**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) |
|  |  |