



DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ
TIP FAKÜLTESİ



GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

Hakkımızda

Genetik alanındaki araştırmalar her geçen gün pek çok hastalığın altında yatan mekanizmayı ortaya çıkarmakta; hastalık tanısı, takibi, seyri ve tedavisinin belirlenmesinde yeni imkanlar sunmaktadır.

Genetik hastalıklar; hastalık sürecinde bireylerin gen yapılarından kaynaklı herhangi bir bozukluğun rol aldığı tüm hastalıklardır. Tek veya az sayıda geni ilgilendiren değişimler sonucunda ortaya çıkan nadir sendromik hastalıklardan, çok sayıda gendeki değişimlerin bir araya gelmesi ile ortaya çıkan yaygın hastalıklara kadar geniş bir hastalık grubu genetik hastalıklar içerisinde incelenmektedir.



Bireyin genetik yapısındaki bozukluklar doğuştan itibaren bulunabileceği gibi, başta kanserlerde olmak üzere ilerleyen yaşlarda da ortaya çıkabilmektedir. Tüm genetik hastalıklar ırsi değildir, örneğin kanser genetik bir hastalıktır ama büyük çoğunluğu kalıtsal değildir. Fakat kalıtsal olarak kanserlere yatkınlık da olabilir ve bu gruptaki hastalar, genetik değişimin doğasına bağlı olarak bu hastalıkları çocuklarına değişik oranlarda geçebilmektedir. Yani genetik hastalıklar çoğunlukla tüm aileyi ilgilendirmektedir.

Merkezimiz kalıtsal hastalıkların aile ve toplum sağlığı için öneminin bilincinde olarak bu hastalıkların tanısının erken dönemde konulabilmesi ve koruyucu hekimlik uygulamalarının yapılması amacıyla 2006 yılından beri hizmet vermektedir. Misyonumuz; her yaş grubundan olgunun tanı, tedavi ve takip işlemlerini yapmak ve genetik danışmanlık hizmeti vererek olguyu ve ailesini bilgilendirmek, bu sayede maddi ve manevi açıdan yıkıcı sonuçları bulunan genetik hastalıklar için toplum sağlığının gelişmesine katkıda bulunmaktır. Vizyonumuz en güncel bilimsel gelişmeleri laboratuvarımızda uygulamak; kalite standartlarına uygun, güvenilir ve tekrarlanabilir sonuçları üretmek; etik kurallar ve hasta hakları temel alınarak bilimsel araştırmalar yürütmek ve genetik biliminde öncü, tercih edilen bir referans merkez olmaktır.

Poliklinik Hizmetleri

Genetik hastalık tanısı bulunan veya ailede benzer hikayesi olan bireylerin hastalık öyküsünün alınması, muayene edilmesi, tanı için gereken genetik ve genetik dışı her türlü tetkikin planlanması genetik polikliniğinin görevleri arasındadır. Bu tetkiklerin hayat boyu etki edebilecek sonuçları olması ve aynı zamanda tüm aileyi de ilgilendirmesi nedeniyle test yapılmadan önce testin güçlü ve zayıf yönlerinin, sonuçlandıktan sonra ise klinik beklentiler ile olası seçeneklerin hastaya anlatılması gerekmektedir. Bu nedenle genetik tetkiklerin öncesinde ve sonrasında genetik danışmanlık hizmeti verilmesi esastır. Merkezimizde her yıl yaklaşık 5000 hastaya poliklinik hizmetleri sunulmaktadır.



Kimler Başvurabilir;

- Entelektüel yetersizlik (Zihinsel engellilik), öğrenme güçlüğü, otizm ve yaygın gelişimsel bozukluğu bulunan bireyler,
- Doğuştan iç organ anomalileri olan bireyler,
- Çok sayıda veya belirgin yapısal kusurları olan bireyler (yarık damak-dudak, eksik veya fazla parmaklar vb...),
- Boy kısalığı olan veya iskelet sistemi bozukluğu bulunan bireyler,
- İşitme veya görme kaybı olan bireyler,
- Cinsel gelişim bozukluğu bulunan bireyler,
- Ailesel kas ve sinir hastalığı olan bireyler (epilepsi, SMA vb...),
- Ailede erken yaşta ani ölüm öyküsü bulunan bireyler,
- Tarama testlerinde risk saptanan veya ultrason görüntülemelerinde anomali saptanan gebeler,
- Tekrarlayan düşük veya ölü doğumları olan çiftler,
- İnfertilite nedeniyle araştırılan çiftler,
- Akriba evliliği yapan çiftler,
- Ailesinde çok sayıda kanser öyküsü bulunan bireyler,
- Erken yaşta tanı alan kanser hastaları,
- Kendisinde veya yakınlarında daha önceden tanı konulmuş genetik hastalık bulunan bireyler,

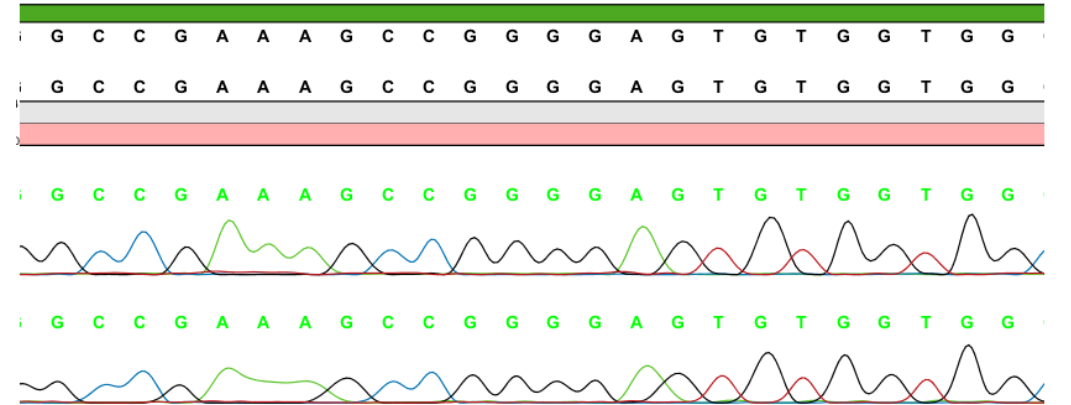
Laboratuvar Hizmetleri

Genetik polikliniğinde değerlendirilen ve genetik tetkik yapılması uygun bulunan bireylerden yazılı onam alınır. Daha sonra test yapılacak biyolojik materyal (kan, amniyon sıvısı, doku örnekleri vb...) barkodlu şekilde hastanenin ilgili birimlerinden temin edilir. Bu noktada hastaya sonucun yaklaşık olarak ne zaman çıkacağı, sonucu nasıl temin edebileceği gibi süreçler anlatılır. Gelen materyalin test yapılmaya uygun görülmesi halinde sistemimize kaydı yapılır.

Tanı merkezi laboratuvarımızda son teknoloji sistemler kullanılmaktadır. Alanında tecrübeli biyolog ve teknisyen kadromuz ile uzman hekimlerimiz her yıl yaklaşık 3500 tetkiki özenle sonuçlandırmaktadır. Kullanılan cihazların bakım-onarım çalışmaları ve kalibrasyonları zamanında titizlikle yapılmaktadır. Laboratuvarımız hem iç hem de dış denetim mekanizmaları tarafından düzenli olarak kontrol edilmektedir.

Laboratuvarımız temel olarak 3 bölümden meydana gelmektedir;

1. Sitogenetik Laboratuvarı
2. Moleküler Sitogenetik Laboratuvarı
3. Moleküler Genetik Laboratuvarı



Sitogenetik Laboratuvarı

Sitogenetik laboratuvarında prenatal ve postnatal örneklerden hücre kültürü çalışmaları yapılarak hedef hücreler çoğaltılmaktadır. Daha sonra bölünme aşamasındaki hücreler durdurularak kromozomları izole edilmekte ve boyanarak incelenmektedir. Bu sayede en sık karşılaşılan genetik hastalıklardan biri olan Down Sendromu'nun da içerisinde bulunduğu pek çok kromozomal hastalığa tanı konulabilmektedir.

Kullanılan Numune: Kan (Sodyum heparinli tüp), Amniyon Mayii (Pistonsuz enjektör), Koryon Villus Biyopsisi (Besiyeri içinde), Kordon Kanı (Sodyum heparinli tüp), Fibroblast Örneği (Besiyeri içinde)

Numune Kabul Zamanı: Heparinli tam kandan çalışılacak tetkikler için her hafta Pazartesi ve Salı günleri,
Tam kan dışındaki materyaller her gün

Sonuç Verilme Zamanı: 1 ay

ÇALIŞILAN TETKİKLER
PERİFERİK KANDAN SİTOGENETİK ANALİZ
AMNİYON SIVISINDAN SİTOGENETİK ANALİZ
KÜRETAJ MATERYALİNDEN SİTOGENETİK ANALİZ
DERİ BİYOPSİSİ VEYA FİBROBLAST ÖRNEĞİNDEN SİTOGENETİK ANALİZ
KORYON VİLLUS BİYOPSİSİ SİTOGENETİK ANALİZİ
İNTRAKARDİYAK FETAL KANDAN SİTOGENETİK ANALİZ
KORDON KANINDAN SİTOGENETİK ANALİZ

Moleküler Sitogenetik Laboratuvarı

Moleküler sitogenetik laboratuvarında FISH (Floresan İn Situ Hibridizasyon) yöntemi çalışılmaktadır. FISH için sitogenetik laboratuvarında yapılan hücre kültürü çalışmaları sonucu elde edilen süspansiyonlardan veya gelen numuneden direkt olarak hazırlanan yaymalarda hedef bölge floresan sinyal verecek şekilde işaretlenmektedir. Bu sayede ışık mikroskopisinde saptanamayacak düzeydeki kromozomal değişimler floresan mikroskopta incelenmektedir.

Kullanılan Numune: Kan (Sodyum heparinli tüp), Amniyon Mayii (Pistonsuz enjektör), Koryon Villus Biyopsisi (Besiyeri içinde), Kordon Kanı (Sodyum heparinli tüp), Fibroblast Örneği (Besiyeri içinde)

Numune Kabul Zamanı: Heparinli tam kandan çalışılacak tetkikler için her hafta Pazartesi ve Salı günleri,
Tam kan dışındaki materyaller her gün

Sonuç Verilme Zamanı: 1 ay

ÇALIŞILAN TETKİKLER	
ANGELMAN / PRADER WILLI SENDROMU FISH ANALİZİ	MILLER-DIEKER SENDROMU FISH ANALİZİ
DIGEORGE SENDROMU FISH ANALİZİ	SMITH-MAGENİS SENDROMU FISH ANALİZİ
WOLF-HIRSCHHORN SENDROMU FISH ANALİZİ	ALAGILLE SENDROMU FISH ANALİZİ
CRI DU CHAT SENDROMU FISH ANALİZİ	RUBENSTEIN-TAYBİ SENDROMU FISH ANALİZİ
WILLIAMS SENDROMU FISH ANALİZİ	SRY LOKUSU FISH ANALİZİ
STEROID SÜLFATAZ EKSİKLİĞİ FISH ANALİZİ	13-18-21-X-Y FISH ANALİZİ
KALLMANN SENDROMU FISH ANALİZİ	SUBTELOMERİK FISH ANALİZİ

Moleküler Genetik Laboratuvarı

Moleküler genetik laboratuvarında; 3 milyar baz çifti ve yaklaşık 20.000 gen içeren insan genomunda oluşabilecek tek baz değişimlerinden tüm gen silinmelerine kadar farklılaşabilen mutasyon tiplerini saptayabilecek geniş bir tetkik yelpazesi toplumun hizmetine sunulmaktadır. Başta çok sayıda numuneyi ve geni aynı anda araştırma potansiyeli ile pek çok hastalığa tanı koymayı sağlayan NGS (Next Generation Sequencing) yöntemi olmak üzere, Sanger dizileme, Fragman analizi, MLPA (Multiplex Ligation Dependent Probe Amplification), RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism), Multipleks PCR (Polymerase Chain Reaction) ve Real-Time PCR yöntemleri rutin olarak hasta hizmetinde kullanılmaktadır. Bunların yanı sıra bilimsel araştırmalar kapsamında en güncel yöntemler hastaya yarar sağlama ilkesi ışığında uygulanmakta ve güncel tıp bilgisine katkıda bulunmaktadır.

Kullanılan Numune: Kan (EDTA'lı tüp), Kemik iliği (EDTA'lı tüp), Tümör dokusu (Steril tüp içerisinde taze doku veya parafin blok), DNA/RNA içeren her türlü biyolojik materyal (Lütfen polikliniğimize danışınız)

Numune Kabul Zamanı: Her gün mesai saatleri içerisinde numune kabulü yapılmaktadır.

Sonuç Verilme Zamanı: 2 ay - 12 ay (Tetkikten tetkike değişmektedir, lütfen polikliniğimize danışınız)



Moleküler Genetik Laboratuvarı Test Listesi

1- YENİ NESİL DİZİLEME PANELLERİ

*****Test listemiz branşlar özelinde sınıflandırılarak sunulmuştur. Fakat genetik hastalıkların çoklu organ ve sistemleri ilgilendiren bulguları nedeniyle çalışılması istenen genin bulunamaz ise tüm test listesinde araştırılması önerilir *****

Tıbbi Genetik ve Çocuk Genetik polikliniklerinde muayene edilerek değerlendirilen ve uygun bulunan olgularda;

- KLİNİK EKZOM DİZİLEME (Yaklaşık 5300 Gen)**
- TÜM EKZOM DİZİLEME (İnsan Genomundaki Kodlayıcı Genlerin Tümü – Yaklaşık 20.000 Gen)**

tetkikleri uygulanmaktadır. Bu testler olguya tek olarak yapılabileceği gibi ebeveynler ile birlikte (anne-baba-çocuk) trio olarak da planlanabilir.

→ Yeni nesil dizileme panellerinde saptanan varyantlar için polikliniklerde uygun görülmesi halinde; Sanger Sekanslama yöntemi ile doğrulama ve aile taraması yapılmaktadır.

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

ONKOLOJİK GENETİK	
PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Meme Kanseri Paneli	BRCA1, BRCA2
Kalıtsal Kanser Risk Paneli	APC, ATM, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PRSS1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SLX4, SMAD4, STK11, TP53, VHL

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

ENDOKRİN GENETİK	
PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
MODY (Gençlerde Görülen Erişkin Tipi Diyabet) ve Neonatal Diyabet Paneli	ABCC8, AKT2, BLK, CEL, CISD2, CP, EIF2AK3, FOXP3, G6PC2, GATA6, GCK, GLIS3, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, INSR, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PDX1, PTF1A, RFX6, SLC16A1, SLC2A2, WFS1, ZFP57
Obezite-Mental Retardasyon Paneli	ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, CUL4B, DYRK1B, GNAS, IFT27, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC4R, MKKS, MKS1, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, SDCCAG8, SIM1, SNRPN, TRIM32, TTC8, UCP3, VPS13B, WDPCP
Erkek İnfertilitesi Paneli	AR, CATSPER1, CFTR, FSHR, LHCGR
Kadın İnfertilitesi (IVF Öncesi) Paneli	FSHB, FSHR, LHB, LHCGR
46, XY Cinsel Gelişim Bozuklukları / Komplet Gonadal Disgenezi Paneli	AMH , AMHR2 , ANKR1C , AR , ARX , ATRX , B3GALT , CYB5A , CYNC2H1 , CYP11A1 , CYP17A1 , DHCR7 , DHH , GATA4 , HCCS , HSD17B3 , LHCGR , MAMLD1 , MAP3K1 , NR5A1 , OPHN1 , SOX9 , SRD5A2 , SRY , WT1 , ZFPM2
46, XX Cinsel Gelişim Bozuklukları / Komplet Gonadal Disgenezi Paneli	B3GLCT , CYP11B1 , CYP19A1 , CYP21A2 , HCCS , PSMC3IP , RSPO1 , WNT4 , WT1
Tiroid Hastalıkları Paneli	ALB, DIO1, DIO2, DIO3, DUOX1, DUOX2, DUOX2, FOXE1, GLIS3, GNAS, IGSF1, IYD, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, PHEX, POR, SERPINA7, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, SLC6A4, TG, THRA, THRB, TPO, TRH, TRHR, TSHB, TSHR, TTR, ZNF607
Kombine Hipofizer Hormon Yetmezlikleri Paneli	GH1, GHRHR, GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, SOX2, SOX3
Hipogonadotropik Hipogonadizm Paneli	CHD7, DMXL2, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KAL, KISS1, KISS1R, LHB, NR0B1, NSMF, POLR3A, POLR3B, PROK2, PROKR2, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RNF216, SEMA3A, SOX10, SPRY4, TAC3, TACR3, TBC1D20, WDR11
Boy Kısallığı Paneli	AARS, ABCA13, ABCB11, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS2, ADAMTSL4, AGPS, ALPL, ARSE, ATP6V0A2, ATP7A, ATRX, B3GALT6, B4GALT7, BGN, BLM, BRAF, CBL, CBS, CDC6, CDT1, CHST14, COG1, COL10A1, COL11A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A4, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, CREBBP, CRTAP, CTSK, CUL7, DHCR7, DLL3, DNMT1, DYNC2H1, DYRK1A, EBP, EFEMP2, ELN, EP300, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, FBLN5, FBN1, FBN2, FERMT1, FGD1, FGF23, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FLNA, FLNB, FOXE3, FREM2, GH1, GHR, GHRHR, GLI2, GLI3, GNAS, GNPAT, GRM1, HESX1, HPSE2, HRAS, HSPG2, IFITM5, IFT80, IGF1, IGF1R, IL12RB2, INPPL1, KCNJ2, KCNJ8, KDM6A, KMT2D, KRAS, L2HGDH, LAMA3, LBR, LHX3, LIFR, LOX, LTBP2, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAT2A, MATN3, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NBAS, NBN, NDUFV3, NEK1, NF1, NIPBL, NPHS2, NRAS, NSDHL, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, P3H1, PCNT, PDP1, PEX7, PHEX, PLOD1, POR, POU1F1, PPIB, PPP1CB, PRKG1, PROP1, PTPN11, PYCR1, RAF1, RIN2, RIT1, RMRP, ROR2, RPS6KA3, RUNX2, SBDS, SERPIND1, SERPINH1, SHOC2, SKI, SLC12A6, SLC26A2, SLC2A10, SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SMAD3, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SMS, SOS1, SOS2, SOX3, SOX6, SOX9, SPRED1, SRCAP, SRY, SUMF1, TDRD7, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THRB, TRIM37, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TTC21B, VCAN, WDR19, WDR35, WNK1, WRN

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

HEMATOLOJİK GENETİK	
PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Myeloid Lösemi Paneli	ANKRD26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CBLB, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA1, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KRAS, MPL, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG1, STAG2, STAT3, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
Lenfoid Lösemi Paneli	AARS, ABCA13, ABCB11, ABL1, BRAF, BTG1, CDKN2A, COG1, COL4A4, CREBBP, CRLF2, DNM2, DNMT1, DNMT3A, EP300, ETV6, EVC, EZH2, FBXW7, FERMT1, FLT3, FREM2, GATA3, GRM1, HPSE2, IDH1, IDH2, IKZF1, IL12RB2, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KRAS, L2HGDH, LAMA3, LEF1, LMO1, MAPK1, NDUFV3, NF1, NOTCH1, NPHS2, NRAS, NSD2, NT5C2, NUDT15, PAX5, PDP1, PHF6, PTEN, PTPN11, RB1, RUNX1, SERPIND, SETD2, SH2B3, SLC12A6, SOX6, SRY, STAG2, STAT3, STAT5B, SUMF1, TBL1XR1, TCF3, TDRD7, TP53, TPMT, VCAN, WNK1, WT1
Lenfoma Paneli	AARS, ABCA13, ABCB11, ALK, ATM, B2M, BCL6, BIRC3, BRAF, BTK, CARD11, CD79A, CD79B, COG1, COL4A4, CREBBP, CXCR4, DNMT1, EGR2, EP300, EVC, EZH2, FAS, FAT4, FBXO11, FERMT1, FREM2, GRM1, HPSE2, ID3, IDH2, IKBKB, IKZF1, IL12RB2, JAK3, KLF2, L2HGDH, LAMA3, MYC, MYD88, NDUFV3, NFKBIE, NOTCH1, NOTCH2, NPHS2, PDP1, PLCG1, PLCG2, POT1, PRDM1, RHOA, RPS15, RRAGC, SERPIND1, SF3B1, SLC12A6, SOCS1, SOX6, SRY, STAT3, STAT5B, SUMF1, TBL1XR1, TCF3, TDRD7, TET2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TRAF3, UBR5, VCAN, WNK1, XPO1
Talasemi Paneli	HBB
Hemofili / Von Willebrand Hastalığı / Konjenital Diseritropoetik Anemi Paneli	C15orf41 , CDAN1 , GATA1 , KLF1 , SEC23B , F8 , F9 , GP1BA , VWF
Trombositopeni Paneli	ABCG5, ABCG8, ACTN1, ADAMTS13, ANKRD26, CD36, CYCS, ETV6, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GFI1B, GP1BB, GP9, HOXA11, ITGA2B, ITGB3, MASTL, MECOM, MPL, MYH9, NBEAL2, PRKACG, RBM8A, RUNX1, TUBB1, WAS
Methemoglobinemi Paneli	CYB5R3, CYB5A
Hereditör Hemolitik Anemi ve Neonatal Hiperbilirubinemi	ALDOA, ANK1, EP4B2, EPB41, G6PD, GPI, GSR, GSS, HK1, KCNN4, NT5C3A, PFKL, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, RHAG, SLC4A1, SLCO1B3, SPTA1, SPTB, TPI1, UGT1A1
Primer İmmünyetmezlikler Paneli	RAG1, RAG2, ATM, NBN, TBX1, STAT3, PGM3, BTK, TACI(TNFRSF13B), FOXP3, CTLA4, LRBA, F12, SERPING1 (C1NH),GFI1, JAGN1, USB1, CSF3R, WAS, G6PC3, VPS45A (VPS45),ELANE, HAX1, CYBA, CYBB, NCF1, NCF2, XK, NOD2, NCF4,FAS, FASLG, CASP10, PRKCD, IRAK4, MYD88, IRAK1, DOCK8,IL10, IL10Ra, IL10Rb, STXBP2, STX11, PRF1, UNC13D, IL12B1 (IL12B), ISG15, IKBKG, IFNGR2, IFNGR1,STAT1, IL6, RECQL3 (BLM)
RAG1 VE RAG2 Paneli	RAG1, RAG2

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

KARDİOVASKÜLER HASTALIKLAR GENETİĞİ-1	
PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Kardiyovasküler Hastalıklar Risk Paneli	Faktör V Leiden (G1601A), Faktör V R2 (H1299R), Faktör V Cambridge (R306T), Protrombin mutasyonu (G20210A), MTHFR polimorfizmleri (C677T ve A1298C), PAI-1 4G/5G polimorfizmi, F13A1 (V35L), FGB (-455 G>A), APOB (R3500Q), APOE allelleri (E2/E3/E4), NOS3 (c.-51-762C>T ve c.894 G>T), ACE İns/Del polimorfizmi, AGT (p.Met268Thr), AGTR1 (*86 A>C), LTA (p.Thr60Asn), ITGB3 (L33P), PROCR H1 ve H3 haplotipleri (*16 C>G ve p.Ser219Gly) (İlk aşamada RT-PCR ile Faktör 5 Leiden ve Protrombin mutasyonlarının taranması önerilmektedir)
Kanama Bozuklukları / Koagülopati Paneli	AARS, ABCA1, ABCA13, ABCB11, ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CD36, CDAN1, COG1, COL4A4, CYCS, DDX41, DKC1, DNMT1, DTNBP1, ELANE, ERCC4, ETV6, EVC, F10, F11, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FERMT1, FERMT2, FGA, FGB, FGG, FLI1, FREM2, FYB1, GATA1, GATA2, GFI1, GFI1B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GRM1, HAX1, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HPSE2, IFNG, IL12RB2, ITGA2B, ITGB3, L2HGDH, LAMA3, LMAN1, LYST, MASTL, MCFD2, MLPH, MPL, MYH9, MYO5A, NBEAL2, NBN, NDUFV3, NHP2, NOP10, NPHS2, P2RY12, PALB2, PDP1, PLA2G4A, PLAU, PRF1, PRKACG, RAB27A, RAD51C, RASGRP2, RBM8A, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RUNX1, SBDS, SEC23B, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SLC12A6, SLFN14, SLX4, SOX6, SRC, SRP72, SRY, STIM1, SUMF1, TBXA2R, TBXAS1, TDRD7, TERC, TERT, TINF2, UBE2T, VCAN, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS, WIPF1, WNK1, XRCC2
Kardiyovasküler Hastalıklar Genişletilmiş Panel	ABCC9, ABCG5, ABCG8, ACTA1, ACTA2, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ANK2, ANKRD1, APOA4, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALR3, CASQ2, CAV3, CBL, CBS, CETP, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COX15, CREB3L3, CRELD1, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EFEMP2, ELN, EMD, EYA4, FBN1, FBN2, FHL1, FHL2, FKR, FKTN, FXN, GAA, GATAD1, GCKR, GJA5, GLA, GPD1L, GPIHBP1, HADHA, HCN4, HFE, HRAS, HSPB8, ILK, JAG1, JPH2, JUP, KCNA5, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, KLF10, KRAS, LAMA2, LAMA4, LAMP2, LDB3, LDLR, LDLRAP1, LMF1, LMNA, LPL, LTBP2, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MURC, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYO6, MYOZ2, MYPN, NEXN, NKX2-5, NODAL, NOTCH1, NPPA, NRAS, PCSK9, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PRKAR1A, PTPN11, RAF1, RANGRF, RBM20, RYR1, RYR2, SALL4, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SCO2, SDHA, SEPN1, SGCB, SGCD, SGCG, SHOC2, SLC25A4, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, SNTA1, SOS1, SREBF2, TAZ, TBX20, TBX3, TBX5, TCAP, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT2, TNNT3, TNNT4, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL, ZBTB17, ZHX3, ZIC3

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

KARDİOVASKÜLER HASTALIKLAR GENETİĞİ-2

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Dilate Kardiyomyopati (DKMP) ve Hipertrofik Kardiyomyopati (HOKMP) Paneli	ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CAV3, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EYA4, FLNC, GLA, ILK, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MAP2K2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RBM20, RYAB, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL, YOZ2
Aritmi Paneli	AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CAV3, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LMNA, NOTCH1, PKP2, PLN, PRKAG2, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43, TTN
Hiperlipidemi Paneli	ABCA1, ABCG5, ABCG8, ALMS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9
Familiyal hiperkolesterolemi, Aortopati ve Pulmoner Hipertansiyon Paneli	ABCG5, ABCG8, ACTA2, ACVRL1, APOB, APOE, BMPR1B, BMPR2, CAV1, CBS, COL3A1, CYP27A1, EIF2AK4, ENG, FBN1, FBN2, KCNK3, LDLR, LDLRAP1, LPL, MYH11, NOTCH1, PCSK9, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD9, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, USF1

ROMATOLOJİK GENETİK

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Ailesel Akdeniz Ateşi Paneli	MEFV
Otoinflamatuvar Hastalıklar Paneli	ADA2, ELANE, IL1RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF11A, TNFRSF1A

GASTROİNTESTİNAL GENETİK

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
İnflamatuvar barsak hastalıkları paneli	ABCB11, ABCB4, ABCC2, ACTG2, AMACR, APOB, ATP8B1, CFTR, CTRC, EDN3, EDNRB, EPCAM, FLNA, FOXP3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL2RA, JAG1, LCT, MEFV, MTPP, MYO5B, NEUROG3, NOTCH2, NPC1, NPC2, PCSK1, PCSK9, PNLIP, PRSS1, SAR1B, SBDS, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC26A3, SLC2A5, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLC01B1, SLC01B3, SMPD1, SOX10, SPINK1, SPINT2, STAT1, STAT3, STAT5B, TMPRSS15, TTC37, TTC7A, TYMP, UBR1

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

NÖROGENETİK-1

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Erken Başlangıçlı Epilepsi ve Epileptik Ensefalopati Paneli	AARS, ALDH7A1, ALG13, ARHGEF9, ARV1, ARX, CACNA1A, CDKL5, DBH, DCX, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FOLR1, FRRS1L, GABRA1, GABRB3, GCH1, GNAO1, GRIN2B, GUF1, HCN1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, MAOA, NECAP1, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SPTAN1, ST3GAL3, STXBP1, SZT2, TBC1D24, TH, WWOX
Epilepsi Paneli	AARS, ABCA13, ABCB11, ADGRV1, ADSL, ALDH7A1, ALG13, ARHGEF15, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP1A2, ATP6AP2, CACNA1A, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRNA2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, COG1, COL4A4, CSTB, CTSD, DCX, DEPDC5, DLG3, DNAJC5, DNM1, DNMT1, DOCK7, DYRK1A, EEF1A2, EPM2A, EVC, FERMT1, FOLR1, FOXG1, FREM2, GABRA1, GABRA2, GABRB3, GABRG2, GAMT, GATM, GNAO1, GOSR2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRM1, HCN1, HDAC4, HNRNPU, HPSE2, IL12RB2, IQSEC2, KANSL1, KCNA2, KCNB1, KCNH5, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, L2HGDH, LAMA3, LGI1, MAGI2, MBD5, MECP2, MEF2C, MFSD8, NDUFV3, NECAP1, NHLRC1, NPHS2, NR2F1, NRXN1, PCDH19, PDP1, PIGA, PIGO, PIGQ, PIGV, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, RICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, QARS, RELN, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SERPIND1, SLC12A6, SLC13A5, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A8, SLC9A6, SMS, SOX6, SPTAN1, SRPX2, SRY, ST3GAL3, STXBP1, SUMF1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TCF4, TDRD7, TPP1, TSC1, TSC2, UBE3A, VCAN, WDR45, WNK1, WWOX, ZEB2
Siliyer Diskinezi Paneli	DNAH5, DNAH11, CCDC39, DNAI1, CCDC40, CCDC103, SPAG1, ZMYND10, ARMC4, CCDC151, DNAI2, RSPH1, CCDC114, RSPH4A, DNAAF1 (LRRC50), DNAAF2 (KTU), LRRC6
Charcot-Marie-Tooth Herediter Nöropati Paneli	GDAP1, GJB1, HINT1, MFN2, MPZ, PMP22, SH3TC2, AARS1, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATP1A1, ATP7A , BAG3, BSCL2, CNTNAP1, COA7, DCTN1, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNMT1, DNM2, DRP2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS1, GNB4, HARS1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MED25, MME, MORC2, MPV17, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PRPS1, PRX, PTRH2, RAB7A, SBF1, SBF2, SCO2, SETX, SIGMAR1, SGPL1, SPG11, SPTLC1, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, WARS, YARS1
Spastik Parapleji Paneli	ATL1, SPAST, REEP1, CYP7B1, SPG11, ZFYVE26, SPG21,L1CAM, PLP1, NIPA1, SPG7, KIAA0196 (WASHC5),ALDH18A1, KIF5A, BSCL2, SPG20 (SPART), DDHD1, KIF1A,FA2H, GJC2, AP5Z1, DDHD2
Otizm Spektrum Bozuklukları Paneli	PDE8B, EN2, NLGN4X, CDKL5, NLGN3, MECP2, RPL10

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

NÖROGENETİK-2

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Nöronal Seroid Lipofusinozis (NCL) Paneli	CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, MFSD8, PPT1, TPP1
Demans Sendrom Paneli	A2M, AAAS, ACE, APOE, APP, ATP13A2, ATP1A3, C9ORF72, CHMP2B, CSF1R, DCTN1, DNMT1, EIF4G1, FBXO7, FUS, GBA, GCH1, GRN, HTRA2, LRRK2, MAPT, MPO, NOTCH3, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKN, PRKRA, PRNP, PSEN1, PSEN2, SLC6A3, SNCA, SNCB, SORL1, SQSTM1, TAF1, TARDBP, TH, TREM2, TYROBP, UBQLN2, UCHL1, VPS35
Alzheimer-Parkinson-Demans Paneli	AARS, ABCA13, ABCA7, ABCB11, ADCY5, ANG, ANO3, APP, ATP13A2, ATP1A3, ATP7B, C19orf12, CACNA1B, CHCHD10, CHMP2B, CIZ1, COG1, COL4A4, COL6A3, DCTN1, DNMT1, EVC, FERMT1, FREM2, FUS, GBA, GCH1, GNAL, GNAO1, GRM1, GRN, HPCA, HPSE2, IL12RB2, KCTD17, KMT2B, L2HGDH, LAMA3, LRRK2, MAPT, MECR, NDUFV3, NPHS2, PANK2, PARK7, PDP1, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, PSEN1, PSEN2, RELN, SERPIND1, SGCE, SIGMAR1, SLC12A6, SLC19A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SORL1, SOX6, SQSTM1, SRY, SUMF1, TAF1, TARDBP, TBK1, TDRD7, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TREM2, TUBA4A, TUBB4A, VAC14, VCAN, VCP, VPS13A, WNK1

NEFROGENETİK

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Tübüler Hastalıklar ve Otozomal Dominant Kalıtmı Tübülointerstisyel Hastalıklar Paneli	SLC12A1, KCNJ1, BSND, CLCNKA, CLCNKB, SLC12A3, MAGED2, CTNS, CLCN5, CLCN1, OCRL1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, SLC4A1, CA2, CLDN19, CLDN16, CNNM2, EGF, FXRD2, RET, WNT11, GDNF, WT1, EYA1, PAX2, CD2AP, ANLN, CRB2, PAX2, TRPC6, INF2, MYO1E, ACTN4, APOL1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, SLC12A3, SCNN1B, SCNN1G, CASR, GNA11, AP2S1, NPHS1, NPHS2, LMX1B, UMOD, HNF1B, REN, MUC1
Nefronofitizis Paneli	CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, FAN1, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MRE11, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423, CFH, CFI
Nefrotik Sendrom Paneli	NPHS1, NPHS2, LMX1B, COL4A3, COL4A4, COL4A5, TRPC6
Atipik Hemolitik Üremik Sendrom Paneli	ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, THBD
Polikistik Böbrek Hastalığı Paneli	PKD1 , PKD2 , PKHD1
Alport Sendromu Paneli	COL4A3 , COL4A4 , COL4A5

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

KAS HASTALIKLARI GENETİĞİ

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Paneli	DMD
Konjenital Miyopati Paneli	ACTA1, CCDC78, CFL2, CNTN1, D3, DNM2, KBTBD13, LMO, MTM1, MYF6, MYH7, NEB, PTPLA, RYR1, SEPN1, TTN
Konjenital Musküler Distrofi Paneli	CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DPM2, DPM3, FKRP, FKTN, GAA, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RYR1, SEPN1, SYNE1, TMEM5
Limb Girdle Musküler Distrofi Paneli	ANO5, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DNAJB6, DYF, FKTN, FLNC, FRKP, GAA, GMPPB, HNRNPDL, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POMGNT1, POMK, POMT1, POMT2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TRAPPC11, TRIM32, TTN
Konjenital Myastenik Sendrom Paneli	AGRN, CHAT, CHRNA1, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, GFPT1, LAMB2, MUSK, PLEC, RAPSIN, SCN4A
Nöromusküler Hastalıklar Paneli	AARS, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACAD9, ACADL, ACADM, ACO2, ACTA1, ADCK3, AFG3L2, AGL, AIFM1, ALDH3A2, AMPD1, ANO10, ANO5, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, ARSA, ATCA, a, ATM, ATP2A1, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, BAG3, BEAN1, BIN1, BSCL2, C10orf2, C12orf65, C19orf12, CACNA1A, CACNA1S, CACNB4, CAPN3, CASK, CAV3, CCDC78, CCDC88C, CFL2, CHAT, CHRNA1, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CLCN2, CLN5, CNTN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT1B, CPT2, CRYAB, CTDP1, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAG1, DCTN1, DDHD1, DDHD2, DES, DMD, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, DNMT1, DOK7, DYNC1H1, DYF, EEF2, EGR2, ELOVL4, ELOVL5, EMD, ERLIN2, ETFA, ETFB, FA2H, FAM134B, FGD4, FGF14, FHL1, FIG4, FKRP, FKTN, FLNC, FLVCR1, FRMD7, FUS, FXN, GAA, GAD1, GALT, GAN, GARS, GBA2, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GLE1, GNB4, GNE, GOSR2, GPR143, GRID2, GRM1, GYS1, HADHA, HADHB, HINT1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, HSPD1, HSPG2, IGHMBP2, IKBKAP, ISPD, ITGA7, ITPR1, JPH3, KBTBD13, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNE3, KCNJ10, KCNJ18, KIAA0196, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF5A, KLHL40, KLHL41, L1CAM, LAMA1, LAMA2, LARGE, LDB3, LITAF, LMNA, LPIN1, LRSAM1, MARS, MARS2, MATR3, MED25, MFN2, MPZ, MRE11A, MTM1, MTMR14, MTMR2, MTPAP, MTPP, MUSK, MYF6, MYH2, MYH7, MYOT, NDRG1, NEB, NEFL, NGF, NIPA1, NOP56, NTRK1, OPA1, OPA3, OPHN1, PABPN1, PANK2, PDK3, PDYN, PEX7, PFKM, PGAM2, PHKA1, PHYH, PLEC, PLEKHG5, PLP1, PMM2, PMP22, PNKP, PNPLA6, POLG, POLG2, POMGNT1, POMT1, POMT2, PRKCG, PRPS1, PRX, PTF1A, PTRF, PYGM, RAB7A, RAPSIN, REEP1, RNF216, RRM2B, RTN2, RUBCN, RYR1, RYR2, SACS, SBF2, SCN4A, SCN9A, SEPN1, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SH3TC2, SIL1, SLC12A6, SLC16A2, SLC1A3, SLC33A1, SLC39A4, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SMN1, SNX14, SOD1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SPTBN2, SPTLC1, SPTLC2, STAC3, STUB1, SUCLA2, SYNE1, SYNE2, SYT14, TBP, TCAP, TDP1, TECPR2, TGM6, TK2, TMEM240, TNNI2, TNNT1, TPM2, TPM3, TPP1, TRIM32, TRPV4, TTBK2, TTN, TTPA, TTR, TUBB4A, TYMP, VAMP1, VCP, VLDLR, VPS13A, VPS37A, VRK1, WFS1, WNK1, WWOX, XK, YARS, ZFYVE26, ZFYVE27, ZNF592

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

İSKELET SİSTEMİ GENETİĞİ

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Spondiloepimetafizyel Displazi Paneli	ACAN, CHST3, COL2A1, DDR2, DYM, EIF2AK3, MATN3, NKX3-2, SLC39A13, TRAPPC2, TRPV4, WISP3
Osteogenezis Imperfekta Paneli	COL1A1 , COL1A2
FGFR ilişkili Kranyosinostozis Paneli	FGFR1 , FGFR2 , FGFR3
Ehlers-Danlos Sendromu Paneli	COL5A1 , COL5A2 , COL3A1 , PLOD1
Marfan Sendromu Paneli	FBN1
Primer Otozomal Resesif Mikrosefaliler ve Seckel Sendromu Paneli	MCPH1, WDR62(MCPH2), CDK5RAP2(MCPH3), KNL1(MCPH4), ASPM(MCPH5), CENPJ(MCPH6/SCKL4), STIL(MCPH7), CEP135(MCPH8), CEP152(MCPH9)
Osteopetrosis Paneli	TCIRG1, CLCN7, TNFS11, TNFS11A, CA2, OSTM1, LRP5, PLEKHM1, SNX10

JİNEKOLOJİK GENETİK

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Tekrarlayan Mol Gebelikler Paneli	C11ORF80, MEI1, KHDC3L, NLRP7, PADI6

MİTOKONDRIYAL HASTALIKLAR GENETİĞİ

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu Paneli	DGUOK, MPV17, POLG, TRMU, SURF1, NDUFV1, TMEM70, BCS1L, NDUFS1, NDUFS3, SCO2, NF1, NF2

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

METABOLİK HASTALIKLAR GENETİĞİ

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Hemakromatozis Paneli	HFE
Wilson Hastalığı Paneli	ATP7B
Fenilketonüri Paneli	PAH
Atipik Fenilketonüri Paneli	PAH, GCH1, PCBD1, PTS, QDPR, FAH, DNAJC12
Lizozomal Depo Hastalıkları Paneli	ABCD1, ACOX1, AGA, AGL, ALDOA, ALDOB, ARSA, ARSB, ATP13A2, ATP7A, ATP7B, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, DNAJC5, FUCA1, G6PC, GAA, GALC, GALE, GALK1, GALK2, GALNS, GALT, GBA, GBE1, GJB2, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GRN, GUSB, GYS1, GYS2, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPRT1, HYAL1, IDS, IDUA, KCTD7, LDHA, LIPA, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PFKM, PHKA2, PHKB, PHKG2, PPT1, PYGL, PYGM, SGSH, SLC17A5, SLC2A2, SLC37A4, SMPD1, SUMF1, TPP1
Glikojen Depo Hastalıkları Paneli	AGL, ALDOA, ENO3, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4, G6PC
Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları Paneli	ACAT1 , ACAD9 , ACADL , ACADM , ACADS , ACADVL , CPT1A , CPT1B , CPT2 , ETFA , ETFB , ETFDH , GLUD1 , HADH , HADHA , HADHB , HMGCL , HMGCS2 , HSD17B10 , LPIN1 , SLC22A5 , SLC25A20 , SCOT , TAZ
Peroksizomal Hastalıklar Paneli	ABCD1, ABCD3, ACOX1, AGPS, DNMT1L, HSD17B4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH
Mukopolisakkaridoz Paneli	ARSB, GALNS, GUSB, IDS, IDUA, GNS, HGSNAT, LDB3, MYOT, NAGLU, SGSH
Metabolik Bozukluklar Paneli	ABCD1, ACAD8, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, AHCY, ARG1, ASL, ASS1, AUH, BCKDHA, BCKDHB, BTB, CBS, CPS1, CPT1A, CPT2, DBT, DECR1, DHCR7, DLD, ETFA, ETFB, ETFDH, FAH, GALE, GALK1, GALT, GAMT, GATM, GCDH, GCH1, GNMT, HADH, HADHA, HADHB, HLCS, HMGCL, HPD, HSD17B10, IVD, LMBRD1, MAT1A, MCCC1, MCCC2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MTHFR, MTR, MTRR, OPA3, OTC, PAH, PCBD1, PCCA, PCCB, PTS, QDPR, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A20, SLC6A8, TAT, TAZ, TCN2
Konjenital Glikozilasyon Defekti Paneli	ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B3GLCT, B4GALT1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, GNE, MAGT1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, PMM2, RFT1, RPN2, SEC23B, SLC35A1, SLC35C1, SRD5A3, TUSC3

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

GÖRME VE İŞİTME GENETİĞİ	
PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Retinitis Pigmentosa Paneli-1	ABCA4 , ARL6 , BBS1 , BBS2 , BBS4 , BBS5 , BBS7 , BBS9 , BEST1 , C2orf71 (PCARE) , C8ORF37 , CERKL , CNGA1 , CNGB1 , CRB1 , CRX , DHDDS , EYS , FAM161A , FLVCR1 , GNPTG , FSCN2 , IDH3B , IMPG2 , LRAT , MAK , MERK , NR2E3 , NRL , OAT , PDE6A , PDE6B , PDE6C , PDE6G , PDE6H , PRCD , PROM1 , RBP3 , RBP4 , RDH12 , RGR , RHO , RLBP1 , RP1 , RP2 , RP9 , RPE65 , RPGR , SAG , SEMA4A , SPATA7 , TTC8 , TULP1 , USH2A , ZNF513 , ZNF469 , ZNF513 , ZNF644
Retinitis Pigmentosa Paneli-2	ABCA4, ABHD12, ADGRA3, AGBL5, AIPL1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, C2orf71, C8orf37, CA4, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GUCA1B, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERK, MVK, NEK2, NEUROD1, NR2E3, NRL, OFD1, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RDH12, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPP2, TOPORS, TRNT1, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513
GJB2 ve GJB6 Paneli	GJB2, GJB6
Konjenital İşitme Kaybı Paneli	COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL9A1, COL9A2, DFNA5, DFNB31, DFNB59, GJB2, GJB3, GJB6, KCNQ1, KCNQ4, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11
İşitme Kaybı Paneli	CDH23, CLRN1, COCH, COL11A1, COL2A1, DIAPH1, EDNRB, EYA1, GJB2, GJB6, KCNE1, KCNQ1, KCNQ4, MIF, MYO15A, MYO7A, OTOF, PAX3, POU3F4, SIX5, SLC26A4, SNAI2, SOX10, TECTA, TMC1, TMIE, TMPRSS3, USH1C, USH2A, WFS1

DERMATOLOJİK HASTALIKLAR GENETİĞİ	
PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Cilt Hastalıkları Paneli	ABCA12, ABCB6, ABCC6, ABHD5, ADAMTS2, ADAR, ALAD, ALAS2, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, ATM, ATP2A2, ATP2C1, ATP6V0A2, BLM, CARD14, CDH3, CDSN, CLDN1, COL17A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL7A1, CPOX, CTC1, CTSC, CYP4F22, DDB2, DKC1, DOCK8, DSG1, DSG4, DSP, DST, EBP, ECM1, EDA, EDAR, EDARADD, EFEMP2, ELN, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXPH5, FANCA, FANCC, FANCG, FECH, FERMT1, FLCN, FLG, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GNAS, GORAB, GPR143, GSN, GTF2H5, HFE, HMBS, HR, IL36RN, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KIT, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT81, KRT83, KRT86, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LIPH, LIPN, LOR, LPAR6, LYST, MBTPS2, NF1, NF2, NHP2, NIPAL4, NOP10, NSDHL, OCA2, PKP1, PLEC, PLOD1, PNPLA1, POFUT1, POGlut1, POLH, POMP, PPOX, PRKAR1A, PTCH1, PTCH2, PYCR1, RECQL4, RTEL1, SLC27A4, SLC39A4, SLC45A2, SLURP1, SNAP29, SPINK5, SPRED1, ST14, STAT3, STS, SUFU, TERC, TERT, TGM1, TGM5, TINF2, TNXB, TRPV3, TSC1, TSC2, TTR, TYK2, TYR, TYRP1, UROD, UROS, WAS, WRAP53, XPA, XPC, ZMPSTE24

DOKUZ EYLÜL ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ

[illegible]

Moleküler Genetik Laboratuvarı Test Listesi

2- MLPA Yöntemi ile Delesyon-Duplikasyon Araştırılan Hastalıklar

Hastalık	Gen
Spinal Musküler Atrofi (Hastalarda RFLP yöntemiyle doğrulama yapılmaktadır)	SMN1 / SMN2
Duchenne Musküler Distrofi (Hastalarda Multiplex PCR yöntemiyle doğrulama yapılmaktadır)	DMD
Charcot-Marie-Tooth tip 1	PMP22
Kalıtsal Meme-Over Kanseri	BRCA1 / BRCA2 / CHEK2
Lynch Sendromu ve 'Constitutional Mismatch Repair Deficiency' Sendromu	MLH1 / EPCAM-MSH2 / PMS2 / MSH6
Alfa Talasemi	HBA
Kistik Fibrozis	CFTR
Boy Kısallığı	SHOX
Beckwith-Wiedemann ve Silver-Russel Sendromu	BWS / SRS kritik bölgesi
Prader Willi ve Angelman Sendromu	PWS / AS kritik bölgesi
Nörofibromatozis tip 1	NF1
Tüberosklerozis	TSC1 / TSC2
Mitokondriyal Hastalıklar	Mitokondriyal DNA

Hastalık	Gen
Fenilketonüri	PAH
Polikistik Böbrek Hastalığı	PKD1
Menkes Hastalığı	ATP7A
DiGeorge Sendromu	DGS kritik bölgesi
Marfan Sendromu	FBN1
MUTYH ilişkili Polipozis	MUTYH
Akut Lenfoblastik Lösemi	IKZF1
Akut Lenfoblastik Lösemi	CRLF2 / CSF2RA / IL3RA
Akut Lenfoblastik Lösemi	iAMP21 (RUNX1) / ERG
Cohen Sendromu	VPS13B
Parkinson Hastalığı	SNCA / PARK2 / UCHL1 / PINK1 / PARK7 / ATP13A2 / LRRK2 / GCH1
X-linked Hipofosfatemii	PHEX / FGF23
Hereditör Hemorajik Telenjiyektazi ve Kalıtsal Pulmoner Hipertansiyon	ENG / ACVRL1 / BMPR2

2- MLPA Yöntemi ile Delesyon-Duplikasyon Araştırılan Hastalıklar (devamı)

Hastalık	Gen
Sotos Sendromu	NSD1 / NFIX
Konjenital Hipotiroidi (Tiroit Disgenezi)	TPO / PAX8 / FOXE1 / NKX2-1 / TSHR
Ailesel Adenomatöz Polipozis (FAP)	APC
Uzun QT Sendromu	KCNQ1 / KCNH2 / KCNE1 / KCNE2 / KCNJ2
Li-Fraumeni Sendromu	TP53
Ataksi-Telenjipektazi Sendromu	ATM
Jüvenil Polipozis Sendromu	BMPR1A / SMAD4
Herediter Diffüz Gastrik Kanser – Lobüler Meme Kanseri	CDH1
Peutz-Jeghers Sendromu	STK11
Von Hippel Lindau Sendromu	VHL
PTEN Hamartoma Tümör Sendromu	PTEN
Sistinozis	CTNS
Yaş İlişkili Maküler Dejenerasyon	CFH / CFHR3 / CFHR1 / CFHR2 / CFHR5
Atipik Hemolitik Üremik Sendrom	CD46 / CFI
Holoprozensefali	SHH / ZIC2 / SIX3 / TGIF1 / TRAPPC10 / GLI2 / PTCH1 / FBXW11

Hastalık	Gen
Mikrodelesyon Sendromları Tarama Paneli	1p36 mikrodelesyonu, Trombositopeni-Aplazia Radius sendromu (1q21.1), 2p16.1-p15 mikrodelesyonu, 2q23.1 mikrodelesyon/mikroduplikasyonu, Glass sendromu (2q32-q33), 3q29 mikrodelesyonu/mikroduplikasyonu, Wolf-Hirschhorn sendromu (4p16.3), Cri-du-Chat sendromu (5p15), Sotos sendromu (5q35.3), Williams-Beuren sendromu (7q11.23), Langer-Giedion sendromu (8q24.11-q24.13), 9q22.3 mikrodelesyonu, DiGeorge syndrome-2 (10p13-p14), Prader-Willi ve Angelman sendromu (15q11.2), 15q13 mikrodelesyonu, Witteveen-Kolk sendromu (15q24), 16p11.2 mikrodelesyonu, 16p12.1-p11.2 mikrodelesyonu, 16p13.11 mikrodelesyonu, Rubinstein-Taybi sendromu (16p13.3), Miller-Dieker sendromu (17p13.3), Lissencephaly-1 (17p13.3), Smith-Magenis sendromu (17p11.2), Potocki-Lupski sendromu (17p11.2), NF1 mikrodelesyonu (17q11.2), 17q12 mikrodelesyonu, Koolen-de Vries sendromu (17q21.31), 17q21.31 mikroduplikasyonu, DiGeorge sendromu (22q11.21), 22q11.2 mikroduplikasyon sendromu, Distal 22q11.2 delesyonu, Phelan-McDermid sendromu (22q13), Rett sendromu (Xq28), MECP2 duplikasyon sendromu (Xq28)

Moleküler Genetik Laboratuvarı Test Listesi

3- Real-Time PCR Yöntemi ile Araştırılan Hastalıklar

Kullanılan Numune:	Doku(Parafin Bloklar), Kan (EDTA'lı tüp), Plazma (Özel tüp polikliniğimizden teslim alınacaktır)
Numune Kabul Zamanı:	Real-time tetkikleri için her gün mesai saatleri içerisinde numune kabulü yapılmaktadır. NİKT tetkikleri için her gün öğleden sonra 14.00 öncesinde numune kabulü yapılmaktadır.
Sonuç Verilme Zamanı:	NİKT tetkikleri için yaklaşık 14 gün Diğer tetkikler için yaklaşık 2 ay

Hastalık	Gen
Kardiyovasküler Hastalıklar Risk Paneli	Faktör V Leiden mutasyonu, Protrombin Mutasyonu
Çölyak Hastalığı	HLA DQ2, DQ8, DRB1*04 allelleri
Ankilozan Spondilit	HLA B27 alleli
Solid Kanser ve Non-invaziv Kanser Tetkikleri (NİKT – Likit Biyopsi)	
EGFR mutasyonları	
NRAS / BRAF Mutasyonları	
KRAS Mutasyonları	

Moleküler Genetik Laboratuvarı Test Listesi

4- Fragman Analizi ile Araştırılan Hastalıklar

Kullanılan Numune:	Kan (EDTA'lı tüp), Amniyon Mayii (Pistonsuz enjektör), Koryon Villus Biyopsisi (Besiyeri içinde), Kordon Kanı (EDTA'lı tüp), Fibroblast Örneği (Besiyeri içinde)
Numune Kabul Zamanı:	Her gün mesai saatleri içerisinde numune kabulü yapılmaktadır.
Sonuç Verilme Zamanı:	Kantitatif floresan PCR için yaklaşık 10 gün Diğer tetkikler için yaklaşık 3 ay

Kantitatif Floresan PCR Analizi (13,18,21,X,Y kromozomları için hızlı anöploidi taraması)

Kimerizm Analizi

Huntington Hastalığı trinükleotit tekrar sayısı analizi

Friedreich Ataksisi trinükleotit tekrar sayısı analizi

Spinocerebellar Ataksi trinükleotit tekrar sayısı analizi

Myotonik Distrofi trinükleotit tekrar sayısı analizi