

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER	NUMUNE TÜRÜ	SİTOGENETİK / MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER	NUMUNE TÜRÜ
☐ Alexander Hastalığı - GFAP (DTPIA4) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ ARRAY CGH (Moleküler Karyotipleme)	Kan ^{EDTA}
☐ Antitrombin 3 Eksikliği - SERPINCI Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Angelman Sendromu (del 15q11-q13) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ APO E Genotip Analizi (E2, E3, E4)	Kan ^{EDTA}	☐ Cri Du Chat Sendromu (del 5p15.2) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ ARX Geni ile İlişkili Hastalıklar - ARX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Di George Sendromu / VCF Sendromu FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Ataksi Telenjektazi - ATM Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kromozom Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Bilinen Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ İktiyozis Steroid Sülfataz (del Xp22.32-STS) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ CADASIL - NOTCH3 (Ekzon 3-6) Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ N-MYC Nöroblastoma (2p24.1) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Canavan Sendromu - ASPA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Prader Willi / Angelman Sendromu FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Charcot-Marie-Tooth Nöropati X İlişkili-GJB1 (CX32) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Rubinstein Taybi Sendromu (del 16p13.3) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Cohen Sendromu - VPS13B (COHI) Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Smith Magenis Sendromu (del 17p11.2-RAI1) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Distoni Tip 1 - TORIA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Sotos Sendromu (del 5q35-NSD1) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Dravet Sendromu - SCN1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Williams Sendromu (del 7q11.23) FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Duchenne/Becker Musküler Distrofi Delesyon Analizi (79 Ekzon)	Kan ^{EDTA}	☐ Wolf Hirschhorn Sendromu - WHCR FISH Analizi	Kan ^{HEPARIN}
☐ Faktör V H1299R Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	MOLEKÜLER ENFEKSİYON TESTLERİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Fenilketonüri (PKU) - PAH Mutasyon Analizi (6 Mutasyon)	Kan ^{EDTA}	☐ Brucella DNA PCR	BOS, Doku, Kan ^{EDTA}
☐ Frajil X Sendromu - FMR1 CGG Tekrarı Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ CMV DNA PCR KANTİTATİF	A.S., BOS, İdrar, Kan ^{EDTA}
☐ Galaktozemi - GALT Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ HSV Tip 1 DNA PCR	BOS, Serum, Swap, Kan ^{EDTA}
☐ Gaucher Hastalığı - GBA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ HSV Tip 2 DNA PCR	BOS, Serum, Swap, Kan ^{EDTA}
☐ Glutarik Asidüri Tip 1 - GCDH Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ İnfluenza A, B Virüs DNA PCR	BOS, Serum, Swap
☐ GMI Gangliosidosis Tip 1 - GLB1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Rubella RNA PCR	Amniyon sıvısı, Kan ^{EDTA}
☐ GNE İlişkili Miyopati - GNE Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ TBC DNA PCR	BAL, Balgam, BOS
☐ Hallervorden Spatz Sendromu-PANK2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Varicella Zoster Virüs DNA PCR	BOS, Serum, Kan ^{EDTA}
☐ Herediter Spastik Parapleji Tip 4-SPASTIN (SPAST) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Panfungal DNA PCR	BOS, Serum, Kan ^{EDTA}
☐ HLA B5 (B51, B52) PCR	Kan ^{EDTA}	☐ Treponema Palladium DNA PCR	BOS, Serum, Kan ^{EDTA}
☐ Huntington Hastalığı - HD CAG Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}	YENİ NESİL DİZİLEME PANELLERİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Joubert Sendromu Tip 10, 12 - OFD1, KIF7 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Aicardi Goutieres Sendromu Tarama Paneli (7 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Kufor Rakeb Hastalığı - ATP13A2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Alzheimer Hastalığı/Frontotemporal Demans Tarama Paneli (57 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Konjenital Glikolizasyon Bozukluğu Tip1A (CDG1A)-PMM2 TGDA	Kan ^{EDTA}	☐ Amiloid İlişkili Hastalıklar Tarama Paneli (24 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Krabbe Hastalığı - GALC Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Amiyotrofik Lateral Skleroz Tarama Paneli (38 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Lafora Hastalığı - EPM2A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Ataksi Gen Paneli (579 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Leigh Sendromu - SURF1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Tarama Paneli (39 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Limb-Girdle Musküler Distrofi 2D, 2E-SGCA, SGCB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Demans Gen Paneli (137 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Maple Syrup Urine Hastalığı Tip 1A, 1B - BCKDHA, BCKDHB TGDA	Kan ^{EDTA}	☐ Emery-Dreifuss Musküler Distrofi Gen Paneli (6 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Melas - MT-TL1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Epilepsi Gen Paneli (1157 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Metakromatik Lökodistrofi İnfantil Tip-ARSA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Epileptik Ensefalopati Gen Paneli (66 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Miyofibriller Miyopati 4-ZASP (LDB3) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Epizodik Ataksi (10 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Miyotonik Distrofi Tip 1 - DMPK CTG Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Hareket Bozuklukları Gen Paneli (1310 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ NCL1 İnfantil Tip - PPT1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Hiperekpleksia Paneli O.D. & O.R. (10 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ NCL2 Geç İnfantil Tip - TPP1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Holoprozensefali Gen Paneli (51 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Nemanin Miyopati 1 - TPM3 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ İnfantil Spazm Gen Paneli (17 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Noonan Sendromu - PTPN11 (PTP2) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Jeneralize Miyoklonik Epilepsi Gen Paneli (61 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Nörofibromatozis Tip 1, 2 - NF1, NF2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kapsamlı Distoni Tarama Paneli (265 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Prion Hastalığı - PRNP Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kapsamlı Musküler Distrofi / Miyopati Tarama Paneli (296 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Rett Sendromu - MECP2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kas Bozuklukları Gen Paneli (1756 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Roberts Sendromu - ESCO2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Kontraktür Tarama Paneli (Fetal Akinezi, Artrogripozis) (197 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Sepiapterin Redüktaz Eksikliği - SPR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Limb-Girdle Musküler Distrofi Gen Paneli (22 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Smith Lemli Opitz (SLO) Sendromu-DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Lizensefali Gen Paneli (95 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Snyder Robinson Sendromu - SMS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Lökodistrofi ve Lökensefalopati Gen Paneli (142 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Sotos Sendromu - NSD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Metabolik Hastalıklar Gen Paneli (492 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Distrofi - SMN1 Taşıyıcılık Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Mitokondrial Hastalıklar Gen Paneli (241 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Distrofi - SMN1 Delesyon Analizi (7,8)	Kan ^{EDTA}	☐ Miyastenia Gen Paneli (76 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Paneli 1 (SCA 1, 2, 3, 6, 7)	Kan ^{EDTA}	☐ Miyofibriller Miyopati Gen Paneli (11 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Spinoserebellar Ataksi Paneli 2 (SCA 8, 10, 12, 17)	Kan ^{EDTA}	☐ Nemanin Miyopatisi Gen Paneli (11 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Tüberozer Skleroz Tip 1, 2 - TSC1, TSC2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Nöroid Seroid Lipofuskinosis (NCL) Gen Paneli (11 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Von Hippel Lindau Sendromu - VHL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Nöropati Gen Paneli (467 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Wilson Hastalığı - ATP7B (13 Ekzon) Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Otizm Spektrum Bozuklukları Gen Paneli (199 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Wolfram Sendromu - WFS1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Parkinson Hastalığı / Parkinsonizm Tarama Paneli (105 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ X İlişkili Adrenolökodistrofi - ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Polimikrogi Gen Paneli (103 Gen)	Kan ^{EDTA}
TROMBOFİLİ PANELİ	NUMUNE TÜRÜ	☐ Septooptik Displazi Gen Paneli (15 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Faktör V Leiden G1691A Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Spastik Parapleji Tarama Paneli (116 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Protrombin G20210A Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Spinal Musküler Atrofi Gen Paneli (33 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ MTHFR Mutasyon Analizi (C677T)	Kan ^{EDTA}	☐ Tüberoskleroz Gen Paneli (2 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ MTHFR Mutasyon Analizi (A1298C)	Kan ^{EDTA}	☐ Tüm Mitokondrial (mtDNA) DNA Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
☐ PAI-SERPINE1 Mutasyon Analizi (4G&5G)	Kan ^{EDTA}	☐ Klinik Ekzom Dizi Analizi (6699 Gen)	Kan ^{EDTA}
☐ Faktör V H1299R Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	☐ Tüm Ekzom Dizi Analizi (WES)	Kan ^{EDTA}