**EGE ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ**

**TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI**

**MOLEKÜLER TESTLER (Ocak Şubat Mart 2019)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Bu hastalara ait örnekler alınırken ve gönderilirken : |  |  |
| • Hastaya ait en az 2cc EDTA’lı periferik kan örneği- oda sıcaklığında gönderilebilir. |
| • Klinik bilgiyi özetleyen kısa bir epikriz ve doktor iletişim bilgileri |  |  |  |  |
| • Hangi analizin istendiğinin belirtilmesi |  |  |  |  |
| • Hastaya ait üzerinde TC kimlik numarasının bulunduğu nüfus cüzdan fotokopisi |
| • Eğer olgu yenidoğan ise beraberinde annesinin nüfus cüzdan fotokopisi |
| • Hasta ayrıca herhangi bir yataklı kurumda o sırada yatışı sürüyor olmamalıdır |
| • İlgili testler sadece SGK ve emekli sandığı olgularına bu şekilde yapılabilmektedir. |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
| İletişim ve kargo bilgileri:  |  |  |  |  |  |
| Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tıbbi Genetik Anabilim Dalı, 35100 Bornova, İzmir. |
| Tel: 0 232 3903961, 3904917  |  |  |  |  |  |
| Faks: 0 2323903971 |  |  |  |  |  |  |
| Elektronik posta: tibbi.genetik@hotmail.com  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |
|  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |
|  |
|  |
|  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |
|  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |

|  |  |
| --- | --- |
|  | **Hastalık** |
| ***1.QF-PCR***  |  |
| ***2.Kimerizm***  |  |
| ***3.Dizi Analizi*** |  |
|  |  |
| **Gen** |  |
| 1. ABCD1(ALD)
 | Adrenolökodistrofi |
| 1. ACADM
 | MCAD (Orta zincirli yağ asit oksidasyon defekti) |
| 1. ACAT1
 | Alpha-methylacetoacetic aciduria |
| 1. ACVR1
 |  |
| 1. ADRA2A
 | Lipodistrofi |
| 1. AGPAT2
 | Konjenital Jeneralize Lipodistrofi-OR) |
| 1. AICDA
 | Hyper IgM Syndrome |
| 1. AIP
 | Familyal İzole Pitiüter Adenom |
| 1. AKR1D1
 | Konjenital Safra Asit Sentez Defekti 2 |
| 1. AKT1
 | Proteus Sendromu |
| 1. AKT2
 | (Familyal Parsiyel Lipodistrofi-OD)  |
| 1. ALDH7A1
 | Piridoksin Bağımlı Epilepsi |
| 1. ALDOB1 (ALDOB)
 | Herediter Fruktoz İntoleransı |
| 1. ALPL
 | Hypophosphatasia |
| 1. AMELX
 | Amelogenesis İmperfecta (X’e bağlı) |
| 1. AMH
 | Cinsel Farklılaşma Bozukluğu |
| 1. AMHR2
 | Cinsel Farklılaşma Bozukluğu |
| 1. ANGPT1
 | Herediter Anjioödem |
| 1. AP1S1
 | MEDNIK Sendromu |
| 1. AP2S1
 | Hypocalciuric hypercalcemia, type III |
| 1. APOA5
 | Hyperchylomicronemia |
| 1. APOC2
 | Hiperlipidemi |
| 1. APRT
 | Adeninfosforibozil Transferaz Eksikliği |
| 1. AR
 | Ambigious Genitale, Hipospadias |
| 1. ARSA
 | Metakromatik Lökodistrofi |
| 1. ARSB
 | Mucopolysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy) |
| 1. ARX
 | X’ e bağlı Lizensefali |
| 1. ASPA
 | Canavan Sendromu |
| 1. ASPM
 | Primer OR İzole Mikrosefali Tip 5 |
| 1. ASS1
 | Sitrullinemi Tip 1 |
| 1. ATP8B1
 | PFIC |
| 1. ATPB7
 | Wilson Sendromu |
| 1. AVPR2
 | Nefrojenik Diabetes Insipitus |
| 1. B2M
 | CVID |
| 1. BAFFR
 | CVID |
| 1. BCKDHA
 | MSUD |
| 1. BCKDHB
 | Mapple Syrupe Urine Disease |
| 1. BDKRB2
 | Herediter Anjioödem |
| 1. BLM
 | Bloom Sendromu |
| 1. BMP4
 | Anophthalmia-microphthalmia |
| 1. BRAF
 | CFC (Kardiyofasiokutanöz S.) |
| 1. BRCA1
 | Ailevi meme kanseri |
| 1. BRCA2
 | Ailevi meme kanseri |
| 1. BSCL2
 | Berardinelli Seip Sendromu |
| 1. BTD
 | Biotinidaz Eksikliği |
| 1. C1INH
 | Herediter Anjioödem |
| 1. CASR
 | Hyperparathyroidism, neonatal |
| 1. CAV1
 | Konjenital Jeneralize Lipodistrofi-OR) |
| 1. CAV3
 | Familyal Hyperkreatinfosfokinazemi |
| 1. CD40
 | Otozomal Resesif HiperIgM Sendromu |
| 1. CD40L
 | X ‘ e bağlı HiperIgM Sendromu |
| 1. CDGA1 (PMM2)
 | Glikozilasyon defekti |
| 1. CDKN1B
 | MEN Tip 4 |
| 1. CEBPA
 | Lösemi |
| 1. CFC1
 | Heterotaksi |
| 1. CFTR
 | Kistik Fibrozis |
| 1. CHN1
 | Duane Retraksiyon Sendromu |
| 1. CHRNG
 | Escobar Sendromu |
| 1. CHST14
 | Ehlers Danlos S. Tip 6B |
| 1. CLDN16
 | Familyal Hipomagnezemi (FHHNC) |
| 1. CLN3
 | NCL (klasik juvenile) |
| 1. CLN7
 | Ceroid Lipofusinosis |
| 1. Connexin26 (GJB2)
 | Otozomal Resesif Sağırlık |
| 1. CPT2
 | CPTII eksikliği (Karnitin palmitoltranseferaz) |
| 1. CRLF
 | Crisponi Sendromu |
| 1. CRTAP
 | Osteogenesis Imperfecta |
| 1. CSF3R
 | Akkiz Nötropeni |
| 1. CTNS
 | Sistinozis |
| 1. CTSC
 | Papillon leFevre S. |
| 1. CTSK
 | Piknodizostozis |
| 1. CYP11B1
 | Konjenital Adrenal Hiperplazi |
| 1. CYP19A1
 | Aromataz Eksikliği |
| 1. CYP1B1
 | Konjenital Glokom |
| 1. CYP21A2
 | KAH |
| 1. CYP4F22
 | OR İktiyozis |
| 1. CYP7B1
 | Konjenital Safra Asit Sentez Defekti 3 |
| 1. DARS
 | ASPARTYL-tRNA SYNTHETASE eksikliği |
| 1. DBT
 | Maple syrup urine disease, type II |
| 1. DGUOK
 | Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu Tip 3 |
| 1. DHCR7
 | SLOS |
| 1. DLL3
 | Jarcho-Levin S. |
| 1. DNAJC12
 | Hiperfenilalaninemi |
| 1. DTDST
 | Multiple Epifiyel Dizplazi |
| 1. EARS2
 | GLUTAMYL-tRNA SYNTHETASE 2 eksiliği |
| 1. ECM1
 | Lipoid Proteinosis |
| 1. EGFR
 | NSCLC, CLC |
| 1. ELA2
 | Konjenital Nötropeni |
| 1. EPM2A
 | Lafora Hastalığı |
| 1. ETHE1
 | Ethylmalonic encephalopathy |
| 1. F12
 | Herediter Anjioödem |
| 1. FAH
 | Tirozinemi Tip 1 |
| 1. FAS
 | Lenfoma |
| 1. FBP1
 | Fructose-1,6-bisphosphatase Eksikliği |
| 1. FGD1
 | Aarskog Sendromu |
| 1. FGF23
 | Hipofosfatemik rikets |
| 1. FGFR2
 | Crouzon Sendromu |
| 1. FGFR3
 | Akondroplazi, Hipokondroplazi |
| 1. FGFR3
 | Hipokondroplazi |
| 1. FLT3
 | AML |
| 1. FOLR1
 | Serebral Folat Transport Defekti |
| 1. FOXL2
 | BPES |
| 1. FZD4
 | Familial Exudative Vitreoretinopathy |
| 1. G6PC3
 | Konjenital Nötropeni |
| 1. GAA
 | PompeHastalığı |
| 1. GALC
 | Krabbe Hastalığı |
| 1. GALK1
 | Galaktokinaz eksikliği |
| 1. GALNS
 | MucopolysaccharidosisIVA(MORQUIO SYNDROME A) |
| 1. GALT
 | Galaktozemi |
| 1. GAMT
 | Serebral Kreatin Eksikliği Sendromu 2 |
| 1. GBA1
 | Gaucher |
| 1. GCDH
 | Glutarik Asidüri Tip 1 |
| 1. GCK
 | MODY  |
| 1. GDF6
 | Klippel Feil Sendromu |
| 1. GHR
 | Boy Kısalığı |
| 1. GLA
 | Fabry Hastalığı |
| 1. GNAS1(MACS)
 | McCune Albrigt Sendromu |
| 1. GPC3
 | Smith Golabi Behmel Sendromu |
| 1. GPIHBP1
 | Hyperlipoproteinemia, type 1D |
| 1. GYS2
 | Glikojen Depo Hastalığı Tip 0 |
| 1. HAX1
 | Konjenital Nötropeni |
| 1. HBB
 | Beta Talasemi |
| 1. HESX1
 | HESX1(Pitüiter Hormon Eksikliği) |
| 1. HMBS
 | Akut İntermittan Porfiri |
| 1. HNF1a
 | MODY |
| 1. HNF1b
 | Renal kist, NIDDM |
| 1. HPD
 | Tirozinemi Tip 3 |
| 1. HPGD1
 | Pakidermopetrozis |
| 1. HPRT1
 | Lesch-Nyhan Sendromu |
| 1. HRAS
 | Lineer Sebase Nevüs |
| 1. HSD17B10
 | HSD10 mitochondrial disease (17-BETA-HYDROXYSTEROID DEHYDROGENASE X) XLD |
| 1. HSD17B3
 | 17-beta hydroxysteroid dehydrogenase 3 Eksikliği |
| 1. HSD3B1
 | CGB |
| 1. HSD3B2
 | CGB |
| 1. HSD3B7
 | Konjenital Safra Asit Sentez Defekti 1 |
| 1. ICOS
 | CVID |
| 1. IDS
 | MPS-Tip 2-Hunter Sendromu |
| 1. IDUA
 | MPS Tip I (Hurler) |
| 1. IL128B
 | HCV takip  |
| 1. IVD
 | İzovalerik Asidemi |
| 1. JAGN1
 | Konjenital Nötropeni |
| 1. JAK2
 | Lösemi |
| 1. KIT (c-KIT)
 | Lösemi |
| 1. KLF1
 | HPHF |
| 1. KRT17
 | Pakonişi Konjenita  |
| 1. L2HGDH
 | L2 OH Glutaric Asidüri |
| 1. LCAT
 | Hipertrigliseridemi |
| 1. LDLR
 | Familyal Hiperkolsterolemi |
| 1. LEP
 | Monogenik Obezite |
| 1. LEPR
 | Monogenik Obezite |
| 1. LHCGR
 | CGB (Lutein Hormon Reseptörü) |
| 1. LHX4
 | Kombine Ön Hipofiz Yetmezliği |
| 1. LIPA
 | Lipaz A eksikliği |
| 1. LIPE
 | Lipodystrophy, familial partial, Tip 6 |
| 1. LMF1
 | Kombine Lipaz Eksikliği |
| 1. LMNA
 | Progeria |
| 1. LMNB1
 | Lipodistrofi |
| 1. LMNB2
 | Familyal Parsiyel Lipodistrofi |
| 1. LPL
 | Hiperlipidemi |
| 1. MC4R
 | Ailesel Obezite |
| 1. MECP2
 | Rett Sendromu |
| 1. MEFV
 | FMF  |
| 1. MEN1
 | MEN Tip 1 |
| 1. MEOX1
 | Klippel-Feil Syndrome |
| 1. MEOX2
 | Klippel-Feil Syndrome |
| 1. MGP
 | Keutel Sendromu |
| 1. MMAA
 | Metilmalonik Asidüri |
| 1. MMAB
 | Metilmalonik Asidüri |
| 1. MMACHC
 | Metilmalonik Asidüri cblC Tip |
| 1. MMADHC
 | Metilmalonik Asidüri cblD Tip |
| 1. MOCS1
 | Molybdenum cofactor deficiency A |
| 1. MOCS2
 | Molybdenum cofactor deficiency B |
| 1. MPV17
 | Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu Tip 6 |
| 1. MtDNA
 | LHON |
| 1. MUT
 | Metilmalonik Asidüri |
| 1. MVK
 | HIDS |
| 1. MYCN
 | Feingold Sendromu |
| 1. MYH7
 | Herediter Kardiyomyopati |
| 1. NAGLU
 | MPS Tip 3b  |
| 1. NBS1
 | Nijmegen Breakage Sendromu |
| 1. NDP
 | Norrie Hastalığı |
| 1. NHLRC1
 | Lafora Hastalığı |
| 1. NIPAL4
 | İktiyoz |
| 1. NLRP3
 | CINCA-FAC-MWS |
| 1. NOG
 | Congenital stapes ankylosis |
| 1. NPC1
 | Nieman Pick TipC 1 |
| 1. NPC2
 | Nieman Pick TipC 2 |
| 1. NPM1
 | Lösemi |
| 1. NPSH2
 | Steroid Rezistan Nefrotik S. |
| 1. NRXN1
 | Esansiyel otizm |
| 1. OTC
 | Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği |
| 1. PAH
 | Fenilketonüri |
| 1. PCYT1A
 | Spondilometafizyel Displazi ve Kon-rod displazisi  |
| 1. PEX7
 | Rizomelik Kondrodisplazi Punktata |
| 1. PHEX
 | Hypophosphatemic rickets, X-linked dominant |
| 1. PLG
 | Herediter Anjioödem |
| 1. PLIN1
 | (Familyal Parsiyel Lipodistrofi-OD)  |
| 1. PNP
 | PNP eksikliği |
| 1. POLD1
 | Otozomal Dominant Lipodistrofi |
| 1. POLG
 | Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu Tip 4 |
| 1. POLR3A
 |  |
| 1. POMGNT1
 | MEB Sendromu |
| 1. POU1F1
 | Hipofizer yetmezlik |
| 1. PPARG
 | (Familyal Parsiyel Lipodistrofi-OD)  |
| 1. PPT1
 | NCL Tip 1 |
| 1. PQBP1
 | Renpenning syndrome |
| 1. PRF1
 | HLH |
| 1. PROP1
 | Combined pituitary hormone deficiency |
| 1. PRSS1
 | Herediter Pankreatit |
| 1. PSAP
 | Gaucher |
| 1. PSAT1
 | Fosfoserin Aminotransferaz Eksikliği |
| 1. PTEN
 | Cowden Hastalığı, VACTERL Hidrosefali |
| 1. PTPN11
 | Noonan Sendormu |
| 1. PTRF
 | Konjenital Jeneralize Lipodistrofi-OR) |
| 1. PUS1
 | MLASA1 (MITOCHONDRIAL MYOPATHY AND SIDEROBLASTIC ANEMIA) |
| 1. QDPR
 | Hyperphenylalaninemia, BH4-deficient, C |
| 1. Rab27A
 | Griscelli Sendromu |
| 1. RBM8A
 | Thrombocytopenia-absent adius (TAR) S. |
| 1. RET
 | Tiroid meduller kanseri |
| 1. RMRP
 | Cartilage-Hair Hypoplasia |
| 1. RNF213
 | Moya Moya |
| 1. RPE65
 | Retinitis Pigmentosa Type 20 |
| 1. SAP
 | Duncan’ s Disease |
| 1. SBDS
 | Shwachman-Bodian-Diamond syndrome |
| 1. SCARF2
 | Van Den Ende-Gupta Sendromu |
| 1. SCN1B
 | GEFS |
| 1. SCNN1B
 | Pseudohypoaldosteronism, type I |
| 1. SCNN1G
 | Pseudohypoaldosteronism, type I |
| 1. SCO1
 | Mitokondriyal Kompleks 4 Eksikliği |
| 1. SCO2
 | Mitokondriyal Kompleks 4 Eksikliği |
| 1. SDHB
 | [hereditaryparaganglioma-pheochromocytoma](http://ghr.nlm.nih.gov/condition/hereditary-paraganglioma-pheochromocytoma) |
| 1. SERPINA1
 | AAT eksikliği (S ve Z alleleri) |
| 1. SERPINH1
 | Osteogenezis İmperfekta tip 10 (OR form) |
| 1. SF-1
 | Ambiguous Genitalia |
| 1. SGSH
 | MPSTipIII |
| 1. SHOX
 | Leri-Weill dyschondrosteosis,Langer displazi |
| 1. SLC17A5
 | Sialüri |
| 1. SLC19A2
 | Tiamine Cevaplı Megaloblastik Anemi S.  |
| 1. SLC22A5
 | Karnitin eksikliği |
| 1. SLC25A13
 | Sitrin Eksikliği |
| 1. SLC2A1
 | GLUT1 eksikliği sendromu Tip 1, 2 |
| 1. SLC2A2
 | Fanconi Bickel Sendromu |
| 1. SLC37A4
 | Glycogen storage disease Ib, Ic |
| 1. SLC3A1
 | Sistinüri |
| 1. SLC6A8
 | Kreatin transporter gen defekti |
| 1. SLC7A7
 |  |
| 1. SLC7A9
 | Sistinüri |
| 1. SMPD1
 | Nieman Pick Hastalığı |
| 1. SOS1
 | Noonan S |
| 1. SOX9
 | Cinsel farklılaşma bozukluğu |
| 1. SPINK5
 | Netherton Sendromu |
| 1. SPRED1
 | Legious Sendromu |
| 1. SRD5A2
 | 5alfa reduktaz eksikliği |
| 1. SRY
 | Cinsel Farklılaşma Bozukluğu |
| 1. *STAR*
 | *Lipoid Adrenal Hiperplazi* |
| 1. STS
 | Steroid Sülfataz eksikliği (X’e Bağlı İktiosis) |
| 1. STX11
 | HLH |
| 1. SUCLA1
 | Fetal infantil laktik asidoz (SuccinateCoenzymeALigase) |
| 1. SUOX
 | Sulfite oxidase deficiency |
| 1. SURF1
 | Leigh Sendromu |
| 1. Surfaktan B
 | Respiratuar Distres Sendromu |
| 1. TACI
 | CVID |
| 1. TBX5
 | Holt Oram Sendromu |
| 1. TCIRG1
 | OR Osteopetrosis |
| 1. TGM1
 | İktiyoz |
| 1. THRB
 | OR Tiroid Hormon Direnci  |
| 1. TMPRSS6
 | Demir Refrakter Demir Eksikliği Anemisi |
| 1. TNFRSF1A
 | TRAPS |
| 1. TP53
 | Familyal Kanser |
| 1. TPP1
 | NCL Tip 2 |
| 1. TREX1
 | Aicardi Goutieres S. |
| 1. TSEN54
 | Pontoserebellar Hipoplazli Tip 2 ve 4 |
| 1. TWIST
 | Saethre–ChotzenSendromu |
| 1. TYMP
 | Mitochondrial DNA depletion syndrome 1 (MNGIE type) |
| 1. UGT1A1
 | Gilbert |
| 1. UROD
 | Porphyria cutanea tarda (OD) |
| 1. UROS
 | Konjenital Eritropoetik Porfiri (OR) |
| 1. VHL
 | Von Hippel Lindau S. |
| 1. VPS45
 | SCN5 (Severe Congenital Neutropenia) |
| 1. WDR62
 | Primer OR İzole Mikrosefali Tip 2 |
| 1. WFS1
 | Wolfram S. |
| 1. WISP3
 | Juvenile İdiopathic Arthritis |
| 1. WNT4
 | Ambiguous Genitalia |
| 1. WT1
 | Steroid Rezistan Nefrotik S. |
| 1. ZIC3
 | Heterotaksi |
| 1. ZMPSTE24
 | Lipodistrofi OR |
| 1. *PTH1R*
 | Chondrodysplasia, Blomstrand type |
| 1. *CBS*
 | Homosistinüri |
| 1. *TMEM70*
 | Mitochondrial complex V (ATP synthase) deficiency |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
| ***4. Y Mikrodelesyonu***  |  |
|  |  |
| ***5. Çoklu Mutasyon Tarama***  |  |
| Alfa Talasemi  |  |
| Beta Talasemi  |  |
| CVD  |  |
| CYP2C9  |  |
| FMF  |  |
| FV-PTH-MTHFR  |  |
| Hemokromatozis  |  |
| KAH (21 Hidroksilaz) |  |
| Kistik Fibrozis  |  |
| PGX-5FU  |  |
|  |  |
| ***6. SMA (RE kesimi ile)*** |  |
|  |  |
| ***7. Fragil X (kit ile)***  |  |
|  |  |
| ***8. UPD***  |  |
|  1.UPD 15 |  |
|  2. UPD7 |  |
|  |  |
| ***9. Metilasyon Analizleri***  |  |
|  1.PWS-AS  |  |
|  |  |
| ***10. MLPA*** |  |
| 1. HBA
 |  |
| 1. HBB
 |  |
| 1. Mikrodelesyon Sendromları
 |  |
| 1. SMA
 |  |
| 1. CFB
 |  |
| 1. Fabry
 |  |
|  |  |
|  |  |
| ***11. Delesyon Analizi*** |  |
| 1. STS
 |  |
|  |  |
| ***12. NGS Uygulamaları*** |  |
| 1. Kalıtsal Hastalıklar Paneli
 |  |
| 1. Kardiyomyopati Paneli
 |  |
| 1. Kanser Paneli
 |  |
| 1. Primer İmmun Yetmezlik Paneli
 |  |
|  |  |
|  |  |
| ***13. Tekrar Hastalıkları*** |  |
| 1. Huntington Hastalığı
 |  |
| 1. Frederich Ataksisi
 |  |
| 1. Myotonik Distrofi
 |  |
|  |  |
|  |  |
| ***14.Moleküler Diğer*** |  |
| 1. NOTCH2
 | Hajdu-Cheney Syndrome |
| 1. CPS1
 | Carbamyl phosphate synthetase 1 eksikliği |
| 1. MPZ
 | Charcot Marie Tooth |
| 1. VIPAR4
 | ARC(Arthrogryposis, renal dysfunction,cholestasis) S. |
| 1. PHKD1
 | Polikistik Böbrek  |
| 1. IVD
 | İzovalerik Asidemi |
| 1. ARSB
 | Mucoplysaccharidosis type VI (Maroteaux-Lamy) |
| 1. AGTX
 | Primary Hyperoxaluria Type I |
| 1. AIRE
 | Autoimmune polyendocrinopathy-candidiasis-ectodermal dystrophy **S.** |
| 1. CYBB
 | Kronik Granülomatoz Hastalık |
| 1. TMEM67
 | Joubert Sendromu |
| 1. GLDC
 | NonKetotik Hiperglisinemi |
| 1. ACADVL
 |  |
| 1. GLB1
 | Galaktosidaz eksikliği |
| 1. DSP
 | KMP |
| 1. MOCS2
 | Molibden Kofaktör Eksikliği |
| 1. CYP11A1
 | CGB |
| 1. AGL
 | Glikojen Depo Tip III |
| 1. ABCB11
 | PFIC2 |
| 1. GLB1
 | MPS tipIV |
| 1. HGSNAT
 | MPSIII (San Filippo Type C) |
|  |  |