

PEDİATRİ GENETİK TEST LİSTESİ

Moleküler Genetik Testler	Numune	Moleküler Genetik Testler	Numune
☐ 5 Alfa Redüktaz Eksikliği-SRD5A2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ MST1 Eksikliği-STK4 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ 21 Hidroksilaz Eksikliği-CYP21A2 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Tip 1A- BCKDHA Tüm Gen Dizi	Kan ^{EDTA}
☐ Adenomatöz Kolon Polipozisi-APC Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Tip 1B- BCKDHB Tüm Gen Dizi	Kan ^{EDTA}
☐ Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (SCID)-IL7R Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Muckle Wells Sendromu-CIAS1 (NLRP3) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Ailesel Atipik Mikobakteriyoz-STAT1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Multipl Açık CoA Dehidrogenaz Eksikliği-ETFB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Akondroplazi-FGFR3 Hedef Mutasyon Analizi (G380R)	Kan ^{EDTA}	☐ Nefropatik Sistinozis-CTNS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Alagille Sendromu-JAG1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Non Ketotik Hiperglisinemi-GLDC Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Alexander Hastalığı-GFAP (DT1P1A4) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Noonan Sendromu-PTPN11 (PTP2) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Alfa1 Antitripsin Eksikliği Genotip Analizi -Pi (m, s, z)	Kan ^{EDTA}	☐ Nöroferritinopati-FTL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Alkaptonuri-HGD (HGO) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Nörofibromatozis Tip 1-NF1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Alport Sendromu X ilişkili-COL4A5 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Obezite-MC4R Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Amiloidoz-TTR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Osteogenesis Imperfecta TİP 1, 2A, 3, 4-COL1A1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Androjen İnsensitivitesi-AR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Osteogenesis Imperfecta TİP 1, 2A, 3, 4-COL1A2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Apert Sendromu-FGFR2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Otoimmün Poliendokrinopati Sendromu Tip 1-AIRE Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ ARX Geni ile ilişkili Hastalıklar- ARX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Parietal Foramina Tip 2-ALX4 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ CADASIL-NOTCH3 Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi (Ekzon 3-6)	Kan ^{EDTA}	☐ Paroksizmal Nokturnal Hemoglobinüri 1-PIGA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ CMT Tip 1A-PMP22 Delesyon&Duplikasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Periyodik Ateş Sendromu (TRAPS)-TNFRSF1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Çölyak HLA Genotip Analizi (DQ2, DQ8)	Kan ^{EDTA}	☐ Psödoakondroplazi-COMP Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Dravet Sendromu-SCN1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Rett Sendromu-MECP2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Ehlers Danlos Sendromu Tip 6-PLD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Sepiapterin Redüktaz Eksikliği-SPR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Fabry Hastalığı-GLA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ SHOX ilişkili Boy Kısaldığı-SHOX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Fenilketonüri(PKU)-PAH Mutasyon Analizi (6 Mutasyon)	Kan ^{EDTA}	☐ SLC2A1 (GLUT1) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ FGFR3 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Smith Lemli Opitz Sendromu-DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ FMF-MEFV Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Snyder Robinson Sendromu-SMS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ FMF-MEFV Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Sotos Sendromu-NSD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Frajil X Sendromu-FMR1 CGG Tekrarı Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Tiroid Hormon Direnci-THRB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Fruktoz 1,6 Bifosfataz Eksikliği-FBP1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ TSH Reseptörü-TSHR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Fruktoz İntoleransı-ALDOB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Tüberöz Skleroz Tip 1-TSC1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Galaktozemi-GALT Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Tüberöz Skleroz Tip 2-TSC2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Glukokortikoid Eksikliği Tip 1-MC2R Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ VEGF Genotip Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Glutarik Asidüri Tip 1-GCDH Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Von Hippel Lindau Sendromu-VHL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ GM1 Gangliosidosis Tip 1-GLB1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Wolfram Sendromu-WFS1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ Hemofagositik Lenfhistiositoz Tip 2-PERFORIN 1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ X ilişkili Juvenil Retinoksisiz-RS1 Dizi Analizi (Ekzon 4)	Kan ^{EDTA}
☐ Hemofagositik Lenfhistiositoz Tip 3-UNC13D Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	Moleküler Sitogenetik Testler	Numune
☐ Hemofagositik Lenfhistiositoz Tip 4-STX11 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Array CGH	Kan ^{EDTA} + Kan ^{Hep}
☐ Herediter Pankreatit-PRSS1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Alagille Sendromu (del 20p12) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Herediter Pankreatit-SPINK1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Charge Sendromu (del 8q12.2) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Hidrotik Ektodermal Displazi Tip 2-GJB6 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Cri Du Chat Sendromu (del 5p15.2) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Hiper IgD Sendromu-MVK Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Di George/VCF Sendromu FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Hiper IgE Sendromu(OD)-STAT3 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ İhtiyozis Steroid Sülfataz (del Xp22.32-STS) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Hiper IgE Sendromu(OR)-DOCK8 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kallman Sendromu (8p11.2 del) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Hiperkolesterolemi-LDLR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kallman Sendromu (Xp22.3 del) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Hipofosfatemi-PHEX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Prader Willi/Angelman Sendromu FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ HLA B5 PCR	Kan ^{EDTA}	☐ Rubinstein Taybi Sendromu (del 16p13.3) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ HLA B27 PCR	Kan ^{EDTA}	☐ SHOX FISH Analizi (del Xpter-p22.32)	Kan ^{Hep}
☐ HLA B51 PCR	Kan ^{EDTA}	☐ Smith Magenis/Miller-Dieker Sendromu (17p11.2 del RAI1) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Holt Oram Sendromu-TBX5 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Sotos Sendromu (del 5q35-NSD1) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Kardiyofaskütanöz Sendromu-BRAF Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Saethre-Chotzen/Williams Beuren Sendromu (del 7q11.23) FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Kistik Fibrozis-CFTR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Subtelomerik FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Kolestaz İlerleyici Ailevi İntrahepatik Tip 1-ATP8B1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Wolf Hirschhorn Sendromu-WHCR FISH Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Kolestaz İlerleyici Ailevi İntrahepatik Tip 2-ABC811 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	Sitogenetik Testler	Numune
☐ Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği Tip 1-POU1F1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kromozom Analizi	Kan ^{Hep}
☐ Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği Tip 2-PROP1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}		
☐ Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu Tip 1A-PMM2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	Moleküler İnfeksiyon Testleri	Numune
☐ Krabbe Hastalığı-GALC Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Enterovirüs PCR	Balgam, BOS, Serum
☐ Lafora Hastalığı-EPM2A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ HHV Tip 6 DNA PCR	BOS, Serum, Kan ^{EDTA}
☐ Leigh Sendromu-SURF1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ HSV Tip 1 DNA PCR	BOS, Serum, Kan ^{EDTA} , Swap, ThinPrep
☐ LHX2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ HSV Tip 2 DNA PCR	BOS, Serum, Kan ^{EDTA}
☐ Marfan Sendromu TİP 1-FBN1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Gastrointestinal Patojenler PCR Paneli (Viral ve Parazital)	Dişkı
☐ Marfan Sendromu TİP 2-TGFBR2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Measles Virüs PCR	Nazofarengeal sürüntü, İdrar, Serum
☐ McCune Albright Sendromu-GNAS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Menenjit PCR Paneli	BOS, Kan ^{EDTA}
☐ Meckel Gruber Sendromu-MKS1 Dizi Analizi (Ekzon 16,17)	Kan ^{EDTA}	☐ Mycobacterium tuberculosis DNA PCR	Balgam, İdrar, Doku
☐ Mitokondri Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Pneumocystis PCR	BAL
☐ MODY 1-HNF4A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Polyoma BK Virüs PCR	İdrar, serum
☐ MODY 2-GCK Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Sepsis PCR Paneli	BOS, Kan ^{EDTA} , Swap
☐ MODY 3-HNF1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Solunum Yolu Patojenleri PCR Paneli	BAL, Boğaz Sürüntüsü
☐ MODY 5-HNF1B Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}		