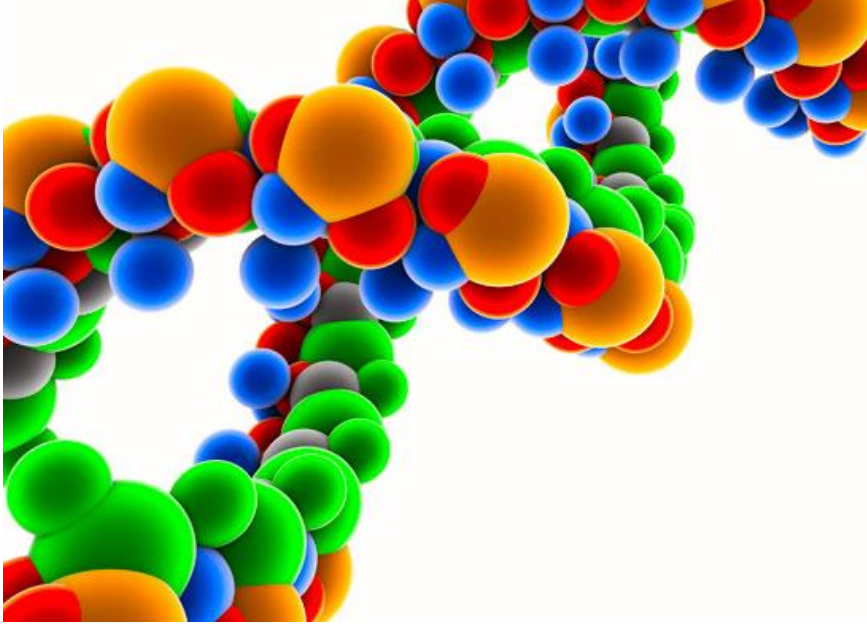




GAZİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK ARAŞTIRMA VE UYGULAMA MERKEZİ
GAZİ HASTANESİ
TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI
GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
TEST REHBERİ



2025

DK: GEN.RH.001 YT:16.11.2021 RN:03 RT:26/06/2025 SS:22

İÇİNDEKİLER:

- 1. Genel bilgiler**
- 2. Laboratuvar İşleyişı**
- 3. Hasta başvurusu**
- 4. Örneklerin Alınması ve Laboratuvara Transferi**
- 5. Örneklerin Laboratuvara Kabulü**
- 6. Örnek Red Kriterleri**
- 7. Materyallerin çalışılması**
- 8. Analiz ve Raporlama**
- 9. Testler**

1. Genel Bilgiler

Günümüzde bilimdeki ilerlemeler, insan genomunun araştırılması ve bu konuda bilgi toplanması olanağı sağlamaktadır. Bir bireyin genetik durumunun özgün yönleri hakkında bilgi elde etmek amacıyla yapılan her laboratuvar testi, genetik testtir. Klinik değerlendirmeler ile birlikte yapılacak bir genetik test, kişinin sağlığı hakkında önemli bilgiler elde etmemizi sağlayabilir. Ancak, genetik test seçeneklerinin karmaşıklığı nedeniyle test öncesi ve sonrası konunun uzmanlarınca genetik danışma verilmelidir. Genetik hastalıklar, spesifik veya nonspesifik bulgularla ortaya çıkabilen prenatal dönemden itibaren her yaş grubunu etkileyebilen karmaşık bir hastalık grubudur. Bireylerin sağlığını etkilediği gibi ailenin diğer üyelerinin ve sonraki kuşakların etkilenme olasılığı nedeniyle tanı son derece önemlidir.

Genetik test çeşitleri;

- **Tanı amaçlı genetik testler;** hastalık bulgularının görüldüğü bireyde, genetik hastalığın tanısının konulması hedeflenmektedir. Bu testin sonuçları, ilişkili sağlık problemlerinin nasıl tedavi edileceği konusunda seçenekler sunulmasına da yardımcı olur. Tanı amaçlı uygulanan genetik testler içinde kromozom analizi, moleküler sitogenetik testler (floresan *in situ* hibridizasyon (FISH), kromozomal mikroyarray), konvansiyonel ve yeni nesil moleküler genetik analizlerin kullanıldığı hedefe yönelik ve/veya tüm ekzom/genom analizleri yer almakta olup, hastanın klinik bulguları ışığında tanıya giderken algoritmik bir yaklaşım tercih edilmektedir.
- **Öngörücü genetik testler;** henüz hastalık bulgularının ortaya çıkmadığı kişilerde yaşamın ilerleyen yıllarında belirli bir hastalığın ortaya çıkma riskini gösteren genetik değişiklikleri saptamaya yöneliktir. Nadir ve spesifik durumlarda tercih edilen bu testler yaşamın ilerleyen yıllarında bir hastalığın ortaya çıkacağını işaret etmektedir (ör. Huntington hastalığı). Diğer birçok durumda benzeri testler, yaşam boyunca belirli bir hastalığın ortaya çıkma riskinin olduğuna işaret etmekle birlikte, genetik faktörlerin yanı sıra çevresel faktörlerin de bazı hastalıkların ortaya çıkmasında önemli rol oynaması nedeniyle kesin bir öngöründe bulunulamamaktadır. Bu tür öngörücü genetik testler 'genetik yatkınlık testleri' olarak adlandırılmaktadır.
- **Taşıyıcılık testleri;** özgün bir hastalık (ör. Spinal müsküler atrofi) ile ilişkilendirilen genin mutasyona uğramış tek bir alelini taşıyan bireyleri saptamak için kullanılır. Taşıyıcılarda hastalık bulgusu görülmemekle birlikte, çocuklarının etkilenme riski vardır.
- **Farmakogenomik testler;** bir tedaviye karşı bireysel duyarlılığı belirlemekte kullanılır. Belirli ilaçların kullanımında yan etkileri önlemek veya ilaç tedavisinin etkili olabilmesi için tercih edilebilen testlerdir.

2. Laboratuvar İşleyişi:

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Laboratuvarı Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi olarak Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Dekanlık Binası zemin katında yer almaktadır.

T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından 19.12.2006 tarih ve 26 sıra no.lu kararla Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi ruhsatına sahiptir.

Laboratuvarın çalışma saatleri hafta içi saat 08:30-17:00 saatleri arasındadır.

Gece veya hafta sonu çalışılmamaktadır.

Öğretim Üyeleri:

Prof. Dr. Meral Yirmibeş Karaoğuz

Prof. Dr. Mehmet Ali Ergün

Prof. Dr. Esra Tuğ

Dr. Öğr. Üyesi Gülsüm Kayhan

Öğr. Gör. Dr. Yusuf Bahap

3. Başvuru:

Klinik genetik tanı amacıyla bölüme yönlendirilen/başvuran hastalar klinik endikasyona göre kabul edilebilmekte veya randevu verilmektedir. Hastaya dosya açılır, fizik muayeneleri yapılır, tetkikleri onaylanır ve kan alınması için kan alma ünitesine yönlendirilir ve takip için dosya numaraları ve bölümde ulaşabilecekleri bir telefon numarası verilir.

4. Örnek Alınması ve Laboratuvara Transferi:

Laboratuvarımıza çok çeşitli kliniklerden örnekler gönderilmektedir; amniyon sıvısı, koryonik villus örnekleme (CVS), gebelik tahliye materyali/düşük materyali, plesenta, post mortem fetüse ait örnekler, intrakardiyak kan, kordon kanı, kemik iliği veya periferik kan gibi.

Amniyon sıvısı 20 cc.lik enjektörde steril olarak hasta yakını tarafından transfer edilmektedir. CVS, önceden bölümden temin edilmiş içinde steril taşıma medyumunu bulanan tüpte hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Tahliye materyali, plesenta, post mortem fetüse ait örnekler önceden bölümden temin edilmiş içerisinde steril taşıma medyumunu bulanan tüpte hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Kordon kanı örneklemleri anne kanı (sodyum heparinli tüp içinde) ile birlikte hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Kemik iliği steril tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Periferik kan örnekleri sodyum heparin içeren tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Cilt kültürü için cilt örnekleri içinde steril medyum bulanan tüp içerisinde hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

DNA eldesi için ise periferik kan örnekleri etilen diamin tetra asetik asit (EDTA) içeren tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Ayrıca, sıvı biyopsi ve noninvaziv prenatal tarama (NIPT) testleri için hastalardan streck tüpe kan alınmaktadır.

5. Örnekler Kabulü:

Örnekler laboratuvara ulaştığında, laboratuvar sekreteri tarafından bilgisayardan test istemlerine bakılarak örneğin uygun olup olmadığı, doğru istem yapılıp yapılmadığı denetlenir. Laboratuvar kabul-red kriterleri doğrultusunda örnekler laboratuvara kabul edilir.

Örnek Red Kriterleri:

1. Örneğin uygun tüp içinde olmaması
2. Örneğin yeterli miktarda olmaması
3. Örneğin steril olmayan kap içinde gelmesi
6. Örneğin laboratuvara uygun transfer şartlarında ve/veya gecikmeli getirilmesi

7. İstem ile uyumsuz örneğin gelmesi

8. Uyumsuz bilgi (etiket bilgisi ile bilgisayardaki istem bilgisinin farklı olması; farklı hasta isimleri).

Materyal kontrolü:

Heparinli periferik kan, intrakardiyak, kordon kanı, kemik iliği ve EDTA'lı kan pıhtılı olmamalıdır.

Kordon kanı, heparinli maternal venöz kandan APT testi ile (maternal kontaminasyonun dışlanması amacıyla) kontrol edildikten sonra kabul edilmektedir.

Kemik iliği gönderilmesi sırasında hastanın beyaz küre değerleri istenmektedir.

Amniyon sıvısı uygun haftada (16-20), yeterli miktarda (20cc) istenmektedir. Kanlı ve mekonyumlu olması durumunda hasta ve gönderen bölüm bilgilendirilmektedir.

Cilt, plasenta ve düşük materyali hücrelerin canlılığını yitirmemesi amacıyla aynı gün transfer edilmelidir. Uzun süre (bir günden fazla) beklemiş örneklerde ürememe ve kontaminasyon ihtimali yüksektir. Kültürde 1 hafta üreme kontrolü yapılarak üremenin başlayıp başlamadığı bilgisi hekim ve hastaya verilmektedir.

Materyal uygunsuzluk durumunda yapılacaklar:

Heparinli periferik kan, intrakardiyak, kordon kanı, kemik iliği ve EDTA'lı kan pıhtılı ise gönderen bölüm uyarılmakta, mümkünse yeniden örnek istenmektedir.

Kordon kanında APT testi şüpheli ise hekime haber verilmektedir. Gerekirse yeniden örneklem yapılması istenmektedir.

Kemik iliği ile birlikte beyaz küre değerleri gönderilmemiş ise istenecektir.

Amniyon sıvısının miktarı ve haftası istenilen değerlerden farklı ise ve/veya eski veya yeni kanamalı ise kültürün uzayacağı hakkında hasta ve hekime bilgi verilmektedir.

Cilt, plasenta ve tahliye materyalinde enfeksiyon olması ve dokularda canlılık bulunmaması durumunda hasta ve hekime sonuç verilemeyeceği belirtilmektedir.

6. Materyallerin çalışılması:

Heparinli periferik venöz kan, kordon kanı, intrakardiyak kan ve kemik iliği materyalleri 24-72 saatlik doku kültürünü takiben hipotonik ve fiksatif aşamaları uygulanarak son aşamada ise giemsa boyama ile hastalara ait preparatlar hazırlanır.

Amniyon sıvısı, bölüme ulaşınca santrifüj edilir ve hücreler uzun dönem doku kültürüne maruz bırakılır.

CVS, bölüme ulaşınca fetal dokular ayrılarak uzun dönem doku kültürüne maruz bırakılır.

Ayrıca, CVS ve amniyon sıvısı örneklerinden FISH analizi için dokular 24 saat içinde hazırlanarak kromozom 13, 18, 21 ve gonozomlar için hızlı anöploidi taraması yapılır.

Cilt, plasenta ve gebelik tahliye materyali bölüme ulaşınca dokular parçalanarak doku kültür kaplarına ekilir ve uzun dönem doku kültürü uygulanır. Sonuçta, kültüre edilen tüm materyaller, hipotonik, fiksatif ve son olarak giemsa boyamaya maruz bırakılır.

Hastalara ait bölüme ulaşan EDTA'lı kanlar ve diğer dokulardan DNA elde edilir ve DNA bankasında saklanır. Moleküler analiz yapılacaksa ilgili hastalık için PCR/Multipleks PCR/Real time PCR/Dizi analizi yapılır, sonuçlar gerektiğinde agaroz ve poliakrilamid jel elektroforezi ya da bilgisayar yardımıyla analiz edilmektedir. Endikasyona göre daha ileri

moleküler analizler için yeni nesil dizi analizi (NGS) tekniklerinin kullanıldığı tüm ekzom/genom analizleri yapılmaktadır.

7. Analiz ve Raporlama:

Sitogenetik analizde hastalara ait yayılan ve boyanan preparatlar görüntü analiz sistemi yardımı ile analiz edilerek, her hasta için en az 20 metafaz analiz edilir.

Moleküler sitogenetik analiz (FISH) için en az 5 metafaz ve 30 interfaz analiz edilir.

Moleküler analiz için elde edilen DNA'lar ilgili hastalıklar için çalışılır, bu aşamada negatif pozitif ve internal kontrollerle birlikte analiz edilir ve jel dokümantasyon analiz sistemi ile değerlendirilir.

Amniyon sıvısı ve CVS materyallerinin FISH analizleri 24-48 saat içerisinde raporlanmaktadır.

Sitogenetik analiz için CVS direkt kültür 3-5 gün, uzun dönem kültür 15-21 gün içerisinde; amniyon sıvısı uzun dönem kültürü 15-21 gün içerisinde; düşük materyali kültürü 15-25 gün içerisinde fetal kandan kromozom eldesi 7-10 gün içerisinde periferik kandan kromozom eldesi 15-30 gün içerisinde raporlanmaktadır.

Diğer FISH tetkikleri 7-10 gün içerisinde; Real time PCR tetkikleri 3-15 gün; DNA dizi analizi 10-30 gün içerisinde; PCR-RFLP tetkikleri 3-15 gün içerisinde, STR analizleri 7-15 gün içerisinde ve NGS analizleri ise 1-6 ay içerisinde raporlanmaktadır.

Üreme problemi bildirme süreleri; intrakardiyak kan ve kordon kanı için 5 gün, periferik kan için 7 gün, amniyon sıvısı, cilt, plasenta, tahliye materyali için 10 gün ve DNA ile RNA eldesi için 4 gündür.

Postmortem (abort, cilt, plasenta, intrakardiyak) dokuların enfeksiyon nedeniyle ürememesi durumunda 5. gün sekreterliğe bildirilecektir.

Likid biyopsi ve NIPT testleri ise en fazla 2 hafta içinde raporlanmaktadır.

8. Çalışılan Testler:

GAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TIBBİ GENETİK AD GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ MOLEKÜLER SİTOGENETİK LABORATUVARI TEST LİSTESİ

TEST	Çalışılan numune	Tüp	YÖNTEM	Numune transferi sıcaklık /süre	Raporlama süresi
Array CGH	Periferik kan, amniyon mayi, kord kanı, CVS, abort, cilt, plasenta ve intrakardiyak kan, tümör dokusu	EDTA'lı tüp (mor kapaklı) (2 adet)	Array CGH	4-25°C / 48 saat	1-2 ay
SNP array	Periferik kan	EDTA'lı tüp (mor kapaklı) (2 adet)	Microarray	4-25°C / 48 saat	1-2 ay
FISH ile hızlı anöploidi taraması (Trizomi13, Trizomi 18, Trizomi 21 ve XY)	amniyon mayi, CVS	5 ml enjektör (AS) / Transport medium (CVS)	Direk preparasyon-FISH	4-25°C / 12 saat	24-48 saat* *Özel durumlarda, sabah gelen materyalin analizi aynı gün içinde yapılmaktadır
Prader-Willi sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
Angelman sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
22q11.2 delesyon sendromları (N25, TUPLE, TBX1 propları)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
Williams-Beuren sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
Wolf-Hirschorn sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
Cri-Du-Chat sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
1p36 delesyon sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
Smith-Magenis sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
Sotos sendromu	Periferik kan	Heparinli tüp	FISH	4-25°C / 48	2-4 hafta

(mikrodelesyon)	ve diğer doku örnekleri	(yeşil kapaklı) (1 adet)		saat	
Miller Dieker Sendromu (mikrodelesyon)	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
SHOX mikrodelesyon	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
XIST FISH	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
SRY FISH	Periferik kan ve diğer doku örnekleri	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (1 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	2-4 hafta
Subtelomerik yeniden düzenlenim analizi (tüm kromozomlar)	Periferik kan	Heparinli tüp (yeşil kapaklı) (3 adet)	FISH	4-25°C / 48 saat	1-2 ay

GAZİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ TIBBİ GENETİK AD GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
MOLEKÜLER GENETİK LABORATUVARI TEST LİSTESİ

PANEL / TEST ADI	Açıklama	Yöntem	Çalışılan numune	Raporlama süresi
Tüm ekzom dizileme (WES)	Tüm genler	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	6 ay-1 yıl
Klinik Ekzom Dizileme	>4500 gen	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2-4 ay
Kalıtımsal Hastalık Paneli	569 gen	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2-4 ay
Likit Biyopsi kanser paneli		Yeni nesil dizileme	Periferik kan (Streck™ tüp)	3 hafta
BRCA 1-BRCA 2	BRCA1, BRCA2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Meme Kanseri	BRCA1, BRCA2, CHEK2, TP53, NBN, ATM, PALB2, STK11, PTEN	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Mide Kanseri / Lobüler Meme Kanseri	CDH1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Over Kanseri	BRCA1, BRCA2, CHEK2, TP53, NBN, ATM, PALB2, STK11, PTEN, BRIP1, RAD51C, RAD51D	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Kolon Kanseri	APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, DDB2, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCC, FH, FLCN, GALNT12, HDAC2, HOXB13, MEN1, MET, MTF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POLH, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPA, XPC	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

HNPCC (Lynch Sendrom)	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (UTR)	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
FAP	APC, MUTYH	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Polipozis Coli II	APC, MUTYH, STK11, PTEN	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Polipozis Coli III	SMAD4, BMPR1A, GREM1, ENG, ACVRL1, POLD1, NTHL1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Kanser Paneli (27 gen)	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, FAM175A, MRE11A, NBN, PALB2, PIK3CA, RAD50, RAD51C, RAD51D, TP53, XRCC2, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS2, PMS2CL, MUTYH, APC, PTEN, STK11	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Tiroid, Malign Melanom, Mesane, Böbrek, Retinoblastom Kanser Paneli	RET, RB1, MEN1, VHL, THRB, BP1, CASR, FLCN, SF3B1, MET, BRAF, SDHB, MDM2, EIF1AX, GNA11, GNAQ	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Fanconi Anemisi	BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hemorajik Maliniteler (32 gen)	F8 (bazı intronik bölgeler), F9, VWF, ADAMTS13, ITGA2B, ITGB3, GP1BA, , GP9, MYH9, ANKRD26, ANO6, RUNX1, SLC39A4, SLC30A2, , RECQL4, C16ORF57/USB1, FRMD7, SHOX, LRP1, MSR1/CD204, STXBP1, , ABO, , , STX2,	Yeni nesil dizileme		2 ay
Kalıtımsal Eritrositoz / Polisitemi (29 gen)	EPOR, BPGM, C11orf73, EGLN1/PHD2, HIF2A/EPAS1, JAK2, CALR, EGLN2/PHD1, HIF1A, MITF, VDU2/USP20, FH, VHLlike /VHLL, EGLN3/PHD3, EGLN4/PHD4 (=P4HTM), HIF3A, HIF1AN/FIH, EPO, LNK (=SH2B3), MPL, VHL (E1-E2), HSPB1 (HSP27), HSPA1A (hsp70-1a), XPO1 (exportin 1), HSF1, C11orf73 (Hikeshi), HSPA4, HSPA8, HSPH1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Myeloid Paneli, Hotspot (30 gen)	ABL (4-9), ASXL (9,11,12), BRAF (15), CALR (9), CEBPA (hepsi), CSF3R (hepsi), DNMT3A (hepsi), ETV6 (hepsi), EZH2 (hepsi), FLT3 (13-15, 20), HRAS (2,3), IDH1 (4), IDH2 (4), JAK2 (hepsi), KIT (2,8-11,13,17,18), KRAS (2,3), MPL (10), NPM1 (10,11), NRAS (2,3), PTPN11 (3,7-11), RUNX1 (all), SETBP1 (4), SF3B1 (10-16), SRSF2 (1), TET2 (hepsi), TP53 (hepsi), TP53 (hepsi), U2AF1 (2,6), WT1 (6-10), ZRSF2 (hepsi)	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Aort Dilatasyon (24 gen)	ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBN1, FBN2, FLNA, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
KCNJ2 Tüm Gen	KCNJ2	Yeni nesil	Periferik kan	2 ay

Dizileme		dizileme	(EDTA'lı tüp)	
Ailesel Hiperkolesterolemi (ADH)	LDLR, PCSK9, APOE, APOB (c.10200 to c.111000)	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hipertrofik Kardiyomyopati (HCM) (29 gen)	ALPK3, CALR3, FLNC, JPH2, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOZ2, MYPN, PRKAG2, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNT2, TNNT2, TPM1, VCL, ACTC1, ACTN2, CAV3, CSRP3, LAMP2, LDB3, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PLN,	Yeni nesil dizileme		2 ay
Hipertrofik Kardiyomyopati (HCM)	MYH7, MYB, TNNT2, TNNT2, TNNT2, MYL2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Marfan Sendromu	FBN1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Uzun QT Sendromu	CALM1, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ5, KCNQ1, SNTA1, CALM2, AKAP9, ANK2, CAV3, SCN4B, SCN5A	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Kısa QT Sendromu	ABCC9, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ8, KCNQ1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Brugada Sendromu	CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, CACNA1C, SCN1B, SCN3B	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD)	CTNNA3, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Katekolaminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT)	CASQ2, TRDN, CALM1, RYR2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Ailesel Atriyal Fibrilasyon	ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNJ2, NPPA, NUP155, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, KCNE2, KCNQ1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Dilate Kardiyomyopati (35 gen)	ACTC1, ACTN2, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PLN, PRDM16, PSEN1, PSEN2, RAF1, RBM20, SGCD, TTN, DSG2, DSP, MYPN, TNNC1, TNNT2, TNNT2, TPM1, VCL, TAZ	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Sol Ventriküler Nonkompakt Kardiyomyopati	LMNA, SCN5A, TNNT2, TNNT2, TNNT2, DTNA, PRDM16, TPM1, TAZ, ACTC1, LDB3, MYBPC3, MYH7	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Restriktif Kardiyomyopati	TNNT2, TNNT2, FLNC, MYPN	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Kolojenopati / Fibrilinopati (31 gen)	ABCC6, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B4GALT7, BGN, CBS, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL11A1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PYCR1, SLC39A13, SMAD3, TGFB2, TGFB2, TGFB2, ZNF469	Yeni nesil dizileme		2 ay
Miyopatiler ve Miyotonik Sendromlar	ATP2A1, CPT2, CAV3, GNE, HSPG2, ISCU, MTM1, CLCN1, SCN4A, CNBP, DMPK	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

Tedaviye Yönelik Epilepsi Paneli	FOLR1, KCNQ2, KCNQ3, MECP2, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN8A, SLC2A1, STXBP1, TSC2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Jeneralize, Absans, Fokal ve Miyoklonik Epilepsiler	GABRB3, GRIN2A, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, MBD5, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SLC2A1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Epileptik Ensefalopati ve/veya Infantil Spazmlar (46 gen)	ADSL, ARHGEF9, ARID1B, ARX, ATP6AP2, ATRX, CDKL5, CHRNA7, CNTNAP2, CREBBP, DYRK1A, EHMT1, FOLR1, FOXG1, GABRB3, GAMT, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, IQSEC2, KANSL1, KCNJ10, KCNQ2, KCNQ3, MBD5, MECP2, MEF2C, NRXN1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PIGV, PNKP, PRRT2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, SLC9A6, SMC1A, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1, TCF4, TSC2, UBE3A, WDR45B, ZEB2 4 giriş	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Otizm Spektrumu Bozuklukları, Sendromik ve Non-Sendromik (38 gen)	ANKRD11, ARID1B, AUTS2, CACNA1C, CDKL5, CHD8, CNTNAP2, CREBBP, DYRK1A, FMR1, FOXG1, FOXP1, GRIN2B, KATNAL2, MECP2, MED12, MEF2C, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, PCDH19, POGZ, PTCHD1, PTEN, RAB39B, RAI1, RPL10, SCN2A, SHANK2, SHANK3, SLC6A8, SLC9A6, TCF4, TSC2, UBE3A, UPF3B	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
X'e bağlı Entelektüel Yetersizlikler (42 gen)	ACSL4, ARGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATRX, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DLG3, FGD1, FRMPD4, FTSJ1, GDI1, GPC3, GRIA3, HCFC1, HSD17B10, IL1RAPL1, IQSEC2, KIAA2022, KDM5C, MECP2, OFD1, OPHN1, PAK3, PCDH19, PHF6, PLP1, PQBP1, RAB39B, SLC9A6, SMC1A, SMS, SRPX2, SYP, TSPAN7, USP9X, ZDHHC15, ZNF711	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Entelektüel Yetersizlik Paneli (286 gen)	ACSL4, ACY1, ADSL, AFF2, AGO1, AGTR2, ALDH5A1, ALDH18A1, ALG6, AMT, ANK3, ANKRD11, AP1S2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1B, ARX, ASPM, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, AUTS2, BCKDK, BCOR, BRWD3, C12orf57, CA8, CACNA1C, CACNA1F, CACNA1G, CACNG2, CAMTA1, CASK, CC2D1A, CCDC22, CDH15, CDK5RAP2, CDKL5, CENPJ, CHD8, CHRNA7, CLCN4, CLIC2, CNKSR2, CNTNAP2, CRBN, CREBBP, CTNNB1, CUL4B, CYFIP1, CYP2U1, DCX, DDHD2, DIP2B, DISC1, DKC1, DLG2, DLG3, DMD, DOCK8, DYNC1H1, DYRK1A, EHMT1, EIF2S3, ELP2, EP300, EPB41L1, ERLIN2, FGD1,	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

	FLNA, FMR1, FOLR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRMPD4, FTCD, FTSJ1, GABRB3, GAMT, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, HAL, HCCS, HCFC1, HDAC4, HDAC8, HEPACAM, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IGF1, IGF1R, IKBKG, IL1RAPL1, IQSEC2, KATNAL2, KCNJ10, KCNK9, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCTD13, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KIAA2022, KIF1A, KLF8, KMT2D, L1CAM, LAMC3, LAMP2, LAS1L, LIMK1, LRP2, MAGT1, MAN1B1, MANBA, MAOA, MBD5, MBTPS2, MCPH1, MECP2, MED12, MED13L, MED17, MED23, MEF2C, MID1, MTHFR, MTNR1A, MTNR1B, MYT1L, NAA10, NDP, NDUFA1, NFIX, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NPC2, NRXN1, NRXN2, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTNG1, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PACS1, PAFAH1B1, PAK3, PCDH19, PDHA1, PDHX, PEX7, PHF6, PHF8, PIGV, PLP1, PMM2, PNKP, POGZ, PORCN, PQBP1, PRODH, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PTCHD1, PTEN, RAB39B, RAD21, RAI1, RBM10, RELN, RNF135, RPL10, RPS6KA3, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SHANK2, SHANK3, SHROOM4, SKI, SLC2A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SLC16A2, SLC46A1, SMARCA2, SMC1A, SMC3, SMS, SOBP, SOX3, SOX5, SPTAN1, SRD5A3, SRGAP3, SRPX2, ST3GAL3, STIL, STXBP1, SYN1, SYP, TBL1XR1, TCF4, TECPR2, TECR, TIMM8A, TRAPPC9, TRIO, TSC2, TSPAN7, TUBA1A, TUBB2B, TUSC3, UBE2A, UBE3A, UBR1, UPB1, UPF3B, UROC1, USP9X, VLDLR, VPS13B, WDR45B, WDR62, YY1, ZC3H14, ZCCHC12, ZDHHC9, ZDHHC15, ZEB2, ZNF41, ZNF81, ZNF526, ZNF674, ZNF711			
Musküler Distrofiler (41 gen)	ANO5, CAPN3, CAV3, DNAJB6, DYSF, FKRP, FKTN, ISPD, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TRIM32, TTN, CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, FKRP, FKTN, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1, FKTN, EMD, FHL1, LMNA, SYNE2, TMEM43, DMD	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Spinal Musküler Atrofiler	ATP7A, IGHMBP2, SMN1, UBA1, AR	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

Konjenital/Metabolik Miyastenik Sendromlar	AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, DPAGT1, DPM2, DPM3, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSN, SCN4A	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Ataksi Paneli	ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, PPP2R2B, KCNC3, PRKCG, TBP, PDYN, AFG3L2, APTX, SETX, COQ2, PDSS1, PDSS2, SACS, SYNE1, POLG	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Cockayne Sendromu Tip 1-3	ERCC4, ERCC6, ERCC8	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Joubert Sendromu	AHI1, ARL13B, C5orf42, CC2D2A, CEP41, CEP290, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TTC21B, TCTN1, TMEM67, TMEM237, TMEM216, TMEM231, TMEM138, TCTN3, ZNF423	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Nöronal Seroid Lipofusinoz	CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1, TPP1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
CMT Nöropatisi	EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, MTMR2, NDRG1, PRX, SBF2, SH3TC2, PRPS1, DNM2, PLEKHG5	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Spastik Paraplezi	CYP7B1, SPG7, SPG11, SPG20, ZFYVE26	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Rasopati Paneli	BRAF, MAP2K1, MAP2K2, HRAS, PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, KRAS, NRAS, SHOC2, SPRED1, CBL, NF1, NF2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Osteogenesis Imperfecta	COL1A1, COL2A2, IFITM5, LEPRE1, CRTP, PPIB, SERPINH1, FKB10, PLOD2, TMEM38B, PLS3, BMP1, SERPINF1, SP7	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Aminoasit Metabolizması Bozuklukları ve Organik Asidemiler (44 gen)	ACADSB, MCCC1, MCCC2, HGD, ARG1, GATM, ASL, ACAT1, BTM, ASPA, DLD, PAH, GCDH, GAMT, HAL, HLCS, CBS, MTHFR, IVD, HPRT1, SLC7A7, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MCEE, MUT, MAT1A, MOCS1, MOCS2, AMT, GCSH, GLDC, PCCA, PCCB, SUOX, GCH1, PTS, FAH, TAT, HPD	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Bakır Metabolizması Bozuklukları	ATP7A, ATP7B	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Dislipidemi, Kolesterol Biyosentez Bozuklukları ve Safra Asidi Sentez Bozuklukları	LPL, AMACR, APOC2, NSDHL, DHCR24, LBR, APOB, APOE, CYP7A, LDLR, EBP, HSD3B7, AKR1D1, CYP7B1, SC5D, MVK, CYP27A1, POR, DHCR7	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hiperamonemi Paneli	ARG1, DLD, CPS1, SLC25A20, NAGS, OAT, OTC, SLC25A15, ASS1, SLC25A13, PC	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Karbonhidrat ve Glikojen Metabolizması Hastalıkları (21 gen)	SLC2A2, FBP1, GALT, GALE, AGL, ALDOA, ENO3, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LDHA, PFKM, PHKA2, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC37A4, SLC5A1, SLC2A1, ALDOB	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

Kreatin Eksikliği Sendromları ve Peroksizomal Hastalıklar	AMACR, ACOX1, PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX 7, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX26, PXR1, HSD17B4, PHYH, AGPS, GNPAT, SLC6A8	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Lizozomal Depo Hastalıkları (37 gen)	MAN2B1, MANBA, GLA, FUCA1, AGA, GBA, GLB1, HEXA, GALC, ARSA, PSAP, GNPTAB, GNPTG, MCOLN1, ARSB, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, IDUA, IDS, NAGLU, SGSH, SUMF1, SMPD1, NPC1, NPC2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1, TPP1, HEXB	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Mitokondriyal Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları	DECR1, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ETF A, ETFB, ETFDH, HMGCS2, SLC25A20, CPT1A, CPT2, HADHA, HADHB, SLC22A5, OXCT1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
MODY (Gençlerde Görülen Erişkin Tipi Diyabet)	GCK, INS, HNF1A, HNF1B, HNF4A, ABCC8, KCNJ11	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Aşırı Büyüme Sendromu	AKT1, AKT3, CDKN1C, DIS3L2, EZH2, GPC3, GPM2, MED12, NSD1, OFD1, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RNF135, SETD2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Konjenital Adrenal Hiperplazi	CYP11A1, CYP11B1, CYP21A2, HSD3B2, POR, PRKAR1A, STAR	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Monogenik Sendromik Obezite	LEP, LEPR, MC4R, NR0B2, POMC, UCP3, PCSK1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hemolitik Üremik Sendrom (Atipik HÜS)	ADAMTS13, C3, CD46, CFH, CFHR5, CFI, DGKE, THBD	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Alport Sendromu	COL4A3, COL4A4, COL4A5	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Bartter Sendromu Tip 1, 2, 3/4B, 4A	SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Nefrotik Sendrom Tip 1, 2, 3, 4, 5, 6	NPHS1, NPHS2, PLCE1, WT1, LAMB2, PTPRO	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Polikistik Böbrek Hastalığı OR, OD	PKD1, PKD2, PKHD1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Renal Tübüler Asidozis	ATP6V0A4, ATP6V1B1, SLC4A1, SLC4A4	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Nefropati Paneli (44 gen)	AGXT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, AQP2, BSND, CASR, CEP290, CLCNKB, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CRB2, CTNS, CYP24A1, CUBN, DSTYK, EMP2, EYA1, FN1, FOXC1, GRHPR, HNF1B, KANK2, KCNJ1, LAMB2, NPHS2, NR3C2, OCRL, PAX2, PHEX, PKD1, PKD2, PKHD1, SIX1, SLC12A1, SLC12A3, SLC34A1, SLC4A1, SLC4A4, UMOD, TTC21B, WT1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Fokal Segmental Glomerüloskleroz (FSGS) Tip 1-3, 5	CD2AP, TRPC6, ACTN4, INF2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Nefronoftizis Tip 1-4, 7, 9, 13, 15-16	NPHP1, INVS, NPHP3, NPHP4, GLIS2, NEK8, WDR19, CEP164, ANKS6	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

Renal Kistler Paneli (53 gen)	AHI1, ARL13B, B9D1, B9D2, BBS1, BBS2, BBS3/ARL6, BBS4, BBS5, BBS6/MKKS, BBS7, BBS9, BBS10, BBS11/TRIM32, BBS12, BBS13/MKS1, BBS14/CEP290, BICC1, C5orf42, CC2D2A, CDKN1C, CEP41, CEP290, CPT2, GLIS2, INPP5E, INVS, IQCB1, KIF7, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, RPGRIP1L, SEC63, SDCCAG8, TTC21B, TCTN1, TCTN3, TMEM67, TMEM237, TMEM216, TMEM231, TMEM138, TCTN3, UMOD, WDR19, ZNF423	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Bardet-Biedl Sendromu	BBS1, BBS2, BBS3/ARL6, BBS4, BBS5, BBS6/MKKS, BBS7, BBS9, BBS10, BBS11/TRIM32, BBS12, BBS13/MKS1, BBS14/ CEP290, SDCCAG8	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Leber Konjenital Amarozi Tip 1, 2, 4, 7-11, 13-16	CEP290, RPE65, GUCY2D, AIPL1, CRX, CRB1, NMNAT1, IQCB1, IMPDH1, RDH12, LRAT, TULP1, KCNJ13	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Refsum Hastalığı	PEX1, PEX2, PEX7, PEX26, PHYH	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Retinitis Pigmentoza (32 gen)	ABCA4, ARL6, BEST1, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, IDH3B, IMPDH1, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RGR, RHO, RP2, RPE65, RPGR, SEMA4A, TULP1, USH2A, WDR19	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Stargart Hastalığı	ABCA4, ELOVL4, CNGB3	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Usher Sendromu Tip 1B, 1C, 1D, 1F, 1G, 2A, 2C, 2D, 3A	MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, USH1G, USH2A, GPR98, PDZD7, WHRN, CLRN1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Waardenburg Sendromu Tip 2, 3, 4A, 4B	SNAI2, PAX3, EDNRB, EDN3	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
İşitme Kaybı, OR & X'e Bağlı (33 gen)	CDH23, CLDN14, DFNB31, DFNB59, ESPN, ESRRB, GJB2, GJB3, GJB6, GRXCR1, HGF, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MYO3A, MYO6, MYO7A, MYO15A, OTOA, OTOF, POU3F4, PRPS1, RDX, SLC26A4, SLC26A5, STRC, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
PFIC	ABCB4, ABCB114, ATP8B1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Wilson	ATP7B	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Kistik Fibroz (CFTR)	CFTR	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hemokromatozis	BMP2, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1,	Yeni nesil	Periferik kan	2 ay

	TFR2	dizileme	(EDTA'lı tüp)	
Alagille Sendromu	NOTCH2, JAG1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF Tüm Gen)	MEFV	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Ateşli Hastalık Paneli	NLRP3, MVK, TNFRSF1A, NLRP12, PSTPIP1, NOD2, ELANE2, IL1RN, MEFV, LPIN2, ADA2, TNFRSF11A, CARD14, PSMB8, IL10RA, IL10RB, NLRP7	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Interferon Paneli	TREX1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, IFIH1 / (MDA5), TMEM173 / (SAV1), ACP5 / (SPENCD), PSMB8 / (PRAAS)	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Primer Antikor Eksikliği Paneli (30 gen)	AICDA, CD19, CD81, IGLL1, LRBA, PTEN, BLNK, BTK, CARD11, CD40, CR2, IKZF1, CD40LG, CTLA4, CD79A (IGA), CXCR4, MOGS, PIK3CD, NFKB2, TCF3, MS4A1, CD79B, ICOS, MSH6, PIK3R1, TNFRSF13B, TTC37, PLCG2, TNFRSF13C, UNG	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Ağır Kombine İmmün yetmezlik Paneli (45 gen)	ADA, CD3D, CORO1A, IL2RA, JAK3, PRKDC, RAG2, AK2, CD3E, DCLRE1C, IL2RG, LIG4, PTPRC, CD247(CD3Z), CD3G, FOXP1, IL7R (IL7RA), NHEJ1 (CERNUNNOS), RAG1, B2M, CASP8, CIITA, IKBKB, MAGT1, RFX5, UNC119, BCL10, CD27, MALT1, RFXANK, TAP2, ZAP70, CD40, IL21R, MAP3K14, RFXAP, CARD11, CD40LG, DOCK8, RHOH, TFRC, CD8A, ICOS, LCK, STK4	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Fagositer Sistem ve Bakterial Yatkınlık İmmün Yetmezlik Paneli (41 gen)	ACTB, CYBA, FPR1, GFI1, NCF2, USB1, AP3B1, CSF2RA, CYBB, G6PC3, LAMTOR2, NCF4, SLC35C1, VPS13B(COH1), AP3D1, CSF2RB, G6PD, HAX1, LYST, NOD2, SLC37A4 (G6PT1), CEBPE, CSF3R, ELANE, GATA1, MKL1, WAS, CTSC, FERMT3, GATA2, ITGB2, RAC2, TAZ, HMOX1(HMOX), IRAK4, MYD88, TIRAP, APOL1, RAB27A, BLOC1S6	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Komplement Sistem İmmün Yetmezlik Paneli (31 gen)	C1QA, C6, C9, CFD, F12, SERPING1, C1QB, C3, C7, CD46, CFH, CFHR5, FCN3, THBD, C1QC, C8A, CD55, CFHR1, CFI, MASP1, C1R, C8B, CD59, CFP, MASP2, C1S, C5, DGKE, MBL2, ITGAM, MOGS	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
İmmün Disregülasyon ve Otoimmün Lenfoproliferatif Hastalık Paneli (42 gen)	CASP10, FADD, CD27, ITK, LRBA, RASGRP1, CASP8, FAS, HNF1A, KRAS, NRAS, STAT3, CTLA4, FASLG, IL2RA, SH2D1A, AIRE, CTLA4, FOXP3, ITCH, MRAP, STAT1, STAT3, STAT5B, CIITA, DOCK8, IL2RA, MC2R, CARD14, ADAR1, IFIH1, PRF1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C,	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

	SAMHD1, SH3BP2, STX11, STXBP2, TMEM173, TREX1, UNC13D			
İnflamatuvar Barsak Hastalıkları Paneli (29 gen)	ABCB1, EGFR, IL10, IL23R, MST1, SPINT2, ADAM17, EPCAM, IL10RA, IRF5, NOD2, PTPN22, STAT3, XIAP, ATG16L1, GUCY2C, IL10RB, IRGM, SLC9A3, CIITA, FOXP3, NEUROG3, SLC26A3, TTC37, CTLA4, LRBA, MYO5B, STAT1, IL10	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
İskelet Displazisi (88 gen)	ACAN, ACP5, ADAMTS10, ADAMTS12, AGPS, ALPL, ARSE, B3GALT6, BMPR1B, CA2, CANT1, CDC6, CDT1, CHST3, CLCN7, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COMP, CTSK, CUL7, CYP27B1, DHCR24, DLL3, DYM, DYNC2H1, EBP, EIF2AK3, ENPP1, ESCO2, EVC, EVC2, FAM20C, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, FLNB, GDF5, GNPAT, HSPG2, IFT80, IFT140, IFT172, IHH, KAT6B, LIFR, LMX1B, LTBP2, MATN3, MMP9, NEK1, NPR2, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PAPSS2, PCNT, PEX7, PHEX, PTH1R, ROR2, RUNX2, SHOX, SLC26A2, SLC34A3, SMAD4, SMARCA1, SOX9, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TRIP11, TRPV4, TTC21B, VDR, WDR19, WDR35, WISP3, WNT5A, XYLT1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Gastrointestinal Stromal Tümör (GIST)	cKIT (Ekzon 9, 11, 13, 14, 15, 16, 17) , PDGFR (Ekzon 8, 10, 12, 14, 18)	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hereditör Meme/Over Kanseri (Doku)	BRCA1, BRCA2 (FFPE)	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Tümör Hotspot Panel (26 gen)	AKT, ERBB2 (HER2), IDH1, PDGFRA, ALK, ERBB4, IDH2, PIK3R1, BRAF, FGFR2, KIT, PIK3CA, CDKN2A (p16-INK4A, p14-ARF), FGFR3, KRAS, PTEN, CTNNB1 (6-catenin), H3F3A (Histone H3, F3A), MEK1 (MAP2K1), STK11 (LKB1), DDR2 HIST1H3B (Histone H1, 3B) MET, EGFR, HRAS, NRAS	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Girişimsel Olmayan Prenatal Tanı (NIPT) (Maternal Kandan Fetal Anöploid Tarama Testi)	Trizomi 13, 18, 21 ve cinsiyet kromozomu anöploidileri. Test hücre dışı serbest DNA fraksiyonu %3 ve üzeri olan örnekler için sonuç verebilmektedir.	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 hafta

Tiroid ve Akciğer I Paneli	AKT1, ALK, AXL, BRAF, CALCA, CCND1, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KRAS, KRT20, KRT7, MAP2K1, MET, NRAS, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, PPARG, PTH, RAF1, RET, ROS1, SLC5A5, THADA, TTF1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
ALK-RET-ROS1	ALK, RET, ROS1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Lenfoma Paneli	AICDA, CBFB, CREBBP, FGFR1, LZTS1, NRAS, RANBP1, AKT3, CCDC50, CTLA4, FOXP1, MAL, P2RY8, RHOA, ALK, CCND1, CYB5R2, FUT8, MALT1, PAICS, S1PR2, ASB13, CCND2, DEK, IDH1, MAML3, PDCD1, SERPINA9, BATF3, CCND3, DENND3, IDH2, MKL1, PDCD1LG2, SF3B1, BAX, CD274, DLEU1, IL16, MLF1, PDGFRA, SH3BP5, BCL2, CD44, DNMT3A, IRF4, MLLT10, PIM1, STAT3, BCL2A1, CD79B, DNMT3B, IRF8, MME, PIM2, STAT5B, BCL3, CDC25A, DNMT, ITPKB, MUC1, PLCG1, STAT6, BCL6, CDK6, DUSP22, JAK1, MYBL1, PLCG2, STIL, BCR, CDKN2A, E2F2, JAK2, MYC, PPAT, STRBP, BIRC3, CDKN2B, EIF4A1, JAK3, MYD88, PRDM16, TCF3, BLNK, CEBPD, ENTPD1, KIAA0101, NEK6, PRKAR2B, TNFRSF13B, BMF, CEBPE, ETV6, KMT2A, NFKB1, PTPN1, TNFSF4, BMP7, CEBPG, EXOC2, KRAS, NFKB2, PYCR1, TP63, BRAF, CHIC2, EZH2, LIMD1, NME1, RAB29, WT1, BTK, CIITA, FAM216A, LMO2, NOTCH1, RAG1, XPO1, CARD11, CREB3L2, FBXW7, LRMP, NOTCH2, RAG2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
ALL Paneli	ABL1, CRLF2, HOXA9, JAK3, NRAS, PDGFRB, STAT5B, ABL2, CSF1R, HOXA10, KDM6A, NT5C2, PICALM, STIL, AICDA, CTLA4, IDH1, KLF2, NTRK3, PTK2B, TAL1, BCL11B, DNMT2, IDH2, KMT2A, NUP98, PTPN11, TCF3, BCL2, DNMT, IKZF1, KRAS, NUP214, RAG1, TLX1, BCL6, EBF1, IKZF2, LMO1, P2RY8, RAG2, TLX3, BCR, EPOR, IKZF3, LYL1, PAG1, RUNX1, TYK2, BLNK, ETV6, IL7R, MLLT4, PAX5, SEMA6A, WT1, BRAF, EZH2, IRF4, MPL, PBX1, SETD2, ZCCHC7, CD274, FBXW7, IRF8, MYC, PDCD1, SH2B3, CHD1, FGFR1, JAK1, NF1, PDCD1LG2, SOX11, CREBBP, FLT3, JAK2,	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

	NOTCH1, PDGFRA, STAT3, FBXW7, LRMP, NOTCH2, RHOA, CARD11, CREB3L2			
Hematoloji Paneli	ABL1,CD274,CTLA4,IKZF2,MLLT10,PDCD1,SEMA6A,ABL2,CDK6,DEK,IKZF3,MUC1,PDCD1LG2,SETD2,ALK,CDKN2A,DUSP22,IRF4,MYC,PDGFRA,STIL,BCL11B,CEBPA,EBF1,IRF8,MYH11,PDGFRB,TAL1,BCL2,CEBPD,EIF4A1,JAK2,NF1,PICALM,TCF3,BCL3,CEBPE,EPOR,KAT6A,NFKB2,PML,TFG,BCL6,CEBPG,ERG,KLF2,NOTCH1,PRDM16,TP63,BCR,CHD1,ETV6,KMT2A,NTRK3,PTK2B,TYK2,BIRC3,CHIC2,FGFR1,MALT1,NUP98,RARA,ZCCHC7,CBFB,CIITA,FOXP1,MECOM,NUP214,RBM15,CCND1,CREBBP,GLIS2,MKL1,P2RY8,ROS1,CCND2,CRLF2,ID4,MLF1,PAG1,RUNX1,CCND3,CSF1R,IKZF1,MLLT4,PAX5,RUNX1T1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Myeloid Paneli	ABL1,CREBBP,FGFR2,IRF4,MLLT4,NUP214,RUNX1,AKT3,CSF1R,FGFR3,IRF8,MLLT10,PDCD1,RUNX1T1,ASXL1,CSF3R,FLT3,JAK1,MPL,PDCD1LG2,SETBP1,BCR,CTLA4,GATA1,JAK2,MUC1,PDGFRA,SETD2,BRAF,DCK,GATA2,JAK3,MYC,PDGFRB,SF3B1,CALR,DNMT2,GLIS2,KAT6A,MYD88,PHF6,SLC29A1,CBFB,DNMT3A,GNAS,KDM6A,MYH11,PICALM,SRSF2,CBL,ERG,ID4,KIT,NF1,PML,TCF3,CD274,ETV6,IDH1,KMT2A,NOTCH1,PTPN11,TFG,CEBPA,EZH2,IDH2,KRAS,NPM1,RARA,U2AF1,CHD1,FBXW7,IKZF1,MECOM,NRAS,RBM15,WT1,CHIC2,FGFR1,IKZF3,MKL1,NUP98,ROS1,XPO1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Onkoloji Paneli	ABL1,CRLF2,ETV5,JAK3,NOTCH2,PPARG,SYK,ABL2,CSF1R,ETV6,KIT,NRG1,PRKCA,TERT,AKT1,EGFR,EWSR1,MAML2,NTRK1,PRKCB,TFE3,AKT2,EPOR,FGFR1,MAST1,NTRK2,PTK2B,TFEB,AKT3,ERBB2,FGFR2,MAST2,NTRK3,RAF1,THADA,ALK,ERBB4,FGFR3,MET,NUMBL,RARA,TMPRSS2,ARHGAP26,ERG,FGR,MSMB,NUT,RELA,TSLP,AXL,ESR1,IL2RB,MUSK,PDGFRA,RET,TYK2,BRAF,ESRRA,INSR,MYB,PDGFRB,ROS1,BRD3,ETV1,JAK1,MYC,PIK3CA,RSP02,BRD4,ETV4,JAK2,NOTCH1,PKN1,RSP03	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Solid Tümör Paneli	AKT3,ERG,FGFR2,MSMB,NTRK3,PRKCA,TERT,ALK,ESR1,FGFR3,MUSK,NUMBL,PRKCB,TFE3,ARHGAP26,ETV1,FGR,MYB,NUTM1,RAF1,TFEB,AXL,ETV4,INSR,NOTCH1,PDGFRA,RELA,THADA,BRAF,ETV5,MAML2,NOTCH2,PDGFRB,RET,TMPRSS2,BRD3,ETV6,	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

	MAST1,NRG1,PIK3CA,ROS1,BRD4,EWSR1,MAST2,NTRK1,PKN1,RSPO2,EGFR,FGFR1,MET,NTRK2,PPARG,RSP O3			
Akciğer Paneli	ALK, EGFR, FGFR2, KRAS, NRG1, NTRK2, RET, BRAF, FGFR1, F GFR3, MET, NTRK1, NTRK3, ROS1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Sarkoma Paneli	ALK, FOXO1, MKL2, SS18, USP6, YWHAE, CAMTA1, FUS, NCOA2, STAT6, CCNB3, GLI1, NTRK3, TAF15, CIC, HMGA2, PDGFB, TCF12, EPC1, JAZF1, PLAG1, TFE3, EWSR1, MEAF6, ROS1, TFG	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Tiroid ve Akciğer Paneli	AKT1, EGFR, GNAS, MAP2K1, PTEN, ALK, EIF1AX, HRAS, MDM2, RET, BRAF, ERBB2, IDH1, MET, ROS1, CCND1, FGFR1, IDH2, NRAS, STK11, CNV, CTNNB1, FGFR2, KIT, PDGFRA, TERT, DDR2, FGFR3, KRAS, PIK3CA, TP53, TSHR	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Temel Myeloid Paneli	ABL1,CEBPA,DDX41,KRAS,SETBP1,WT1,ANKRD26,CSF3R,GATA1,MPL,SF3B1,ZRSR2,ASXL1,DNMT3A,GATA2,NPM1,SRSF2,BCOR,ETNK1,IDH1,NRAS,STAG2,BRAF,ETV6,IDH2,PHF6,TET2,CALR,EZH2,JAK2,PTPN11,TP53,CBL,FLT3,KIT,RUNX1,U2AF1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Solid Tümör II Paneli	ABL1,CDK4,EZH2,H3F3A,MAP2K1,PDGFRA,SMARCB1,AKT1,CDKN2A,FBXW7,HNF1A,MDM2,PIK3CA,SMO,ALK,CSF1R,FGFR1,HRAS,MET,PIK3R1,SR C,APC,CTNNB1,FGFR2,IDH1,MLH1,PTEN,STK11,ATM,DDR2,FGFR3,IDH2,MPL,PTPN11,TERT,AURKA,EGFR,FLT3,JAK2,MYC,RB1,TP53,BRAF,ERBB2,FOXL2,JAK3,MYCN,RET,VHL,CCND1,ERBB3,GNA11,KDR,NOTCH1,RHOA,CCNE1,ERBB4,GNAQ,KIT,NPM1,ROS1,CDH1,ESR1,GNAS,KRAS,NRAS,SMAD4	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Variant Myeloid Paneli AML, MPD, MDS ve bazı lenfoid maligniteler ile ilişkilendirilmiş SNV ya da Indel mutasyonları	ABL1,CBLC,ETNK1,IKZF1,MYD88,RB BP6,TET2,ANKRD26,CCND2,ETV6,JAK2,NF1,RUNX1,TP53,ASXL1,CDKN2A,EZH2,JAK3,NOTCH1,SETBP1,U2AF1,ATRX,CEBPA,FBXW7,KDM6A,NPM1,SF3B1,U2AF2,BCOR,CSF3R,FLT3,KIT,NRAS,SH2B3,WT1,BCORL1,CUX1,GATA1,KMT2A,PDGFRA,SLC29A1,XPO1,BRAF,CXCR4,GATA2,KRAS,PHF6,SMC1A,ZRSR2,BKT,DCK,GNAS,LUC7L2,PPM1D,SMC3,CALR,DDX41,HRAS,MAP2K1,PTEN,SRSF2,CBL,DHX15,IDH1,MPL,PTPN11,STAG2,CBLB,DNMT3A,IDH2,MYC,RAD21,STAT3	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Reveal ctDNA Paneli	AKT1,CTNNB1,ESR1,IDH2,MAP2K2,NTRK1,RET,ALK,DDR2,FGFR1,KIT,MET,NTRK3,ROS1,AR,EGFR,HRAS,KRAS	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

	,MTOR,PDGFRA,SMAD4,BRAF,ERBB2,IDH1,MAP2K1,NRAS,PIK3CA,TP53			
Aminoasit ve Vitamin B Eksikliği Paneli	ABCD4, ACSF3, AMN, CBS, CD320, CUBN, HCFC1, GIF, LMBRD1, MAT1A, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MUT, PCCA, PCCB, SUCLA2, SUCLG1, TCN1, TCN2, DHFR, SLC19A2, MTHFD1, FUT2, PRDX1, SLC46A1, SUCLG2, TAHP11, ZNF143	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Organik Asiduriler Paneli	GCDH, SUGCT, IVD, ACAT1, HMGCS1, HMGCS2, HMGCL, PCCB, PCCA, MUT, MMAA, MMAB, MMACHC, LMBRD1, HLCS, BTB, MMADHC, AUH, TAZ, OPA3, DNAJC19, ACADSB, MLYCD, MCCC1, MCCC2, ACAD8, SERAC1, ETHE1, HIBCH, SUCLA2, TMEM70	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Galaktosidemi ve Hiperanomeni Paneli	GALK1, GALE, GALT, BTB	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Yağ Asidi Oksidasyonu Paneli	SLC22A5, CPT2, ACADVL, HADHA, HADHB, HADH, ACADM, CPT1A, CPT1B, SLC25A20, ETFB, ETFB, ETFDH, ACADS, DECR1, SLC52A1, SLC52A2, SLC52A3, FLAD1, ACAD9	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Dişabet Paneli	GCK, HNF1A, HNF1B, INS, HNF4A, BLK, G6PC2, PDX1, INSR, KCNJ11, GLIS3, CEL, ABCC8, NEUROG3, PAX4, FOXP3, KLF11, NEUROD1, NKX2-2, RFX6, ZFP57, HADH, GLUD1, SLC16A1	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Aminoasidopati Paneli	PCBD1, AHCY, DLD, DBT, BCKDHB, OTC, SLC7A5, ASS1, SLC7A7, GSTZ1, SLC25A13, SLC25A15, GNMT, MTHFR, ASL, ARG1, BCKDHA, PC, HPD, MAT1A, PPM1K, PAH, QDPR, PTS, TAT, OAT, CBS, FAH, UMPS, ALDH4A1, AMT, DNAJC12, GCH1, GCSH, GLDC, PRODH, SPR	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Neoscreen Paneli	CFTR, PAH, GALT	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
İnfertilite paneli	BMP15, FANCM, FMR1, FOXL2, FSHR, HFM1, MCM8, MCM9, MRPS22, NHEJ1, NOBOX, NR5A1, SOHLH1, STAG3, ANOS1, CHD7, DMXL2, FGF8, FGFR1, GNRH1, GNRHR, HESX1, IL17RD, KISS1R, NSMF, PNPLA6, POLR3A, POLR3B, PROK2, AR, PROKR2, SOX2, SOX10, TAC3, TACR3	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
IVF-CS Paneli	APC, ATP7B, BRCA1, BRCA2, CFTR, DMD, DMPK, F8, GBA, HBB, HEXA, HTT, IDUA, MUTYH, PAH, PKD1, PKD2, PMP22, VHL	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Pulmoner Panel	ABCA3,ACVRL1,AKAP13,BLOC1S3,BLOC1S6,BMPR2,CAV1,CCDC39,CCDC40,CFTR,CHRNA3,CHRNA5,CSF2RA,	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

	CSF2RB,DNAAF1,DNAAF2,DNAH11,DNAH5,DNAI1,DNAI2,DNAL1,DOCK8,DPP9,DSP,DTNBP1,EDN3,EFEMP2,EI F2AK4,ELMOD2,ELN,ENG,FAM13A,FBLN5,FLCN,FOXF1,GDNF,GSTM1,GSTP1,HHIP,HPS1,HPS4,IL10,IL13,IL17A,IL18R1,IL2RA,IL33,IL4,IL4R,KCNK3,LTBP2,LTBP4,MFAP4,MUC2,MUC5B,NKX2-1, NME8, PHOX2B, RPGR,RSPH1,RSPH4A,RSPH9,SCNN1A,SCNN1B,SCNN1D,SCNN1G,SERPINA1,SFTPA1,SFTPA2,SFTPB,SFTPC,SFTPD,SMAD9, SOD3,STAT3,STN1,TERC,TERT,TGFB1, TNF,TOLLIP,TSC1,TSC2			
Beta-Talasemi	HBB tüm gen analizi	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Konjenital Adrenal Hiperplazi Geri dönüş yapılacak!!!!	CYP21A2 geninde 12 mutasyon bakılmaktadır. Exon 1, c.92C>T / p.Pro31Leu, Exon 3, c.293-13C>G (In2G), Exon 3, c.332_339delGAGACTAC / p.Gly111Valfs, Exon 4, c.518T>A/p.Ile173Asn, Exon 6, 710T>A/p.Ile237Asn, Exon 6, c.713T>A / p.Val238Glu, Exon 6, c.719T>A / p.Met240Lys, Exon 7, c.844G>C /p.Val282Leu, Exon 7, c.923dupT / p.Leu308Phefs (F306+1nt), Exon 8, c.955C>T / p.Gln319Ter, Exon 8, c.1069C>T / p.Arg357Trp, Exon 10, c.1360C>T / p.Pro454Ser	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Calreticulin	CALR geninde Ekzon 9 dizilenmektedir.	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Hemakromatozis	HFE genindeki Ekzon 2, c.187C>G /p.His63Asp ve Ekzon 2, c.845G>A /p.Cys282Tyr mutasyonları taranmaktadır.	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Janus Kinase 2	JAK2 genindeki ekzon 12 mutasyonları taranmaktadır.	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Myeloproliferative Leukemia Protein	MPL genindeki ekzon 10 mutasyonları taranmaktadır.	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Nucleophosmin 1	NPM1 genindeki ekzon 11 mutasyonları taranmaktadır.	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Duchenne Muscular Distrofi (DMD)	DMD geni tüm ekzonları taranmaktadır.	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Fosfat metabolizması paneli	PHEX, DMP1, FGF23, ANKH, CYP27B1, CYP2R1, VDR, CYP3A4, CYP24A1, SLC34A1, SLC34A3, KL, GALNT3, CLCN5, SLC2A2, OCRL, FAM20C, FGFR1, ABCC6, ALPL, EXT1, SLC9A3R1, AVPR2	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay
Kalsiyum Metabolizması Paneli	CASR, PTH, GATA3, AIRE, CDC73, MEN1, RET, CDKN1B, TBX1, TBCE, PTHLH, GNAS, PRKAR1A, PDE4D, TRPM6, CLDN16, CLDN19, CLCNKB, ADCY10, SLC4A1, CLCNKA, SLC12A3, KCNJ10, FXD2, KCNJ1,	Yeni nesil dizileme	Periferik kan (EDTA'lı tüp)	2 ay

