

NÖROLOJİ GENETİK TEST LİSTESİ

Moleküler Genetik Testler	Numune
☐ Alexander Hastalığı-GFAP (DT1P1A4) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Antitrombin 3 Eksikliği-SERPINC1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ APO E Genotip Analizi (E2, E3, E4)	Kan ^{EDTA}
☐ ARX Geni ile ilişkili Hastalıklar - ARX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Ataksi Telenjektazi-ATM Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Cadasil-NOTCH3 Dizi Analizi (Ekzon 3-6)	Kan ^{EDTA}
☐ Canavan Sendromu-ASPA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Charcot Marie Tooth Nöropati X ilişkili-GJB1 (CX32) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Charcot Marie Tooth Nöropati Tip 1A-PMP22 Delesyon & Duplikasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Cohen Sendromu-VPS13B (COH1) Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ COMT Val158Met Polimorfizmi	Kan ^{EDTA}
☐ Distoni Tip 1-TOR1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Dravet Sendromu-SCN1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Duchenne/Becker Musküler Distrofi Delesyon Analizi (79 Ekzon)	Kan ^{EDTA}
☐ Duchenne/Becker Musküler Distrofi Delesyon Analizi (18 Ekzon)	Kan ^{EDTA}
☐ Duchenne/Becker Musküler Distrofi Taşıyıcılık Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Faktör V Cambridge Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Faktör V H1299R Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Fenilketonüri (PKU)-PAH Mutasyon Analizi (6 Mutasyon)	Kan ^{EDTA}
☐ Fajil X Sendromu-FMR1 CGG Tekrarı Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Galaktozemi-GALT Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Glutarik Asidüri Tip 1-GCDH Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ GM1 Gangliosidosis Tip 1-GLB1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ GNE ilişkili Miyopati-GNE Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Hallervorden Spatz Sendromu-PANK2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Herediter Spastik Parapleji Tip 4-SPASTIN (SPAST) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ HLA B51 PCR	Kan ^{EDTA}
☐ Huntington Hastalığı-HD CAG Tekrarı Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Konjenital Glukozilasyon Bozukluğu Tip 1A(CDG1A)-PMM2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Krabbe Hastalığı-GALC Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Lafora Hastalığı-EPM2A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Leigh Sendromu-SURF1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Limb Girdle Musküler Distrofi 2D-SGCA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Limb Girdle Musküler Distrofi 2E-SGCB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ McCune Albright Sendromu-GNAS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Melas-MT TL1 Mutasyon Analizi (3 Mut.)	Kas Biyopsisi, İdrar, Ağız mukozası+Kan ^{EDTA}
☐ Miyofibriller Miyopati 4-ZASP (LDB3) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Miyotonik Distrofi Tip 1-DMPK CTG Tekrarı Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MSUD (Maple Syrup Urine Hastalığı) Tip 1A- BCKDHA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MSUD (Maple Syrup Urine Hastalığı) Tip 1B- BCKDHB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ NCL1 İnfantil Tip-PPT1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ NCL2 Geç İnfantil Tip-TPP1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ NCL3 Juvenil Tip-CLN3 Delesyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Nemalin Miyopati 1-TPM3 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Noonan Sendromu-PTPN11 (PTP2) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Nöroferrinopati-FTL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Nörofibromatozis Tip 1-NF1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Pelizaeus Merzbacher Hastalığı-PLP1 Delesyon & Duplikasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Rett Sendromu-MECP2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ SCN1B Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Sepiapterin Redüktaz Eksikliği-SPR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Smith Lemli Opitz Sendromu-DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Snyder Robinson Sendromu-SMS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Sotos Sendromu-NSD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Atrofi-SMN1 Delesyon Analizi (Ekzon 7, 8)	Kan ^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Atrofi-SMN1 Taşıyıcılık Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Atrofi-SMN1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 1-ATXN1 CAG Tekrarı	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 2-ATXN2 CAG Tekrarı	Kan ^{EDTA}

Moleküler Genetik Testler	Numune
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 3-ATXN3 CAG Tekrarı	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 6-CACNA1A CAG Tekrarı	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 7-ATXN7 CAG Tekrarı	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 8-ATXN80S Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip10-ATXN10 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 12-PPP2R2B CAG Tekrarı	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Tip 17-TBP CAA/CAG Tekrarı	Kan ^{EDTA}
☐ Tüberoz Skleroz Tip 1-TSC1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Tüberoz Skleroz Tip 2-TSC2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Von Hippel Lindau Sendromu-VHL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Wilson Hastalığı-ATP7B (13 Ekzon) Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Wolfram Sendromu-WFS1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ X ilişkili Adrenolökodistrofi -ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐	

Sitogenetik Testler	Numune
☐ Kromozom Analizi	Kan ^{Hep}
☐	

Moleküler Sitogenetik Testler	Numune
☐ Array CGH	Kan ^{EDTA} + Kan ^{Hep}
☐ Cri Du Chat Sendromu (del 5p15.2) FISH	Kan ^{Hep}
☐ Di George/VCF Sendromu FISH	Kan ^{Hep}
☐ İktiyozis Steroid Sülfataz (del Xp22.32-STS) FISH	Kan ^{Hep}
☐ N-MYC Nöroblastoma (2p24.1) FISH	Kan ^{Hep}
☐ Prader Willi/Angelman Sendromu FISH	Kan ^{Hep}
☐ Rubinstein Taybi Sendromu (del 16p13.3) FISH	Kan ^{Hep}
☐ Saethre-Chotzen/Williams Beuren (del 7q11.23) FISH	Kan ^{Hep}
☐ Smith Magenis/Miller-Dieker Sendromu(17p11.2 del RAI1) FISH	Kan ^{Hep}
☐ Sotos Sendromu (del 5q35-NSD1) FISH	Kan ^{Hep}
☐ Subtelomerik FISH	Kan ^{Hep}
☐ Wolf Hirschhorn Sendromu-WHCR FISH	Kan ^{Hep}
☐	

Moleküler İnfeksiyon Testleri	Numune
☐ Adefovir İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Cinsel Yolla Bulaşan Hastalıklar PCR Paneli	Vajinal, Üretral Akıntı
☐ CMV İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Entekavir İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Enterovirüs PCR	BOS, Serum
☐ Famsiklovir 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 Inh.)	Kan ^{EDTA}
☐ Lamivudin İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Measles Virüs PCR	NFS, İdrar, Serum
☐ Menenjit PCR Paneli	BOS, Kan ^{EDTA}
☐ Mikobakteri PCR	Balgam, İdrar, BOS
☐ Pneumocystis PCR	BAL
☐ Polyoma BK Virüs PCR	İdrar, Serum
☐ Sepsis PCR Paneli	BOS, Kan ^{EDTA} , Swap
☐ Solunum Yolu Patojenleri PCR Paneli	BAL, Boğaz sürüntüsü
☐ Telbivudin İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Tenovofir İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Ürogenital Mikrobiyota PCR Paneli	İdrar, Vajinal Sürüntü

Trombofil Paneli	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}

Lütfen arka sayfada yer alan anamnez & onam formunu doldurunuz. 10/06/1998 tarihli ve 23368 sayılı Resmî Gazete'de yayımlanan Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri Yönetmeliğine göre anamnez&onam formunun doldurulması yasal zorunluluktur. Adres: Gelişim Laboratuvarları Merkez Bağdat Caddesi No:28 Kızıltoprak/Kadıköy Tel:0216-349 51 51 Faks:0216-418 13 47 E-mail: gelisim@gelisimlab.com.tr