU	GN.FR.2853
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 Tibbi Genetik' başlığı altında gerçekleştirilen işlemler tanı ve tedavi protokolünü değiştirmektedir veya teşhise katkı sağlamaktadır.

Dr. Kaşe

SİTOGENETİK TESTLER

- Kromozom Analizi

MOLEKÜLER-SİTOGENETİK

- Alagille Sendromu (JAG1) FISH Analizi
- CHARGE Sendromu FISH Analizi
- Cri du Chat Sendromu (del5q15.2)/Sotos Sendromu (del5q35, NSD1) FISH Analizi
- DiGeorge Sendromu 10p14 FISH Analizi
- DiGeorge Sendromu N25 FISH Analizi
- DiGeorge Sendromu Ttuple FISH Analizi
- Kalmann Sendromu FISH Analizi
- Kromozom X, Y FISH Analizi
- LangerGiedion Sendromu FISH Analizi
- Monozomi 1p36 FISH Analizi
- NF1 FISH Analizi
- PraderWilli/ Angelman Sendromu FISH Analizi
- RB1 FISH Analizi
- RubinsteinTaybi Sendromu (del16p13.3) FISH Analizi
- Saethre-Chotzen Sendromu/Williams Beuren Sendromu FISH Analizi
- SHOX FISH Analizi
- Smith Magenis Sendromu/ Miller Dieker Sendromu (17p11.2del, RAI1) FISH Analizi
- SRY FISH Analizi
- TLX1 FISH Analizi
- WolfHirschhorn Sendromu (WHCR) 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, ANKR1C1, AR (Androjeninsensitivitesi), ARX, ATRX, GALT1, CYB5A, CYNC2H1, CYP11A1, CYP17A1, DHC7, DHH, GATA4, HCCS, HSD17B3, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR5A1, OPHN1, SOX9, SRD5A2 (5 Alfa Redüktaz Eksikliği), SRY, WT1, ZFPMP2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Adrenolökodistrofi- ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Ailesel Hipertcolesterolemİ Paneli- LDLR, APOB, PCSK9, CYP27A1, APOE, ABCG5, ABCG8, LDLRAP1, USF1, LPL Tüm Gen Dizi Analizi
- Alport Sendromu Kiti-COL4A3, COL4A4, COL4A5 Tüm Gen Dizi Analizi
- Aortapati Kiti- ACTA2, CBS, COL3A1, FBN1, FBN2, MYH11, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2R (Marfan Sendromu Tip-2) Tüm Gen Dizi Analizi
- Atipik HÜS ve MPGN Kiti- CFH, CFI Tüm Gen Dizi Analizi

- 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.)
- CHARGE, KabukiMeckel Sendromu Kiti- CHD7, SEMA3E, EYA1, FLNB, IRF6, KDM6A, MLL2(KMT2D), SIX5 Tüm Gen Dizi Analizi
- DilateKardiyomyopati Paneli- ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKR1D1, BAG3, CRYAB, CSR3P, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EYA4, FLNC, ILK, LAMA4, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEFXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PSEN1, PSEN2, RBM20, SCNS5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNT1, TNNT3, TPM1, TTN, VCL Tüm Gen Dizi Analizi
- Disritmi Paneli- NOTCH1, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CAV3, CTNNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LMNA, PKP2, PLN, PRKAG2, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43, TTN Tüm Gen Dizi Analizi
- Distoni Bozukluğu- GCH1 Tüm Gen Dizi Analizi
- DuchenneMuskulerAtrofi Panel-DMD Tüm Gen Dizi Analizi (önce MLPA istemi yapılmalıdır.)
- Duchenne-BeckerMuskulerDistrofiDelesyon Analizi
- Ehler-Danlos Sendromu Kiti- COL5A1, COL5A2, COL3A1, PLOD1, COL1A1, COL1A2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Epilepsi Panel-1- SCN1A(Dravet Sendromu), SCN1B, GABRG2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Epilepsi Panel-2- SCN2A, SCN9A Tüm Gen Dizi Analizi (önce Epilepsi Panel-1 istemi yapılmalıdır.)
- Erken Infantil Epileptik Ensefalopati Paneli- AARS, ALG13, ARHGEF9, ARV1, ARX, CACNA1A, CDKL5, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, FRRS1L, GABRA1, GABRB3, GNAO1, GRIN2B, GUF1, HCN1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, NECAP1, PCDH19, PIGA (ParoksismalNocturnalHemoglobinuri), PLCB1, PNKP, SCN1A (Dravet Sendromu), SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC2A1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SQT2, TBC1D24, WWOX, ALDH7A1, PNPO, MAOA, DBH, TH, FOLR1, GCH1, DCX Tüm Gen Dizi Analizi
- Fenilketonuri Kiti- PAH, GCH1, PCBD1, PTS, QDPR, DNAJC12, FAH Tüm Gen Dizi Analizi
- Fenilketonuri-PAH Mutasyon Analizi
- FGFR İlişkili Kraniosinostoz Paneli- FGFR1, FGFR2 (Apert Sendromu), FGFR3 (Akondroplazi) Tüm Gen Dizi Analizi
- Frajil X Sendromu-FMR1 CGG Tekrar Analizi
- GLUT1 Eksikliği Sendomo- SLC2A1 Tüm Gen Analizi
- Hemokromatozis-HFE Tüm Gen Dizi Analizi
- HipertrofikKardiyomyopati Paneli- ACTC1, ACTN2, CSR3, CAV3, DTNA, GLA, JUP, LAMP2, MAP2K2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYLK2, MYOZ2, NEXN, PLN, PRKAG2, PTPN11, TCAP, TNNT1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR Tüm Gen Dizi Analizi
- İşitm Bozukluğu Kiti-GJB2, GJB6 (HidrotikEktermalDisplazi Tip2) Tüm Gen Dizi Analizi
- Joubert Sendromu Kiti- AH1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CSPP1, INPP5E, KIAA0586, MKS1 (MeckelGruber 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, TTC21B, ZNF423 Tüm Gen Dizi Analizi



TİBBİ GENETİK ANABİLİM DALI GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ
PEDİATRİ İSTEM FORMU

DOKÜMAN KODU	GN.FR.2853
YAYIN TARİHİ	26.12.2019
REVİZYON NO	00
REVİZYON TARİHİ	--
SAYFA NO	Sayfa 2 / 2

- Kardiyomyopati Panel- AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CAV3, GDP1L, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1, PRKAG2 Tüm Gen Dizi Analizi
- 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 istenmez)
- Konjenital Adrenal Hiperplazi-CYP21A2 MLPA
- KonjenitalDiseritropoetik Anemi Kiti- C15orf41, CDAN1, GATA1, KLF1, SEC23B, F8, F9, GP1BA, VWF Tüm Gen Dizi Analizi
- KonjenitalGlikozilasyonDefekti Paneli- ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6VOA2, B3GLCT, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, GNE (GNE ilişkili Myopati), MAGT1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PMM2 (KonjenitalGlikozilasyon Bozukluğu Tip1A), RFT1, RP2N, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TUSC3 Tüm Gen Dizi Analizi
- KonjenitalHiperinsülinizm Panel- ABC8, GLUD1, KCNJ11, GCK, HADH, HNF4A, INS, IRSR, PDX1, SLC16A1, UCP2
- Konjenital İşitmeye Kayabı Paneli- COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, DFNA5, DFNB31, DFNB59, GJB2, GJB3, GJB6 (HidrotikEktoermalDisplazi Tip2), KCNQ1, KCNQ4, MYH4, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11 Tüm Gen Dizi Analizi
- KonjenitalMuskulerDistrofi Paneli- CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DPM2, DPM3, FKRP, FKTN, GAA, POMGNT2(GTD3C), POMK, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, SYNE1, TMEM5 Tüm Gen Dizi Analizi
- KonjenitalMyastenik Sendrom Kiti- AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRNQ, CHRNE, CHRN, COLQ, DOK7, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSIN, SCN4A Tüm Gen Dizi Analizi
- KonjenitalMyopati Paneli- ACTA1, CFL2, KBTBD13, NEB, CCD78, CNTN1, DNM2, LMOD3, MTM1, MYF6, MYH7, PTPLA, RYR1, SEPN1, TTN Tüm Gen Dizi Analizi
- LimbGirdleMuskulerDistrofi Kiti- MYOT, LMNA, CAV3, DES, DNA1B6, FLNC, CAPN3, DYSF, SCG, SGCA, SGCB, SGCD, TCAP, TRIM32, FRKP, TTN, POMT1, ANO5, FKTN, POMT2, POMGnT1, DAG1, PLEC, GAA, GMPBP, HNRNPD1, TNPO3, LIMS2, POMK, TRAPP11, 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
- Marfan Sendromu- FBN1 Tüm Gen Dizi Analizi
- MetakromatikLökodistrofi- ARSA Tüm Gen Dizi Analizi
- Methemoglobinemi Kiti- CYB5R3, CYB5A Tüm Gen Dizi Analizi
- Mitokondrial DNA Deplesyon Sendromu- DGUOK, MPV17, POLG, TRMU, SURF1 (Leigh Sendromu), NDUFV1, TMEM70, BC51, NDUFS1, NDUFS3, SCO2, NF1, NF2 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
- Nefronfitizit Paneli- CEP164, CEP290, CEP83, DCCD2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MRE11, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPRG1P1, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423, CFH, CFI Tüm Gen Dizi Analizi
- Nefrotik Sendrom Kit- NPHS1, NPHS2, LMXB1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, TRPC6 Tüm Gen Dizi Analizi
- Nefrotik Sendrom Panel 1-NPHS1, NPHS2, WT1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Nefrotik Sendrom Panel 2-ARHGDIA, DGKE, LAMB2, PLCE1 Tüm Gen Dizi Analizi
- Nörfibromatozis- NF1, NF2 Tüm Gen Dizi Analizi
- NöronalSeroidLipofuksinoz- CLN3 (Juvenil Tip), CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1 (İnfantil Tip), TPP1(Geç Infantil 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, DCX, DLG3, FGD1, FMR1, IL1RAPL1, IQSEC2, KDM5C, MED12, MID1, OPHN1, PHF8, PQBP1, RPS6KA3(RSK2), SLC9A6, UBE2A, UPF3B, ZDHHC9 Tüm Gen Dizi Analizi
- Yağ Asidi OksidasyonDefekti Paneli- ACAT1, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT1B, PDE6B, PRCD, PROM1, RBP3, RBP4, RDH12, RGR, RHO, RLP1B, RPI, RP2, RP9, RPE65, RPPG, SAG, SEMA4A, SPATAT, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513, ZNF469, ZNF644 Tüm Gen Dizi Analizi
- RetinitisPigmentosa 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, NRD, OAT, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PRCD, PROM1, RBP3, RBP4, RDH12, RGR, RHO, RLP1B, RPI, RP2, RP9, RPE65, RPPG, SAG, SEMA4A, SPATAT, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513, ZNF469, ZNF644 Tüm Gen Dizi Analizi
- RubinsteinTaybi Sendromu- CREBBP, EP300 Tüm Gen Dizi Analizi
- Smith LemniOpitz Sendromu- DHCRT7 Tüm Gen Dizi Analizi
- Talasemi Kiti- HBB, HBA1, HBA2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Tüberoz Skleroz Sendromu Kiti- TSC1, TSC2 Tüm Gen Dizi Analizi
- Tübüler Bozukluk Paneli-SLC12A1, KCNJ1, BSND, CLCNKA, CLCNKB (Barter Sendromu Tip 3), SLC12A3, MAGED2, CTNS (NefropatikSistinosis), CLCN5, CLCN1, OCRL1, ATP6VOA4, 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 Tüm Gen Dizi Analizi
- Wilson Hastalığı- ATP7B 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
- Yağ Asidi OksidasyonDefekti Paneli- ACAT1, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, CPT1A, CPT1B, PDE6B, PRCD, PROM1, RBP3, RBP4 (MultiplAçılıCoADehidrogenaz Eksikliği), ETFDH, GLUD1, HADH, HADHA, HADHB, HMGCL, HMGCS2, HSD17B10, LPIN1, SLC22A5 (Primer Sistemik Karnitin Eksikliği), SLC25A20, SCOT, TAZ Tüm Gen Dizi Analizi