

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
11-Beta-Hidroksilaz Eksikliği Genetik Analizi	CYP11B1 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
3-Hidroksiasil-Coa Dehidrogenaz Eksikliği (LCHAD)	HADHA Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	6 – 7 Ay
3-Hidroksiasil-Coa Dehidrogenaz Eksikliği (LCHAD)	HADHA Geni Mutasyon Analizi (1528G>C & 1132 C>T)	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Aarskog Sendromu	FGD1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
ACE (Anjiyotensin I-Converting Enzyme) Genotip Analizi Kardiyovasküler Risk Faktörü, Renal Tübüler Disgenezi	PCR+RFLP ile ACE Geni I/D Genotipleme	KAN ^{EDTA}	5 ml	5 Gün
AGT M235T Genotipleme, Kardiyovasküler Risk Faktörü, Renal Tübüler Disgenezi	PCR+RFLP ile AGT (SERPINA8) Geni M235T Mutasyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	10 Gün
Ağır Konjenital Nötropeni (Otozomal Resesif)	HAX1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Ailesel Hiperlipidemi Genetik Analizi	LPL Geni Tüm Kodlama Bölgelerinin Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Ailesel Periyodik Ateş, Otozomal Dominant (TRAPS)	TNFRSF1A geni 2-5 arasındaki ekzonların sekans analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Ailesel Periyodik Ateş, Otozomal Dominant (TRAPS)	TNFRSF1A Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Akciğer Kanseri Genetik Analizi	EGFR Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Akciğer Kanseri Genetik Analizi	EGFR 18-21 Ekzonları	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Akciğer Kanseri Genetik Analizi	EGFR Delesyon Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Akondroplazi	Tetra-ARMS ile FGFR3 genindeki G1138A ve G1138C	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Akut Myeloid Lösemi Genetik Testi Çeşitli FLT3 İnhibitörlerine Duyarlılık	FLT3 Internal Tandem Duplication (ITD) ve D835 Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Hafta
Akut Myeloid Lösemi Genetik Testi Çeşitli FLT3 İnhibitörlerine Duyarlılık	FLT3 Internal Tandem Duplication In Exon 14	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Hafta

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Alagille Sendromu	JAG1 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Alexander Hastalığı	GFAP tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Alfa Talasemi	HBA1 ve HBA2 genindeki delesyon ve mutasyonlar	KAN ^{EDTA}	5 ml	45 Gün
Alfa Talasemi	HBA1 ve HBA2 genleri sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Alfa Talasemi X ilişkili Mental Retardasyon Sendromu ATRX Sendromu	ATRX Tüm gen ve Splice Junctions Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Alfa-1 -Antitripsin Eksikliği A1AT Eksikliği	Pi*Z, Pi*S, Pi*M Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Alkaptonuri Genetik Analizi	HGD Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Alport Sendromu Genetik Analizi (Otozomal Dominant veya Otozomal Resesif)	COL4A3 ve COL4A4 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Alport Sendromu Genetik Analizi (X-ilişkili)	COL4A5 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Alport Sendromu Genetik Analizi (X-ilişkili)	COL4A5 Delesyon/Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Alzheimer Hastalığı PSEN1 genetik analizi, Alzheimer Tip 3	PSEN1 Sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Alzheimer Hastalığı PSEN2 genetik analizi, Alzheimer Tip 4	PSEN2 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Amyotrofik lateral skleroz (ANG)	ANG geni Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Amyotrofik lateral skleroz (FUS)	FUS geni Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Amyotrofik lateral skleroz (SOD1)	SOD1 geni Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Amyotrofik lateral skleroz (TARDBP)	TARDBP geni Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Amyotrofik lateral skleroz Paneli	SOD1, FUS, TARDBP, ANG tüm gen sekans analizleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Androjen Reseptör Gen Analizi Testiküler Feminizasyon Androgen Insensitivity Syndrome	AR Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Angelman Sendromu	UBE3A Tüm Gen (Sekans Analizi)	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Angelman Sendromu	15. Kromozom Paternal UPD (UPD Çalışması)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Antitrombin 3 Eksikliği	SERPINC1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Antitrombin 3 Eksikliği	SERPINC1 Del/Dup Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
APC Mutasyon Analizi Adenomatöz Kolon Polipozisi Ailesel Kolon Polipozisi	Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
APC Mutasyon Analizi Adenomatöz Kolon Polipozisi Ailesel Kolon Polipozisi	Duplikasyon/delesyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Apert Sendromu Apert-Crouzon Hastalığı	FGFR2 S252W ve P253R Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
APOE Genotipleme Alzheimer Hastalığı Risk Faktörü	PCR&RFLP ε2, ε3, ε4	KAN ^{EDTA}	5 ml	15 Gün
APP Geni genetik analiz Alzheimer Tip 1	16 ve 17. ekzon sekans analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
APP Geni genetik analiz Alzheimer Tip 1	Tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Arilsülfataz A Eksikliği	ARSA Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Arjinaz Eksikliği Üresiklus Defekleri	ARG1Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Aromataz Eksikliği Genetik Analizi	CYP19A1 Geni 1558C>T Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay

BURÇ GENETİK TANI MERKEZİ MOLEKÜLER GENETİK TEST LİSTESİ (2010)

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
ARPKD Genetik Analizi Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı	PKHD1 23 Seçilmiş Ekzonlarda Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
ARPKD Genetik Analizi Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı	PKHD1 Geri Kalan 43 Ekzonlarda Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
ARPKD Genetik Analizi Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı	PKHD1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
ARSACS Charlevoix-Saguenay otozomal resesif spastik ataksisi	SACS tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
ARX Geni ile İlişkili Hastalıklar Partington X-Linked Mental Retardasyon Sendromu X'e Bağlı West Sendromu X'e Bağlı İnfantil Spazm Sendromu Proud Sendromu	ARX Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
AT1R CC Genotipleme Anjiyotensin II Reseptör, Tip 1; AGTR1 Kardiyovasküler Risk Faktörü	PCR&RFLP AT1R Geni A1166C Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Ataksi Telenjektazi Genetik Analizi Louis-Bar Sendromu Genetik Analizi	ATM Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	6 Ay
Ataksi Telenjektazi Genetik Analizi Louis-Bar Sendromu Genetik Analizi	ATM Protein Analizi (Western Blot & Radyosensitivite testi)	KAN ^{HEP}	5-10 ml	4-5 Ay
Bardet - Biedl Sendromu 1 Genetik Analizi	BBS1 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bardet - Biedl Sendromu 10 Genetik Analizi	BBS10 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bardet - Biedl Sendromu 2 Genetik Analizi	BBS2 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bardet - Biedl Sendromu Microarray Analizi	BBS1, BBS2, BBS3, BBS4, BBS5, BBS6, BBS7, BBS8, BBS9, BBS10, BBS12, PHF6, ALMS1, GNAS1 Genlerinde 308 Mutasyon Taraması	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Barth Sendromu Genetik Analizi	TAZ Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bartter Sendromu Tip 1	SLC12A1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	6-7 Ay
Bartter Sendromu Tip 2	KCNJ1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bartter Sendromu Tip 3	CLCNKB Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	6-7 Ay
Bartter Sendromu Tip 4	BSND Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bazal Hücreli Nevus Sendromu Gorlin-Goltz Sendromu	PTCH1 Tüm Gen ve Delesyon Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Beckwith-Wiedemann Sendromu	KCNQ1OT1 ve H19 genlerindeki metilasyonlar	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Beckwith-Wiedemann Sendromu	11p15.5 paternal UPD (metilasyon analizi)	KAN ^{EDTA}	5 ml	4 Ay
Beckwith-Wiedemann Sendromu	CDKN1C Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Bernard-Soulier Sendromu	GP1BA Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bernard-Soulier Sendromu	GP1BB Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Bernard-Soulier Sendromu	GP9 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Beta Talasemi Tüm Gen Dizi Analizi	HBB Geni 3 Ekzon + 2 Intron Dizi Analizi	KAN ^{EDTA} , A.S	5ml, 20ml	3-4 Hafta
Birt-Hogg-Dube Sendromu Genetik Analizi	FLCN geninin 4-14 arası ekzonlarının Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Birt-Hogg-Dube Sendromu Genetik Analizi	FLCN del/dup Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Blackfan-Diamond Anemisi	RPS19 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Blefarofimozis, Ptozis, Epikantus Inversus Sendromu	FOXL2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Blefarofimozis, Ptozis, Epikantus Inversus Sendromu	FOXL2 Delesyon Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Borjeson-Forsman-Lehmann Sendromu	PHF6 geni 2-10 arası exonları Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
BRCA1 Tüm Gen Dizi Analizi Ailesel Meme ve Over Kanseri yatkınlığı	BRCA1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
BRCA2 Tüm Gen Dizi Analizi Ailesel Meme ve Over Kanseri yatkınlığı	BRCA2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
CADASIL Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy	NOTCH3 geni 3, 4, 5, 6 ekzonları dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Canavan Sendromu Genetik Analizi	ASPA geninde Y231X, E285A, A305E Mutasyonları	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Canavan Sendromu Genetik Analizi	ASPA Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 1A (CMT1A)	PMP22 Duplikasyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 1B	MPZ Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 1C	LITAF Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 1D	EGR2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 1E	PMP22 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2 Genetik Analizi	KIF1B, MFN2, RAB7, LMNA, GARS, NEFL, MPZ, GDAP1, CJB1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2A1 Genetik Analizi	KIF1B Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2A2 Genetik Analizi	MFN2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2B Genetik Analizi	RAB7 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2B1 Genetik Analizi	LMNA Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2D Genetik Analizi	GARS Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2E/1F	NEFL tüm gen & promotor bölgesi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2I/2J Genetik Analizi	MPZ Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2K Genetik Analizi	GDAP1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Charcot-Marie-Tooth Nöropati Tip 2L Genetik Analizi	HSPB8 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
CHARGE Sendromu FISH Analizi	CHD7 Delesyonları (8q12.2)	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
CHARGE Sendromu Genetik Analizi	CHD7 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Coffin-Lowry Sendromu	RPS6KA3 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
COL1A1/2 ilişkili Osteogenesis imperfecta Osteogenesis Imperfecta Tip I, IIA, III, IV	COL1A1 Tüm Gen ve COL1A2 47 Ekzon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Connexin 32 Charcot-Marie-Tooth, Tip 1 (GJB1) (CMTX1)	GJB1 Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Cornelia de Lange Sendromu 1	NIPBL Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Cornelia de Lange Sendromu 2	SMC1A Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Crigler-Najjar Sendromu Tip1, Tip2 (CNS1, CNS2)	UGT1A1 Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
CRTAP ilişkili Osteogenesis imperfecta	CRTAP Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
CYP2C19 Genotiplemesi	PCR&RFLP CYP2C19 Genotip *1, *2, *3	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
CYP2C9 Genotiplemesi Warfarin, Kumadin İlaç Direnci	PCR&RFLP CYP2C9 Genotip *1, *2, *3	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
CYP2D6 Genotiplemesi	PCR&RFLP CYP2D6 Genotip*1, *2A, *2B, *3, *4, *10	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
D-2-Hidroksi Glutarik Asidüri Genetik Analiz	D2HGDH Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4 Ay
Dandy Walker Sendromu	50kb Resolüsyonlu arrayCGH Genom Taraması	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Dandy Walker Sendromu	ZIC1 ve ZIC4 Microarray Taraması	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Danon Hastalığı Genetik Analizi	LAMP2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Dent Hastalığı 1 Genetik Analizi Nephrolithiasis 2	CLCN5 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Dentatorubral-Pallidoluysian Atrofi (DRPLA) Genetik Analizi	ATN1 geninde CAG Tekrar Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Distal Renal Tubular Acidosis With Progressive Nerve Deafness	ATP6V1B1 (ATP6B1) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Distal Renal Tübüler Asidoz, Otozomal Resesif; RTADR	ATP6V0A4 (ATP6N1B) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Distoni 1 (DYT 1) Distoni Muskulorum Deformans 1	TOR1A Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Distoni 1 (DYT 1) Distoni Muskulorum Deformans 1	TOR1A 904_906 delGAG Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Distrofik Epidermolizis Bullosa	COL7A1 geni 73-76 arasındaki ekzonlar	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Distrofik Epidermolizis Bullosa	COL7A1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
DJ-1 İlişkili Parkinson Hastalığı Parkinson Hastalığı 7	PARK7 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Dravet Sendromu Genetik Analizi	SCN1A Tüm Gen Dizi Analizi ve Geniş Delesyon ve İnversiyonlar	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-6 Ay
Duchenne Muskular Distrofi (DMD) Becker Muskular Distrofi (BMD)	18 Ekzon Delesyon/duplikasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Duchenne Muskular Distrofi (DMD) Becker Muskular Distrofi (BMD)	Kantitatif 79 ekzon (delesyon ve duplikasyon)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 ay
Duchenne Muskular Distrofi (DMD) Becker Muskular Distrofi (BMD)	Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Ehlers Danlos Sendromu Tip I	COL5A1 ve COL5A2 Tüm Gen Dizi Analizi	Deri punch biyopsisi	5-10 mg	6-12 Ay
Ehlers Danlos Sendromu Tip I	COL1A1 ve COL1A2 Tüm Gen Dizi Analizi	Deri punch	5-10 mg	6-12 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
		biyopsisi		
Ehlers Danlos Sendromu Tip II	COL5A1 ve COL5A2 Tüm Gen Dizi Analizi	Deri punch biyopsisi	5-10 mg	6-12 Ay
Ehlers Danlos Sendromu Tip IV, Otozomal Dominant	COL3A1 Tüm Gen Dizi Analizi	Deri punch biyopsisi	5-10 mg	6-12 Ay
Ehlers Danlos Sendromu Tip VI	PLOD1 Tüm Gen Sekans & Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Ehlers Danlos Sendromu Tip VII, Otozomal Dominant	COL1A1 ve COL1A2'de 5, 6, 7. ekzonların kesim bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
ENOS (NOS3) Kardiyovasküler Risk Analizi	PCR&RFLP NOS3 glu298asp Polimorfizmi	KAN ^{EDTA}	5 ml	10 Gün
EPCR Genetik Analizi	EPCR Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Epidermolysis Bullosa Testi	Immunofloresans & Elektron Mikroskopisi	deri biyopsisi & KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Epidermolysis Bullosa Testi	Immunofloresans & Elektron Mikroskopisi & Mutasyon Analizi	deri biyopsisi		-
Episodik Ataksi Tip 2	CACNA1A Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Fabry Hastalığı Alfa-Galaktosidaz A Eksikliği	GLA Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Faktör 10 Eksikliği Genetik Analizi	F10 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Faktör V Leiden Mutasyon Analizi	PCR&RFLP 1691 G->A Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	5 Gün
Fanconi-Bickel Sendromu	GLUT2 (SLC2A2) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Farber Hastalığı Genetik Analizi	ASAHI Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Feingold Sendromu Genetik Analizi	MYCN Geni 2-3. Ekzonlar ve 3' UTR bölgesi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Feingold Sendromu Genetik Analizi	MYCN Geni Delesyon Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Fenilketonuri (PKU) PAH Eksikliği Hipofenilalaninemi (HPA)	PAH Geni Hedef Mutasyon Analizi (en sık 6 mutasyon)	KAN ^{EDTA}	5 ml	30 Gün
Fenilketonuri (PKU) PAH Eksikliği Hipofenilalaninemi (HPA)	PAH Geni Sekans analizi (tüm gen)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
FGFR2 Genetik Analizi Apert Sendromu Jackson-Weiss Sendromu Crouzon Sendromu Beare-Stevenson Sendromu	Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
FMF 12 Mutasyon Analizi	PCR+RFLP+ARMS & PCR+Reverse Hibridizasyon	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
FMF 40 Mutasyon Analizi	DNA Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	30 Gün
FMF Tüm Gen Dizi Analizi	DNA Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Fokal Segmental Glomeruloskleroz Tip 1	ACTN4 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Fokal Segmental Glomeruloskleroz Tip 2	TRPC6 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Fokal Segmental Glomeruloskleroz Tip 3	CD2AP Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Frajil X (CGG Tekrarları) STR Analizi	FMR1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Frajil X (CGG Tekrarları) STR Analizi	FMR1 (CGG Tekrarları) STR Analizi	KAN ^{EDTA} , AS	5 ml	45 Gün
Fraser Sendromu	FREM2 & FRAS1 Genlerinde 15 Mutasyon Microarray Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Fraser Sendromu	FREM2 6. Ekzon sekansı (Glu1972Lys mutasyonunu kapsamaktadır)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Friedreich Ataxi, FRDA	FXN Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	45 Gün
Friedreich Ataxi, FRDA	FXN Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	6-8 hafta
Frontometafizyal Displazi	FLNA Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Fruktoz İntöleransı	ALDOB Geni del4E4, A149P, A174D, N334K Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Fruktoz-1,6-Bisfosfataz Eksikliği Genetik Analizi	FBP1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
FSH Musküler Distrofi Genetik Analizi Fasioskapulohumeral Musküler Distrofi Genetik Analizi	Hedef Mutasyon, 3.3 Kb DNA Motifi delesyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
G6PD Eksikliği Genetik Analizi	G6PD Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Galaktozemi Genetik Analizi	GALT geni Sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Gastrik Kanser Genetik Testi	CDH1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Gastrik Kanser Genetik Testi	CDH1 Tüm Gen ve Delesyon Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Gaucher Genetik Analizi	GBA Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Gaucher Genetik Analizi	GBA geni en sık görülen 6 mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Gilbert Sendromu	UGT1A1 Geninin Promotör Bölgesinde TA sayısı Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Gitelman Sendromu	SLC12A3 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Gitelman Sendromu	SLC12A3 Del/dup analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Griscelli Sendromu Tip 1	MYO5A 19. ve 28. Ekzon Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 - 3 Ay
Griscelli Sendromu Tip 2	RAB27A 4 – 6 ekzonları sekans analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 - 3 Ay
GSTM1 Gen Delesyonu Akciğer Kanseri	PCR&RFLP GSTM1 (+/-)	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
GSTT1 Gen Delesyonu	PCR&RFLP GSTT1 (+/-)	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Hallervorden Spatz Sendromu	PANK2 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Hemiplejik Migren 2 Genetik Analizi	ATP1A2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Hemofili A, Klasik Hemofili, Faktor VIII Eksikliği	F8 Bilinen Mutasyon Analizi (Taşıyıcık Testi)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemofili A, Klasik Hemofili, Faktor VIII Eksikliği	F8 intron 22-A veya intron 1 gen inversiyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemofili A, Klasik Hemofili, Faktor VIII Eksikliği	F8 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-5 Ay
Hemofili B Christmas Hastalığı Faktör IX Eksikliği	F9 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Hemokromatozis Klasik Tip Genetik Analizi	2 Mutasyon (C282Y, H63D) Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Hemokromatozis Klasik Tip Genetik Analizi	18 Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Hemokromatozis Klasik Tip Genetik Analizi	HFE Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemokromatozis Tip 2 (juvenil) Genetik Analizi	HJV 4. Ekzon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemokromatozis Tip 2 (juvenil) Genetik Analizi	HJV Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemokromatozis Tip 2 (juvenil) Genetik Analizi	HAMP Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemokromatozis Tip 2 (juvenil) Genetik Analizi	HAMP ve HJV Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemokromatozis Tip 3 Genetik Analizi	TFR2 Sık Görülen Mutasyonlar	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Hemokromatozis Tip 3 Genetik Analizi	TFR2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hemokromatozis Tip 4 Gen Analizi	SLC40A1 (FPN1) Sık Görülen Mutasyonlar	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Hemokromatozis Tip 4 Gen Analizi	SLC40A1 (FPN1) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Hemolitik Üremik Sendrom, Atipik	CFH Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Hereditör Hemorajik Telenjektazi Tip 1 Osler-Rendu-Weber Sendromu 1	ENG Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Herediter Hemorajik Telenjektazi Tip 1 Osler-Rendu-Weber Sendromu 1	ENG ve ACVRL1 Delesyon/ Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Herediter Hemorajik Telenjektazi Tip 2 Osler-Rendu-Weber Sendromu 2	ACVRL1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Herediter Multiple Eksostosis Genetik Analizi	EXT1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Herediter Multiple Eksostosis Genetik Analizi	EXT2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Herediter Non-Polipozis Kolon Kanseri	MLH1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Herediter Non-Polipozis Kolon Kanseri	MSH2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Herediter Non-Polipozis Kolon Kanseri	MSI (Microsatellite İnstabilite testi)	Parafin Tümör Blok, KAN ^{EDTA}	4-5 µm, 5 ml	3-4 Ay
Herediter Pankreatit Genetik Analizi	SPINK1'nin 3. ekzonu & PRSS1'in 1-3. ekzonlarının Sekansı	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Herediter Pankreatit Genetik Analizi	SPINK1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Herediter Pankreatit Genetik Analizi	PRSS1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Herediter Paraganglioma	SDHD Geni Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Herediter Paraganglioma	SDHB Geni Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Herediter Paraganglioma	SDHC Geni Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Herediter Paraganglioma	SDHD, SDHB, SDHC Gen Delesyonları	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Herediter Spastik Parapleji 3, Otozomal Dominant (SPG3)	SPG3A Tüm Gen Sekans ve Delesyon/Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Herediter Spastik Parapleji 4, Otozomal Dominant (SPG4)	SPASTIN (SPAST) Tüm Gen Sekans ve Delesyon/Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hidroksi Glutarik Asiduri Miktar Analizi	L2HGDH ve D2HGDH miktarlarının ölçümü	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay

BURÇ GENETİK TANI MERKEZİ MOLEKÜLER GENETİK TEST LİSTESİ (2010)

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Hipertrofik Kardiyomiyopati (CMH or HCM)	MYH7, MYBPC3, TNNT3, TPM1, TNNT2, MYL2, MYL3, TNNC1, CSRP3, PRKAG2, PLN ve ACTC1 Tüm Gen Analizi (Mikroarray tabanlı DNA sekans analizi)	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Hipokalemik Periyodik Paralizi Genetik Analizi	CACNA1S 4 Mutasyon ve SCN4A 5 Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Hipokalemik Periyodik Paralizi Genetik Analizi	CACNA1S Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	7-8 Ay
Hipokondroplazi (HCH)	FGFR3 geni N540K (C1620A) ve N540K (C1620G) Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Hipokondroplazi (HCH)	FGFR3 geni 9, 10, 13 ve 15. Ekzon sekans analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Hipomagnezemi 3 Genetik Analizi	CLDN16 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Hipomagnezemi ile ikincil Hipokalsemi Genetik Analizi	TRPM6 mutasyon taraması	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Hirschsprung Hastalığı Genetik Analizi	RET Tüm Gen Dizi Analizi & Del/Dup analizi (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
HLA B27 Genetik Analizi Ankilozan Spondilit	HLA-B27 B*2701-B*2723 allelleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	5 Gün
Huntington Hastalığı Gen Analizi	aPCR&FS ile HD genindeki genişlemiş CAG tekrarları	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu	LMNA Geninin 11. Ekzonunda Sessiz p.Gly608Gly mutasyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu	LMNA Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
IgVH Genetik Analizi	IgVH Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Ihtiyozis, X'e Bağlı	STS Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 – 3 Ay
Incontinentia Pigmenti Genetik Analizi	IKBKG (NEMO)genindeki 4-10 ekzonlardaki delesyon	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Incontinentia Pigmenti Genetik Analizi	IKBKG (NEMO) sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
IPEX Sendromu	FOXP3 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
İhtiyozis Vulgaris Genetik Analizi	FLG 4 Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
İhtiyozis Vulgaris Genetik Analizi	FLG 7 Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
İmatinip direnci	ABL1 Geni Hedef Mutasyon Analizi (T315I, G250E, Y253H, E355K, F317L, M351T mutasyonları)	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
İnklüzyon body miyopati 2 (IBM 2) İnklüzyon cisimcik miyopati 2	GNE Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
İnklüzyon body miyopati 2 (IBM 2) İnklüzyon cisimcik miyopati 2	GNE geni m712t mutasyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
JAK2 Gen Mutasyonu, Polisitemi Vera, Trombositemi, Myelofibroz	Tetra ARMS ile JAK2 Geni V617F mutasyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Jarcho-Levin Sendromu	DLL3 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Kallman Sendromu (FGFR1)	FGFR1 sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Kallman Sendromu (KAL1)	KAL1 sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Kallman Sendromu (PROK2)	PROK2 sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Kallman Sendromu (PROKR2)	PROKR2 sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Karbamoil Fosfat Sentetaz 1 Eksikliği Üresiklus Defekleri	CPS1Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Kardiyofasyokutanöz Sendromu (BRAF)	BRAF geni ekzon 11&15 (kodon 461-465, G600E)	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Kardiyofasyokutanöz Sendromu (BRAF)	BRAF geni ekzon 6 ve 11-16 arası	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Kardiyofasyokutanöz Sendromu (BRAF)	BRAF Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Kardiyofasyokutanöz Sendromu (MAP2K1 & MAP2K2)	MAP2K1 & MAP2K2 Geni Ekzon 2-3 Arası	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Kardiyofasyokutanöz Sendromu (MAP2K1 & MAP2K2)	MAP2K1 & MAP2K2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Kardiyofasyokutanöz Sendromu Genetik Analizi (KRAS)	KRAS Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Kennedy Hastalığı Spinal ve Bulbar Muskuler Atrofi, SBMA	AR Geninde Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-6 Hafta
Kistik Fibrozis (CFTR) 5 T Varyant Analizi	PCR, CFTR Geni IVS8-(5T) Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Kistik Fibrozis Genetik Analizi	CFTR geninde en sık görülen 36 mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Kistik Fibrozis Genetik Analizi	CFTR geni 8 ekzon 500 mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Kistik Fibrozis Genetik Analizi	CFTR geni Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Kolestaz, İlerleyici Ailevi İntrahepatik 1	ATP8B1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	5-6 Ay
Kolestaz, İlerleyici Ailevi İntrahepatik 2	ABCB11 (BSEP) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	5-6 Ay
Kolestaz, İlerleyici Ailevi İntrahepatik 3	ABCB4 (MDR3) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	5-6 Ay
Kombine Faktör V ve Faktör VIII Eksikliği Analizi	LMAN1 & MCFD2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği 1	POU1F1 (PIT1) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Kombine Hipofizer Hormon Eksikliği 2	PROP1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Kombine İmmün Yetersizlik Sendromu	RAG1 & RAG2 genleri sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Adrenal Hiperplazi 21-Hidroksilaz Genetik Analizi	CYP21A2 Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Konjenital Adrenal Hiperplazi 21-Hidroksilaz Genetik Analizi	CYP21A2 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Konjenital Adrenal Hiperplazi 21-Hidroksilaz Genetik Analizi	CYP21A2 Sekans Analizi & MLPA	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Konjenital Adrenal Hipoplazi X 'e Bağlı Adrenal Hipoplazi	NROB1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu (CDG) Tip IA	PMM2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu (CDG) Tip IB	MPI Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu (CDG) Tip IC	ALG6 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Merosin-Yetersizliği Musküler Distrofi 1A	LAMA2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (CHAT)	CHAT Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (CHRNA1)	CHRNA1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (CHRN1)	CHRN1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (CHRN2)	CHRN2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (CHRNE)	CHRNE Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (COLQ)	COLQ Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (DOK7)	DOK7 hedef mutasyon analizi ε1267delG	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Miyastenik Sendrom Genetik Analizi (RAPSN)	RAPSN hedef mutasyon analizi 1293insG	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Konjenital Nistagmus 1, X-ilişkili Genetik Analizi	FRMD7 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Kortizol 11-Beta Ketoreduktaz Eksikliği	HSD11B2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Krabbe Sendromu	GALC Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Kufor Rakeb Hastalığı Parkinson Hastalığı 9	ATP13A2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
L-2-Hidroksi Glutarik Asiduri Genetik Analiz	L2HGDH Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4 Ay
Lafora Hastalığı	EPM2A Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Lafora Hastalığı	NHLRC1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Lamellar İhtiyozis Tip 1	TGM1 Geni Sekans Değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 AY

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Leber Konjenital Amaurosis - Mutasyon Paneli	13 gendeki 641 mutasyon (AIPL1, CRB1, CRX, GUCY2D, LRAT, TULP1, MERTK, RPE65, RPGRIP1, CEP290, RDH12, LCA5, SPATA7)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Leber Konjenital Amaurosis - Sekans Analizi Paneli	15 Genin Tüm Gen Analizi: CRB1, CRX, GUCY2D, LRAT, TULP1, RPE65, RPGRIP1, CEP290, RDH12, LCA5, SPATA7, AIPL1, IMPDH1, IQCB1, RD3	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
LEBER konjenital amaurosis 2 (LCA 2)	RPE65 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
LEBER'in Herediter Optik Nöropatisi (LHON)	mtDNA NADH dehidrogenaz genindeki m.11778G>A, m.14484T>C, m.3460G>A mutasyonları	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Leigh Sendromu	SURF1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Lenfödem Distikiyazis Sendromu Meige Lenfödem	FOXC2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
LEPRE1 ilişkili Osteogenesis imperfecta	LEPRE1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Lesch - Nyhan Sendromu Genetik Analizi	HPRT1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Lesch - Nyhan Sendromu Genetik Analizi	HPRT1 Delesyon/Duplikasyon Analizi (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Li-Fraumeni Sendromu 1 Genetik Analizi SBLA Sendromu	TP53 Exon 5-8 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Li-Fraumeni Sendromu 1 Genetik Analizi SBLA Sendromu	TP53 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Limb-Girdle Musküler Distrofi Tip 1C (LGMD1C)	CAV3 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Limb-girdle Musküler Distrofi Tip 2A & 2B	CAPN3 ve DYSF Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Limb-girdle Musküler Distrofi Tip 2A (LGMD2A)	CAPN3 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Limb-girdle Musküler Distrofi Tip 2B (LGMD2B)	DYSF Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Limb-Girdle Musküler Distrofi Tip 2C (LGMD2C)	SGCG Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Lizozomal Asit Lipaz Eksikliği	LIPA Tüm Gen Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2-3 Ay
Loeys-Dietz Sendromu Genetik Analizi	TGFBR1 Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	1-2 Ay
Loeys-Dietz Sendromu Genetik Analizi	TGFBR2 Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	1-2 Ay
Lowe Sendromu Genetik Analizi	OCRL Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2-3 Ay
LRRK2 İlişkili Parkinson Hastalığı Parkinson Hastalığı 8	LRRK2 (PARK8) Geni 31. ve 41. Ekzonlarda Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2-3 Ay
Malignant Hipertermi Genetik Analizi	RYR1 'de Seçilmiş 20 Ekzon Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2-3 Ay
Malignant Hipertermi Genetik Analizi	RYR1 Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2-3 Ay
Marfan Sendromu 1	FBN1 Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2-3 Ay
Marfan Sendromu 2	TGFBR2 Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	1-2 Ay
Mastositosis Genetik Analizi	KIT ekzon 17'deki D816V mutasyonu	KA ^N EDTA	5 ml	1 Ay
Meckel-Gruber Sendromu Genetik Analizi	MKS1 ekzon 16-17 analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2 Ay
Meckel-Gruber Sendromu Genetik Analizi	MKS1 Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2-3 Ay
Melanom-Pankreatik Kanser	CDKN2A Tüm Gen Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	1 Ay
MELAS, MTT (MIT) Genetik Analizi Mitokondrial Ensefalomiyopati, Laktik Asidoz ve nöbet (stroke)benzeri episodlar	MT-TL1 (MTTL1) en sık görülen 3 mutasyon (A3243G, T3271C, A3252G) Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	20 Gün
MELAS, MTT (MIT) Genetik Analizi Mitokondrial Ensefalomiyopati, Laktik Asidoz ve nöbet (stroke)benzeri episodlar	MT-TL1 Tüm Gen Dizi Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	2 ay
Menkes Hastalığı Genetik Analizi	ATP7A Tüm Gen Analizi	KA ^N EDTA	5 ml	3-4 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
MERRF Sendromu Genetik Analizi	A8344G Mutasyonu Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
MERRF Sendromu Genetik Analizi	A8344G, T8356C, G8363A, G8361A Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Metafizyel kondrodizplazi, Schmid Tipi	COL10A1 Geni C&N Terminal Domainleri Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4 – 6 Hafta
Metafizyel kondrodizplazi, Schmid Tipi	COL10A1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 – 3 Ay
Mitokondrial Nörogastrointestinal Ensefalopati	ECGF1 (TYMP) (TP) Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Mitokondriyal DNA delesyon analizi Kearns-Sayre Sendromu Pearson Sendromu Progressive External Ophthalmoplegia (PEO)	Mitokondriyal DNA Delesyonları	KAN ^{EDTA} /k as dokusu	5 ml, 50 mg	2 Ay
Mitokondriyal DNA Tarama Paneli MELAS, MERRF, NARP, LHON Kearns-Sayre Sendromu Pearson Sendromu Maternal kalıtlı Diyabet/İşitme Kaybı	Multiplex PCR/ASO, ARMS, Southern Blot	KAN ^{EDTA} /k as dokusu	5 ml, 50 mg	2 Ay
Miyoklonik Distoni	SGCE geni exon 1-7, 9 sekans değişimi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Miyotoni Konjenita	CLCN1 Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Miyotonik Distrofi Tip I	DMPK geni STR analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	45-60 Gün
Miyotonik Distrofi Tip II	CNBP (ZNF9) geni STR analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	60-75 Gün
mRNA MART-1 (Melanoma)	Kantitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
mRNA MART-1 (Melanoma)	Kalitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
mRNA MGB (Mammaglobulin)	Kantitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
mRNA MGB (Mammaglobulin)	Kalitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
mRNA PSA (Prostat Kanseri)	Kantitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
mRNA PSA (Prostat Kanseri)	Kalitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
mRNA Tirozinaz (Melanoma)	Kantitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
mRNA Tirozinaz (Melanoma)	Kalitatif Analiz	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
MSUD (Maple Syrup Urine Disease) Genetik analizi	BCKDHA, BCKDHB ve DBT Geni Sekans Değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
MTHFR A1298C Mutasyon Analizi	PCR & RFLP Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	5 Gün
MTHFR C677T Mutasyon Analizi	PCR & RFLP Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	5 Gün
Muckle-Wells Sendromu	CIAS1 (NLRP3) Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Muenke Sendromu	FGFR3 geninde P250R mutasyonu	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Mukopolisakkaridoz Tip 1 Genetik Analizi	IDUA Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Mukopolisakkaridoz Tip 2 Genetik Analizi	IDS Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Multiple Endokrin Neoplazi Tip 1 (MEN I)	MEN1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Narkolepsi Genetik Analizi	PCR ile HCRT geni DQB1*0602 ve DQA1*0102 allelleri taraması	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
NARP(Neuropaty, ataxia, Retinitis Pigmentosa) Mutasyon Analizi Leigh Sendromu	MTATP6 geni T8993G Hedef mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
N-Asetil Glutamat Sentaz Eksikliği Üresiklus Defekleri	NAGS Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Nefrotik Sendrom Tip 1 Genetik Analizi Konjenital Finnish Tipi Nefroz 1	NPHS1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay

BURÇ GENETİK TANI MERKEZİ MOLEKÜLER GENETİK TEST LİSTESİ (2010)

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Nefrotik Sendrom Tip 2 Genetik Analizi Nefrotik Sendrom, Steroid-Direnci, Otozomal Resesif	NPHS2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Netherton Sendromu	SPINK5 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses İnfantil Tip (INCL) (Santavuori-Haltia)	PPT1 Geni T75P, R122W (c.364A>T) R151X hedef mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses İnfantil Tip (INCL) (Santavuori-Haltia)	PPT1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Juvenil Tip (JNCL) (Batten Disease, Spielmeyer-Vogt Disease)	CLN3 Geni 1Kb Delesyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Late İnfantil Tip (LINCL)	TPP1 Geni R208X,IVS5-1G>C hedef mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses Late İnfantil Tip (LINCL)	TPP1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Niemann-Pick Hastalığı, Tip A - Tip B	SMPD1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	8 - 10 Hafta
Niemann-Pick Hastalığı, Tip C1	NPC1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	8 Hafta
Niemann-Pick Hastalığı, Tip C2	NPC2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	8 Hafta
Nijmegen Breakage Sendromu Berlin Breakage Sendromu Seemanova Sendromu	NBS1 geninde 657 del5 Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Nijmegen Breakage Sendromu Berlin Breakage Sendromu Seemanova Sendromu	NBS1 Ekzon 6 Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Nijmegen Breakage Sendromu Berlin Breakage Sendromu Seemanova Sendromu	NBS1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Non-ketotik Hiperglisinemi (NKH) Glisin Ensefalopati	GLDC Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Non-ketotik Hiperglisinemi (NKH) Glisin Ensefalopati	AMT Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Noonan Sendromu Genetik Analizi	PTPN11 Geni 3, 8, 9,13 exonları Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Noonan Sendromu Genetik Chip Analizi	Noonan Spectrum Chip, PTPN11, KRAS, SOS1, RAF Genleri Taraması	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Nöroferitinopati Bazal Gangliya Hastalığı Hyperferitinemia Katarakt Sendromu	FTL Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Nörofibromatozis Tip 1 Genetik Analizi	NF1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	6 ml	4-6 Ay
Nörofibromatozis Tip 2 Genetik Analizi	NF2 Tüm Gen ve Delesyon/Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Optik Atrofi, Otozomal Dominant	OPA1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Optik Atrofi, Otozomal Dominant	118 Marker ile OPA1 Microarray Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Orak Hücre Anemisi Taşıyıcılık Testi	Glu6Val Mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	15 Gün
Ornitin Transkarbomilaz Eksikliği Üresiklus Defekleri	OTC Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Orta (medium) Zincirli Açıl Koenzim A Dehidrogenaz Eksikliği Genetik Analizi	ACADM Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Orta (medium) Zincirli Açıl Koenzim A Dehidrogenaz Eksikliği Genetik Analizi	ACADM 11. Exon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Osteopetrozis, Renal Tübüler Asidoz Genetik Analizi Osteopetrozis, Otozomal Resesif 3;OPTB3 Karbonik Anhidraz II Eksikliği Guibaud-Vainsel Sendromu Marble Brain Hastalığı	CA2 Tüm gen analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Osteoporoz Paneli	Vitamin D Reseptör (VDR), COL1A1, E2 Reseptör Geni Mutasyon Analizi	punch biyopsisi	5-10 mg	1-2 Ay
Otizim Panelleri	CGH array ile tüm kromozomlarda otizmle ilişkili bölge taraması	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Otizim Panelleri	PTEN Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Otizim Panelleri	MECP2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Otizim Panelleri	CDKL5 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Otozomal Resesif Pseudohipoadosteronizm Tip 1	SCNN1A Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
PAI1 (SERPINE1) Genetik Analizi Kardiyovasküler Risk	SERPINE1 Geni 4G/5G Hedef Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Pankreatik Karsinoma Genetik Analizi	KRAS Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Papillörenal Sendromu Renal Coloboma Sendromu	PAX2 tüm gen analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Paramyotoni Konjenita (Von Eulenburg Hastalığı)	SCN4A Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	6-10 Hafta
Paramyotoni Konjenita (Von Eulenburg Hastalığı)	SCN4A Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	5-6 Ay
PARK2 İlişkili Juvenil Parkinson Hastalığı	PARK2 (PARKIN) Sekans Değişimleri + Delesyonlar (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Pelizaeus-Merzbacher Hastalığı	PLP1 Delesyon Duplikasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Pena-Shokeir Sendromu Tip 1 Fetal Akinesia Deformasyon Sekansı	RAPSN Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Pena-Shokeir Sendromu Tip 1 Fetal Akinesia Deformasyon Sekansı	DOK7 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Perforin Geni Mutasyon Analizi Familial Hemophagocytic Lymphohistiocytosis 2 (FHL 2)	PRF1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Peutz-Jeghers Sendromu Genetik Analizi	STK11 Tüm gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Peutz-Jeghers Sendromu Genetik Analizi	STK11 Del/Dup Analizi (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
PINK1 İlişkili Parkinson Hastalığı, Parkinson Hastalığı 6	PINK1 (PARK6) Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Pierre-Robin Sendromu Genetik Analizi	SOX9 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Plasminojen Eksikliği Tip 1 Genetik Analizi	PLG Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Polikistik Böbrek Hastalığı, Otozomal Dominant	PKD1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Polikistik Böbrek Hastalığı, Otozomal Dominant	PKD2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Polikistik Böbrek Hastalığı, Otozomal Dominant	PKD1 & PKD2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Polikistik Karaciğer Hastalığı	PRKCSH ve SEC63 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Prader Willi Sendromu	Metilasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Prader Willi Sendromu	UPD Çalışması (PWCR)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Primer Hiperoksaluri Tip 1	AGXT Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Primer Hiperoksaluri Tip 2	GRHPR Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Primer Pulmoner Hipertansiyon 1 Genetik Analizi	BMPR2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Primer Pulmoner Hipertansiyon 1 Genetik Analizi	BMPR2 Delesyon/Duplikasyon Analizi (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Primer Silier Diskinezi Kartagener Sendromu	DNAH5 geninde 43 Mutasyon , DNAI1 geninde 18 Mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Prion Hastalığı Genetik Analizi	PRNP Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Profirria Akut İntermitant	HMBS (PBG) Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Progresif Psödoromatoid Artropati	WISP3 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Protein C Eksikliği Genetik Analizi	PROC Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Proto-Onkogen RET Mutasyon Analizi Ailesel Medüller Tiroid Karsinoma	10,11,13,14,16, Ekzonlar Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Protrombin Gen Mutasyon Analizi (Trombofil Riski)	PCR+RFLP Hedef Mutasyon Analizi (G20210G>A)	KAN ^{EDTA}	5 ml	5 Gün
Pseudohipoparatiroidi Genetik Analizi, Albright Sendromu	GNAS Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Pseudoxanthoma Elasticum	ABCC6 geninde R1141X mutasyonu & 23-29 ekzonları arası delesyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Pseudoxanthoma Elasticum	ABCC6 tüm gen analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Retinitis Pigmentoza Otozomal Dominant	Microarray Analizi 370 Mutasyon	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Retinitis Pigmentoza Otozomal Resesif	Microarray Analizi 585 Mutasyon	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Rett Sendromu	PCR+RFLP Hedef Mutasyon Analizi (R168X, R270X, R255X, R294X, T158M)	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Rett Sendromu	MECP2 Geni delesyonları (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Rett Sendromu	MECP2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Rigid Spine Musküler Distrofi Multiminicore Hastalığı (MmD)	SEPN1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Rizomelik Kondrodizplazi Punktata 1 Genetik Analizi (RCDP1)	PEX7 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Roberts Sendromu Genetik Analizi	ESCO2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Romatooid Artrit Risk Faktörleri	HLA DRB1*0401, 0404, 0301 Genetik Profil Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Romatooid Artrit Risk Faktörleri	SLC22A4 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Romatooid Artrit Risk Faktörleri	SLC22A4 intron 1 SNP Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
ROR2 İlişkili Robinow Sendromu	ROR2 Tüm Gen Dizi Analizi ve delesyonlar (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Rubinstein-Taybi Sendromu	CREBBP Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Rubinstein-Taybi Sendromu	EP300 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Russel-Silver Sendromu	UPD Çalışması (Metilasyon Analizi)	KAN ^{EDTA}	7 ml	2-3 Ay
Sandhoff Hastalığı	HEXB Tüm Gen Sekans & 16kb'lik delesyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Sandhoff Hastalığı	HEXB CGH array del/dup analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Segawa Sendromu (Otozomal Dominant)	GCH1 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Segawa Sendromu (Otozomal Resesif)	TH Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Sepiapterin Reduktaz Eksikliği	SPR Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Septooptik Displazi	HESX1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Severe Congenital Neutropenia	HAX1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
SHOX geni ile ilişkili boy kısalığı	SHOX Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Shögren-Larsson Sendromu Genetik Analizi	ALDH3A2 Tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Shögren-Larsson Sendromu Genetik Analizi	ALDH3A2 Tüm gen dizi analizi + 9kb delesyon analizi (exon9)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Shwachman-Diamond Sendromu Genetik Analizi	SBDS Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Shwachman-Diamond Sendromu Genetik Analizi	SBDS Sık Gözlenen Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Sistasyon Beta-Sentetaz (CBSins68) Kardiyovasküler Risk	CBS geni 844ins68bp	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Sitrülinemi Tip 1 Üresiklus Defekleri	ASS1Tüm Gen Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
SMA taşıyıcılık analizi	PCR Tabanlı Dozaj Analizi (SMN1 ekzon 7-8 analizi)	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Smith Lemli Opitz Sendromu	DHCR7 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Smith-Magenis Sendromu	RAI1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
SNCA İlişkili Parkinson Hastalığı Ailesel Parkinson Hastalığı Tip 1	SNCA Tüm Gen Dizi Analizi + Delesyon Analizi (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Sotos Sendromu	NSD1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Spastik Parapleji 11	SPG11 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Spinal Musküler Atrofi Tip I (SMA I) Spinal Musküler Atrofi Tip II (SMA II) Spinal Musküler Atrofi Tip III (SMA III) Spinal Musküler Atrofi Tip IV (SMA IV)	SMN1 geni ekzon 7-8 delesyon analizi & NAIP geni ekzon 5-6 delesyonları	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Spinoserebellar Ataksi Paneli 1 (1, 2, 3, 6, 7 Tipleri)	Ataxin1, Ataxin2, Ataxin3, CACNA1A, Ataxin7 genlerinde tekrar bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 Ay
Spinoserebellar Ataksi Paneli 2 (8, 10, 12, 17 Tipleri)	ATXN80S, ATXN10, PPP2R2B, TBP genlerinde tekrar bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Spinoserebellar Ataksi Tip 1, SCA 1	ATXN1 genindeki CAG trinükleotid tekrar	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Spinoserebellar Ataksi Tip 10, SCA 10	ATXN10 Geni ATTCT Tekrar Bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Spinoserebellar Ataksi Tip 12, SCA 12	PPP2R2B Geni CAG Tekrar Bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Spinoserebellar Ataksi Tip 14, SCA 14	PRKCG Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Spinoserebellar Ataksi Tip 17, SCA 17	TBP Geni CAA/CAG Tekrar Bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Spinoserebellar Ataksi Tip 2, SCA 2	ATXN2 genindeki CAG trinükleotid tekrar	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Spinocerebellar Ataksi Tip 3, SCA 3	ATXN3 genindeki CAG trinükleotid tekrarı	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Spinocerebellar Ataksi Tip 5, SCA 5	SPTBN2 Gen Mutasyonları	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Spinocerebellar Ataksi Tip 6, SCA 6	CACNA1A genindeki CAG trinükleotid tekrarları	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Spinocerebellar Ataksi Tip 7, SCA 7	ATXN7 genindeki 100 CAG trinükleotid tekrarı	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Spinocerebellar Ataksi Tip 8, SCA 8	ATXN80S Geni CAGCTG Tekrar Bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Spondylocostal Dysostosis Tip 2	MESP2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Spor Performansı Genetik Testi	ACTN3 Geni R577X Mutasyon Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Hafta
Stargardt Hastalığı (Otozomal Resesif)	Mikroarray ile ABCR (ABCA4) Geninde ~500 Mutasyon	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Surfaktan Protein A1/A2 Eksikliği	SFTPA1/A2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 - 2 Ay
Surfaktan Protein B eksikliği	SFTPB Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1 - 2 Ay
Surfaktan Protein C eksikliği	SFTPC Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 - 4 Ay
Tay-Sachs Tüm Gen Dizi Analizi	HEXA Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
TBX5 ilişkili Holt-Oram Sendromu	TBX5 geni mutasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Tiroid Dishormonogenez 2A Genetik Analizi	TPO Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Tiroid Hormon Direnci THRB Geni Analizi	THRB Geni Ekzon 4-10 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Tiroid Hormon Direnci THRB Geni Analizi	THRB Geni Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-5 Ay
TNF Genotipleme	TNF-a promotör bölgedeki -238,-308,-488 bölgeleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
TPMT (Thiopurine S-Methyltransferase) Genotiplemesi	PCR&RFLP&ARMS ile TPMT1-2-3A-3B-3C	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Trombofili Paneli: - Faktör V Leiden Mutasyonu - Protrombin Gen Mutasyonu - MTHFR Gen Mutasyonu	RFLP&PCR Hedef Mutasyon Analizleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	5 Gün
Trombotik trombositopenik purpura, ailesel (TTPF) Mikroanjyopatik hemolitik anemi Upshaw-schulman sendromu	ADAMTS13 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
TSH Reseptörü Genetik Analizi (Konjenital Hipotroidizm)	TSHR 10. ekzon dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
TSH Reseptörü Genetik Analizi (Konjenital Hipotroidizm)	TSHR Tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Tüberoz Skleroz Tip1, Tip2 Genetik Analizi	TSC1 ve TSC2 Tüm Gen Analizi ve Del/Dup Analizi (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Ullrich Konjenital Musküler Distrofi	COL6A1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Ullrich Konjenital Musküler Distrofi	COL6A2 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Ullrich Konjenital Musküler Distrofi	COL6A3 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
Ullrich Konjenital Musküler Distrofi	COL6A1 & COL6A2 & COL6A3 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Van Der Knaap Hastalığı Genetik Analizi (Megalensefalik Lökoensefalopati Beraberinde Subkortikal Kist)	MLC1 Tüm Gen Dizi ve Del/Dup Analizi (MLPA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
VEGF Genotiplemesi	PCR ile VEGF +813 CC bölgesi	KAN ^{EDTA}	5 ml	20 Gün
Vitamin D Bağımlı Raşitizm	FGF23 Tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Vitamin D Bağımlı Raşitizm	PHEX Tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Von Hippel-Lindau Sendromu	VHL Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Von Hippel-Lindau Sendromu	VHL Tüm Gen ve Del/Dup Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Waardenburg Sendromu Tip 1 Genetik Analizi	PAX3 Geni Mutasyonları	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Waardenburg Sendromu Tip 2 Genetik Analizi	MITF Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
Waardenburg Sendromu Tip 4 Genetik Analizi (EDN3)	EDN3 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Waardenburg Sendromu Tip 4 Genetik Analizi (EDNRB)	EDNRB Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Waardenburg Sendromu Tip 4 Genetik Analizi (SOX10)	SOX10 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Walker-Warburg Sendromu Genetik Analizi	POMT1 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Walker-Warburg Sendromu Genetik Analizi	POMT2 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay
Walker-Warburg Sendromu Genetik Analizi	FKRP Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Walker-Warburg Sendromu Genetik Analizi	FKTN Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Walker-Warburg Sendromu Genetik Analizi	LARGE Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Walker-Warburg Sendromu Genetik Analizi	POMGNT1 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Walker-Warburg Sendromu Genetik Analizi	FKTN, LARGE, POMGNT1, POMT1, POMT2 Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4 Ay
WAS İlişkili Hastalıklar Wiskott Aldrich Sendromu X-ilişkili Trombositopeni X-ilişkili Konjenital Nötropeni	WAS Tüm gen dizi analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Wilson Hastalığı (Hepatolentikuler Dejenerasyon)	DGGE & Dizi analizi ile ATP7B 13 Ekzon Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	4-5 Ay
Wilson Hastalığı (Hepatolentikuler Dejenerasyon)	DGGE & Dizi analizi ile ATP7B Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3 Ay
Wolfram Sendromu Genetik Analizi	WFS1 Tüm Gen DHPLC/Sekans Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
X Bağımlı Adrenolökodistrofi (X-ADL) Adrenomiyelonöropati	ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
X Bağımlı Adrenolökodistrofi (X-ADL) Adrenomiyelonöropati	ABCD1 Tüm Gen Dizi Analizi ve Delesyon/duplikasyon analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2 Ay
X Bağımlı Sideroblastik Anemi Genetik Analizi	ALAS2 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	3-4 Ay

BURÇ GENETİK TANI MERKEZİ MOLEKÜLER GENETİK TEST LİSTESİ (2010)

Test Adı	Yöntem	Numune	Miktar	Süre
X-Bağımlı Agammaglobulinemia Genetik Analizi	BTK geni sekans değişimleri	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
X-Linked Lenfoproliferatif Sendrom	SH2D1A Tüm Gen Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Y Kromozomu Mikrodelesyonları	Multipleks PCR	KAN ^{EDTA}	5 ml	15 Gün
Zellweger Sendrom Spektrumu Genetik Analizi	PEX1 mutasyonları (c.2097dupT, p.Gly843Asp, c.2916delA)	KAN ^{EDTA}	5 ml	1-2 Ay
Zellweger Sendrom Spektrumu Genetik Analizi	PEX1 (ekzon 13, 15, 18), PEX6 (ekzon1), PEX12 (ekzon 2, 3), PEX26 (ekzon1, 2) Dizi Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Zellweger Sendrom Spektrumu Genetik Analizi	PEX1 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay
Zellweger Sendrom Spektrumu Genetik Analizi	PEX6, PEX12, PEX26 Tüm Gen Analizi	KAN ^{EDTA}	5 ml	2-3 Ay