

**ENDOKRİNOLOJİ ve METABOLİZMA HASTALIKLARI GENETİK TEST LİSTESİ**

| Moleküler Genetik Testler                                                                              | Numune              | Moleküler Genetik Testler                                                                    | Numune              |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------|
| <input type="checkbox"/> 5 Alfa Redüktaz Eksikliği-SRD5A2 Tüm Gen Dizi Analizi                         | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Tip 1A-BCKDHA Tüm Gen Dizi Analizi | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> 11 Beta Hidroksilaz Eksikliği-CYP11B1 Tüm Gen Dizi Analizi                    | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Tip 1B-BCKDHB Tüm Gen Dizi Analizi | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> 21 Hidroksilaz Eksikliği-CYP21A2 Mutasyon Analizi                             | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Tip 2-DBT Tüm Gen Dizi Analizi     | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Ailesel Hiperkolesterolemi-LDLR Tüm Gen Dizi Analizi                          | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> MTHFR Mutasyon Analizi (A1298C)                                     | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Ailesel İzole Hipoparatiroidizm-CASR Tüm Gen Dizi Analizi                     | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> MTHFR Mutasyon Analizi (C677T)                                      | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Alfa 1 Antitripsin Eksikliği Genotip Analizi Pi (m, s, z)                     | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Multipl Açık CoA Dehidrogenaz Eksikliği-ETFB Tüm Gen Dizi Analizi   | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Alkaptonuri-HGD (HGO) Tüm Gen Dizi Analizi                                    | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Multipl Endokrin Neoplazi Tip 1-MEN1 Tüm Gen Dizi Analizi           | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Amiloidoz-TTR Tüm Gen Dizi Analizi                                            | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> NCL1 İnfantil Tip-PPT1 Mutasyon Analizi                             | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Androjen İnsensitivitesi-AR Tüm Gen Dizi Analizi                              | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> NCL2 Geç İnfantil Tip-TPP1 Mutasyon Analizi                         | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Apert Sendromu-FGFR2 Tüm Gen Dizi Analizi                                     | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> NCL3 Juvenil Tip-CLN3 Delesyon Analizi                              | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Canavan Sendromu-ASPA Tüm Gen Dizi Analizi                                    | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Nefropatik Sistinozis-CTNS Tüm Gen Dizi Analizi                     | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Fabry Hastalığı-GLA Tüm Gen Dizi Analizi                                      | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Non Ketotik Hiperglisnemi-GLDC Delesyon&Duplikasyon Analizi         | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Fenilketonüri (PKU)-PAH Mutasyon Analizi (6 Mutasyon)                         | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Non Ketotik Hiperglisnemi-GLDC Tüm Gen Dizi Analizi                 | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Fruktoz 1, 6 Bisfosfataz Eksikliği-FBP1 Tüm Gen Dizi Analizi                  | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Noonan Sendromu-PTPN11 (PTP2) Tüm Gen Dizi Analizi                  | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Fruktoz İntoleransı-ALDOB Tüm Gen Dizi Analizi                                | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> NR5A1 Tüm Gen Dizi Analizi                                          | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Galaktozemi-GALT Tüm Gen Dizi Analizi                                         | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Obezite-MC4R Tüm Gen Dizi Analizi                                   | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Glukoz Transporter Defekti Sendromu Tip 1-SLC2A1 (GLUT1) Tüm Gen Dizi Analizi | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Osteogenesis İmperfecta Tip 1, 2A, 3, 4-COL1A1 Tüm Gen Dizi Analizi | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Glutarik Asidüri Tip 1-GCDH Tüm Gen Dizi Analizi                              | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Osteogenesis İmperfecta Tip 1, 2A, 3, 4-COL1A2 Tüm Gen Dizi Analizi | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> GM1 Gangliosidosis Tip 1-GLB1 Tüm Gen Dizi Analizi                            | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Otoimmün Poliendokrinopati Sendromu Tip 1-AIRE Tüm Gen Dizi Analizi | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Hemokromatozis-HFE Mutasyon Analizi                                           | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Pendred Sendromu/DFNB4-SLC26A4 Tüm Gen Dizi Analizi                 | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Hiper IgD Sendromu-MVK Tüm Gen Dizi Analizi                                   | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Pierre Robin Sendromu-SOX9 Tüm Gen Dizi Analizi                     | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Hipofosfatemi-PHEX Tüm Gen Dizi Analizi                                       | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Primer Sistemik Karnitin Eksikliği-SLC22A5 Mutasyon Analizi         | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Holt Oram Sendromu-TBX5 Tüm Gen Dizi Analizi                                  | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> SHOX Tüm Gen Dizi Analizi                                           | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Homosistinüri-CBS Mutasyon Analizi (844ins68bp)                               | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Sitrülinemi Tip 1-ASS1 Tüm Gen Dizi Analizi                         | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Kistik Fibrozis-CFTR Tüm Gen Dizi Analizi                                     | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Smith Lemli Opitz Sendromu-DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi               | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> Krabbe Hastalığı-GALC Tüm Gen Dizi Analizi                                    | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> SRY Gen Analizi (PCR)                                               | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> L 2 Hidroksi Glutarik Asidüri-L2HGDH Tüm Gen Dizi Analizi                     | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Tiroid Hormon Direnci-THRB Tüm Gen Dizi Analizi                     | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> McCune Albright Sendromu-GNAS Tüm Gen Dizi Analizi                            | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> TSH Reseptörü-TSHR Tüm Gen Dizi Analizi                             | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> MODY 1-HNF4A Tüm Gen Dizi Analizi                                             | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Wilson Hastalığı-ATP7B (13 Ekzon) Dizi Analizi                      | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> MODY 2-GCK Tüm Gen Dizi Analizi                                               | Kan <sup>EDTA</sup> | <input type="checkbox"/> Wolfram Sendromu-WFS1 Tüm Gen Dizi Analizi                          | Kan <sup>EDTA</sup> |
| <input type="checkbox"/> MODY 3-HNF1A Tüm Gen Dizi Analizi                                             | Kan <sup>EDTA</sup> |                                                                                              |                     |
| <input type="checkbox"/> MODY 5-HNF1B Tüm Gen Dizi Analizi                                             | Kan <sup>EDTA</sup> |                                                                                              |                     |
|                                                                                                        |                     | <b>Sitogenetik Testler</b>                                                                   | <b>Numune</b>       |
|                                                                                                        |                     | <input type="checkbox"/> Kromozom Analizi                                                    | Kan <sup>Hep</sup>  |