

RUTİN GENETİK TEST LİSTESİ

Moleküler Genetik Testler	Numune
☐ 21 Hidroksilaz Eksikliği-CYP21A2 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Akondroplazi-FGFR3 Hedef Mutasyon Analizi (G380R)	Kan ^{EDTA}
☐ AML-CEBPA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA} , k.i. ^{EDTA}
☐ AML-FLT3 ITD&TKD Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA} , k.i. ^{EDTA}
☐ AML-NPM1 Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi (Ekzon 12)	Kan ^{EDTA} , k.i. ^{EDTA}
☐ BRAF V600E Mutasyon Analizi	TTD, PB
☐ BRCA1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ BRCA2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ CADASIL-NOTCH3 Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi (Ekzon 3-6)	Kan ^{EDTA}
☐ CALR Dizi Analizi (Ekzon 9)	Kan ^{EDTA} , k.i. ^{EDTA}
☐ CMT Tip 1A-PMP22 Delesyon&Duplikasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Çölyak HLA Genotip Analizi (DQ2, DQ8)	Kan ^{EDTA}
☐ Duchenne/Becker Musküler Distrofi Delesyon Analizi (18 Ekzon)	Kan ^{EDTA}
☐ Duchenne/Becker Musküler Distrofi Delesyon Analizi (79 Ekzon)	Kan ^{EDTA}
☐ Duchenne/Becker Musküler Distrofi Taşıyıcılık Analizi (79 Ekzon)	Kan ^{EDTA}
☐ EGFR Mutasyon Analizi	TTD, PB
☐ FMF-MEFV Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ FMF-MEFV Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Fajil X Sendromu-FMR1 CGG Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Friedrich Ataksii-FXN GAA Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Gaucher Hastalığı- GBA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Hemokromatozis-HFE Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ HLA B5 PCR	Kan ^{EDTA}
☐ HLA B27 PCR	Kan ^{EDTA}
☐ HLA B51 PCR	Kan ^{EDTA}
☐ Huntington Hastalığı-HD CAG Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ İmatinib Direnç Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ JAK2 Dizi Analizi (Ekzon 12)	Kan ^{EDTA}
☐ JAK2 Mutasyon Analizi (V617F)	Kan ^{EDTA}
☐ Kistik Fibrozis-CFTR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Konjenital Amegakaryositik Trombositopeni-MPL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ KRAS Mutasyon Analizi	TTD, PB
☐ LHON-mtDNA NADH Mutasyon Analizi (3 Mut.)	Kan ^{EDTA}
☐ Marfan Sendromu Tip 1-FBN1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Mastositosis-c-KIT Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Obezite-MC4R Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MEN1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Miyotonik Distrofi Tip 1-DMPK CTG Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MODY 1-HNF4A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MODY 2-GCK Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MODY 3-HNF1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MODY 5-HNF1B Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MSH2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ MSH6 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Non Ketotik Hiperglisinemi-GLDC Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Noonan Sendromu-PTPN11 (PTP2) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Nörofibromatozis Tip 1-NF1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ NRAS Mutasyon Analizi	TTD, PB
☐ Orak Hücreli Anemi-HbS Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Orak Hücreli Anemi-XMN1 Polimorfizmi	Kan ^{EDTA}
☐ PHEX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ PIGA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ PTEN Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ RET-Protoonkogen Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi (10, 11, 13, 14, 16)	Kan ^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcılık Analizi-SMN1 Dizi Analizi (Ekzon 7, 8)	Kan ^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Atrofi-SMN1 Delesyon Analizi (Ekzon 7, 8)	Kan ^{EDTA}
☐ Talasemi Alfa-HBA1&HBA2 Mutasyon Analizi (21 Mut.)	Kan ^{EDTA}
☐ Talasemi Beta-HBB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ TP53 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Wiskott Aldrich-WAS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Y Kromozom Mikrodelesyonları	Kan ^{EDTA}
☐ 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}
Moleküler Sitogenetik Testler	Numune
☐ Array CGH	Kan ^{EDTA} + Kan ^{Hep}
☐ 11q23 FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ 17q11-q12 FISH Analizi (HER 2/NEU)	TTD, PB
☐ del 13q14.3 FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ del 17p13.1 (p53) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ del 20q12 FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ del 5q31 FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ del 7q31 FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ Di George/VCF Sendromu FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ EML4/ALK t(2;5) FISH Analizi	TTD, PB
☐ inv (16)(p13q22) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ Kromozom 13, 18, 21, X, Y FISH Analizi	AS, CVS, KK, Kan ^{Hep}
☐ PDGFRA FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ PDGFRB FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ ROS1 (6q22) FISH Analizi	TTD, PB
☐ SHOX FISH Analizi (del Xpter-p22.32)	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(1;19) (q23;p13.3) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(11;14)(q13;q32) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(12;21)(p13;q22) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(14;16) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(14;18) (q32;q21) IgH/BCL2 FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(15;17)(q24.1;q21) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(4;11) (q21;q23) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(4;14)(p16.3;q32) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(8;14)(q24;q32) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(8;21)(q22;q22) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
☐ t(9;22)(q34;q11.2) FISH Analizi	Kan ^{Hep} , K.i. ^{Hep}
Real Time PCR Testleri	Numune
☐ t(9;22)[bcr-abl(Mbcr)-p210(IS)] RT PCR	Kan ^{EDTA} , K.i. ^{EDTA}
☐ t(15;17) RT PCR	Kan ^{EDTA} , K.i. ^{EDTA}
Sitogenetik Testler	Numune
☐ Kromozom Analizi	Abort
☐ Kromozom Analizi	Amniyon Sıvısı
☐ Kromozom Analizi	CVS
☐ Kromozom Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Kromozom Analizi	K.i. ^{Hep}
☐ Kromozom Analizi	Kordon Kanı ^{Hep}
Moleküler Enfeksiyon Testleri	Numune
☐ Adefovir İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Cinsel Bulaş Tarama Testi	Vajinal Süürüntü, Üretral Akıntı
☐ CMV İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Entekavir İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Enterovirüs PCR	Balgam, BOS, Serum
☐ Famsiklovir İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Gastrointestinal Patojenler PCR Paneli (Viral ve Parazital)	Dişkı
☐ Hepatit B Virüs Genotip Analizi	Serum
☐ Hepatit C Virüs Genotip Analizi	Serum
☐ HIV İlaç Direnci (İntegrase İnhibitörleri)	Kan ^{EDTA}
☐ HIV İlaç Direnci (İntegrase+ Proteaz+ Reverse Transkriptaz İn.)	Kan ^{EDTA}
☐ HIV İlaç Direnci (Protez İnhibitörleri)	Kan ^{EDTA}
☐ HIV İlaç Direnci (Reverse Transkriptaz İnhibitörleri)	Kan ^{EDTA}
☐ HPV DNA Genotip Analizi	Thin Prep, Servikal Süürüntü, Semen
☐ İnfluenza A H1N1 Domuz Gribi Testi	BAL, Balgam, Süürüntü
☐ Lamivudin İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Measles Virüs PCR	Nazofarengeal süürüntü, 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 Süürüntüsü
☐ Telbivudin İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Tenofovir İlaç Direnci	Kan ^{EDTA}
☐ Ürogenital Mikrobiyota PCR Paneli	İdrar, Vajinal Süürüntü, Kuru Swap