



MEDİPOL

İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
GENETİK HASTALIKLAR
DEĞERLENDİRME MERKEZİ

NÖROLOJİ TEST LİSTESİ

Lütfen İlgili Kutucuğu İşaretleyiniz
Arka Sayfadaki Anamnez & Onam Formunu Doldurunuz

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER	NUMUNE TÜRÜ	SİTOGENETİK / MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER	NUMUNE TÜRÜ
<input type="checkbox"/> Angelman Sendromu Metilasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> ARRAY CGH (Moleküler Karyotipleme)	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Antitrombin 3 Eksikliği - SERPINC1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Angelman Sendromu (del 15q11-q13) FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> APO E Genotip Analizi (E2, E3, E4)	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Cri Du Chat Sendromu (del 5p15.2) FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> ARX Geni ile İlişkili Hastalıklar - ARX Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Di George Sendromu / VCF Sendromu FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Ataksi Telenjektazi - ATM Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Kromozom Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Bilinen Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> İktiyozis Steroid Sülfataz (del Xp22.32-STS) FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> CADASIL Hastalığı - NOTCH3 (Ekzon 3-6) Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> N-MYC Nöroblastoma (2p24.1) FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Canavan Sendromu - ASPA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Prader Willi / Angelman Sendromu FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Nöropati X İlişkili-GJB1 (CX32) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> 1p36 Delesyonu FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Cohen Sendromu - VPSI3B (COHI) Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Smith Magenis Sendromu (del 17p11.2-RAI1) FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Distoni Tip 1 - TORIA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Sotos Sendromu (del 5q35-NSD1) FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Dravet Sendromu - SCN1A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Williams Sendromu (del 7q11.23) FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> DMD/BMD Delesyon/Duplikasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Wolf Hirschhorn Sendromu - WHCR FISH Analizi	Kan ^{HEPARİN}
<input type="checkbox"/> Faktör V H1299R Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	MOLEKÜLER MİKROBİYOLOJİ TESTLERİ	
<input type="checkbox"/> Fenilketonüri (PKU) - PAH Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Brucella DNA PCR	BOS, Doku, Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Frajil X Sendromu - FMR1 CGG Tekrarı Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> CMV DNA PCR KANTİTATİF	BOS, İdrar, Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Galaktozemi - GALT Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> HSV Tip 1 DNA PCR	BOS, Swap, Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Gaucher Hastalığı - GBA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> HSV Tip 2 DNA PCR	BOS, Swap, Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Glutarik Asidüri Tip 1 - GCDH Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> İnfluenza A, B Virüs DNA PCR	Swap (NF), BAL, Balgam, BOS
<input type="checkbox"/> GMI Gangliosidosis Tip 1 - GLB1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Menenjit Paneli (PCR)	BOS, Vücut Sıvısı
<input type="checkbox"/> GNE İlişkili Miyopati - GNE Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Rubella RNA PCR	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Hallervorden Spatz Sendromu - PANK2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> TBC DNA PCR	BAL, Balgam, BOS, İdrar
<input type="checkbox"/> Herediter Spastik Parapleji Tip 4 - SPASTIN (SPAST) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Treponema Pallidum DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
<input type="checkbox"/> HLA B5 (B51, B52) PCR	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Varicella Zoster Virüs (VZV) DNA PCR	BOS, Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Huntington Hastalığı - HD CAG Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}	YENİ NESİL DİZİLEME PANNELERİ	
<input type="checkbox"/> Joubert Sendromu Tip 10, 12 - OFD1, KIF7 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Aicardi Goutieres Sendromu Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Kufor Rakeb Hastalığı - ATP13A2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Alzheimer Hastalığı/Frontotemporal Demans Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Konjenital Glikolizasyon Bozukluğu Tip1A (CDG1A) - PMM2 TGDA	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Amiloid İlişkili Hastalıklar Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Krabbe Hastalığı - GALC Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Amiyotrofik Lateral Skleroz Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Lafora Hastalığı - EPM2A Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Ataksi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Leigh Sendromu - SURF1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth (CMT) Hastalığı Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Limb-Girdle Musküler Distrofi 2D, 2E - SGCA, SGCB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Demans Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Maple Syrup Urine Hastalığı Tip 1A, 1B - BCKDHA, BCKDHB TGDA	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Emery-Dreifuss Musküler Distrofi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Melas - MT-TL1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Epilepsi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Metakromatik Lökodistrofi İnfantil Tip - ARSA Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Epileptik Ensefalopati Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Miyofibriler Miyopati 4 - ZASP (LDB3) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Epizodik Ataksi	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Miyotonik Distrofi Tip 1 - DMPK CTG Tekrar Genetik Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Hareket Bozuklukları Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> NCL1 İnfantil Tip - PPT1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Hiperekpleksia Paneli O.D. & O.R.	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> NCL2 Geç İnfantil Tip - TPP1 Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Holoprozensefali Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Nemalin Miyopati 1 - TPM3 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> İnfantil Spazm Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Noonan Sendromu - PTPN11 (PTP2) Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Jeneralize Miyoklonik Epilepsi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Nörofibromatozis Tip 1, 2 - NFI, NF2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Kapsamlı Distoni Tarama Paneli)	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Prion Hastalığı - PRNP Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Kapsamlı Musküler Distrofi / Miyopati Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Rett Sendromu - MECP2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Kas Bozuklukları Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Roberts Sendromu - ESCO2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Kontraktür Tarama Paneli (Fetal Akinezi, Artrogripozis)	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Sepiapterin Redüktaz Eksikliği - SPR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Limb-Girdle Musküler Distrofi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Smith Lemli Opitz (SLO) Sendromu - DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Lizensefali Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Snyder Robinson Sendromu - SMS Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Lökodistrofi ve Lökensefalopati Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Sotos Sendromu - NSD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Metabolik Hastalıklar Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Spinal Musküler Atrofi (SMA) - SMN1 Taşıyıcılık Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Mitokondrial Hastalıklar Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Spinal Musküler Atrofi (SMA) - SMN1 Delesyon Analizi (7,8)	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Miyastenia Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar Ataksi Paneli 1 (SCA 1, 2, 3, 6, 7)	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Miyofibriler Miyopati Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Spinoserebellar Ataksi Paneli 2 (SCA 8, 10, 12, 17)	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Nemalin Miyopatisi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Tüberoz Skleroz Tip 1, 2 - TSC1, TSC2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Nöroid Seroid Lipofuskinozis (NCL) Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Von Hippel Lindau Sendromu - VHL Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Nöropati Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Wilson Hastalığı - ATP7B Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Otizm Spektrum Bozuklukları Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Wolfram Sendromu - WFS1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Parkinson Hastalığı / Parkinsonizm Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> X İlişkili Adrenolökodistrofi - ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Polimikrogi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
TROMBOFİLİ PANEİ		<input type="checkbox"/> Septoptik Displazi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Faktör V Leiden G1691A Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Spastik Parapleji Tarama Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Protrombin G20210A Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Spinal Musküler Atrofi Gen Paneli	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> MTHFR Mutasyon Analizi (C677T)	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Tüm Mitokondriyal (mtDNA) DNA Dizi Analizi	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> MTHFR Mutasyon Analizi (A1298C)	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Klinik Ekzom Dizi Analizi (6699 Gen)	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> PAI-SERPINE1 Mutasyon Analizi (4G&5G)	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Tüm Ekzom Dizi Analizi (WES)	Kan ^{EDTA}
<input type="checkbox"/> Faktör V H1299R Mutasyon Analizi	Kan ^{EDTA}	<input type="checkbox"/> Tüm Genom Dizi Analizi (WGS)	Kan ^{EDTA}

Kavacık Mah. Ekinciler Cad. No: 19
Kavacık Kavşağı-Beykoz 34810/İstanbul

Web : medigen.medipol.edu.tr
e-mail: genetik@medipol.edu.tr

Tel: (0216) 681 15 15