

NEFROLOJİ GENETİK TEST LİSTESİ

Moleküler Genetik Testler	Numune
☐ 11 Beta Hidroksilaz Eksikliği-CYP11B1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ 21 Hidroksilaz Eksikliği-CYP21A2 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Ailesel İzole Hipoparatiroidizm-CASR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Alport Sendromu X İlişkili-COL4A5 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Amiloidoz-TTR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Bartter Sendromu Tip 3-CLCNKB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Fabry Hastalığı-GLA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ FMF-MEFV Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ FMF-MEFV Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Galaktozemi-GALT Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Herediter Pankreatit-PRSS1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Herediter Pankreatit-SPINK1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Hipofosfatemî-PHEX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ HLA B51 PCR	Kan ^{EDTA}
☐ Meckel Gruber Sendromu-MKS1 (Ekzon 16,17) Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Tip 1A- BCKDHA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Tip 1B- BCKDHB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Nefrotik Sendrom Tip 1-NPHS1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Nefrotik Sendrom Tip 2-NPHS2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Nefropatik Sistinozis-CTNS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Polikistik Böbrek Hastalığı, Otozomal Resesif-PKHD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Renal Kistler ve Diyabet Sendromu-HNF1B Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Tübero Skleroz Tip 1-TSC1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Tübero Skleroz Tip 2-TSC2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Von Hippel Lindau Sendromu-VHL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
Moleküler Enfeksiyon Testleri	Numune
☐ Cinsel Yolla Bulaşan Hastalıklar PCR Paneli	Vajinal, Üretral Akıntı
☐ CMV İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Hepatit B Virüs DNA Genotip Analizi	Serum
☐ Hepatit C Virüs DNA Genotip Analizi	Serum
☐ HIV İlaç Direnci (İntegrase+ Proteaz+ Reverse Transkriptaz İn.)	KanEDTA
☐ Mycobacterium tuberculosis DNA PCR	Balgam, İdrar, Doku örneği
☐ Polyoma BK Virüs Real Time PCR	Serum, İdrar
☐ Pneumocystis jirovecii Real Time PCR	BAL
☐ Sepsis PCR Paneli	BOS, Kan ^{EDTA} , Swap
☐ Ürogenital Mikrobiyota PCR Paneli	İdrar, Vajinal Sürüntü, Kuru Swap
Trombofil Testleri	Numune
☐ Faktör V Leiden Mutasyon Analizi (G1691A)	Kan ^{EDTA}
☐ Faktör XIII Mutasyon Analizi (V34L)	Kan ^{EDTA}
☐ MTHFR Mutasyon Analizi (A1298C)	Kan ^{EDTA}
☐ MTHFR Mutasyon Analizi (C677T)	Kan ^{EDTA}
☐ PAI 4G/5G Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Protrombin(F2) Mutasyon Analizi (G20210A)	Kan ^{EDTA}