

# GENETİK TESTLER

Laboratuvar Rehberi

Dokuz Eylül Üniversitesi  
Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi  
(DEGEDEM)

## HAKKIMIZDA

Genetik alanındaki arařtırmalar her geen gn pek ok hastalıđın altında yatan mekanizmayı ortaya ıkarmakta; tanı, hastalık takibi, seyri ve tedavisinin belirlenmesinde yeni imkanlar sunmaktadır.

Genetik hastalıklar; hastalık srecinde bireylerin gen yapılarından kaynaklı herhangi bir bozukluđun rol aldıđı tm hastalıklardır. Tek veya az sayıda geni ilgilendiren deđiřimler sonucunda ortaya ıkan nadir sendromik hastalıklardan, ok sayıda gendeki deđiřimlerin bir araya gelmesi ile ortaya ıkan yaygın hastalıklara kadar geniř bir hastalık grubu genetik hastalıklar ierisinde incelenmektedir. Bireyin genetik yapısındaki mutasyonlar dođuřtan itibaren bulunabileceđi gibi, bařta kanserlerde olmak zere ilerleyen yařlarda da ortaya ıkabilmektedir. Tm genetik hastalıklar irsi deđildir fakat genetik deđiřimin dođasına bađlı olarak bu hastalıklar bireyin ocuklarına deđiřik oranlarda geebilmektedir. Yani genetik hastalıklar ođunlukla tm aileyi ilgilendirmektedir.

Merkezimiz kalıtsal hastalıkların aile ve toplum sađlıđı iin neminin bilincinde olarak bu hastalıkların tanısının erken dnemde konulabilmesi ve koruyucu hekimlik uygulamalarının yapılması amacıyla 2006 yılından beri hizmet vermektedir. Misyonumuz; her yař grubundan olgunun tanı, tedavi ve takip iřlemlerini yapmak ve genetik danıřmanlık hizmeti vererek olguyu ve ailesini bilgilendirmek, bu sayede maddi ve manevi aıdan yıkıcı sonuları bulunan genetik hastalıklar iin toplum sađlıđının geliřmesine katkıda bulunmaktır. Vizyonumuz en gncel bilimsel geliřmeleri laboratuvarımızda uygulamak; kalite standartlarına uygun, gvenilir ve tekrarlanabilir sonuları retmek; etik kurallar ve hasta hakları temel alınarak bilimsel arařtırmalar yrtmek ve genetik biliminde nc, tercih edilen bir referans merkez olmaktır.



## TARİHÇE

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'nın temelleri, 1991 yılında kurulan Klinik Genetik Ünitesi ile atılmıştır. Bu dönemde genetik hastalıkların tanı ve takibine yönelik ilk klinik hizmetler verilmeye başlanmıştır. 2002 yılında Çocuk Genetik Bilim Dalı'nın kurulmasıyla birlikte pediatrik genetik alanında uzmanlaşmış bir yapı oluşturulmuştur. Ardından 2004 yılında Sağlık Bakanlığından Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi ruhsatı alınarak, genetik tanı hizmetleri ulusal ölçekte yetkin bir merkez çatısı altında toplanmıştır. Bu gelişmeleri takiben, 2007 yılında Dahili Tıp Bilimleri bünyesinde Tıbbi Genetik Anabilim Dalı resmen kurulmuştur.

Anabilim dalımız, ülkemizin asıl ihtiyacı olan nitelikli insan gücünün sağlanması için Ekim 2008 tarihi itibarıyla tıpta uzmanlık öğrencisi kabul etmeye başlamıştır. Bugün itibarıyla, yedi öğretim üyesi (3 Prof, 2 Doç, 1 Dr. Öğr. Üyesi, 1 Öğr. Gör.), 8 araştırma görevlisi, 4 biyolog, 3 teknisyen, 2 sekreter ile hizmet vermektedir. Tanı Merkezimizde, Uluslararası kılavuzlarda (Örneğin ACMG, NCCN, CAP vb.) önerilen birçok genetik test doğum öncesi dönemden erişkinliğe kadar uygulanabilmektedir.



## POLİKLİNİK HİZMETLERİ

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 tıbbi 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 4000 hastaya poliklinik hizmetleri sunulmaktadır.

### Kimler Başvurabilir?

- Mental retardasyon (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,
- Akraba 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 HİZMETLERİ

Tıbbi 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 2500 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;**

- Sitogenetik Laboratuvarı
- Moleküler Sitogenetik Laboratuvarı
- Moleküler Genetik Laboratuvarı

## SİTOGENETİK LABORATUVARI

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 kandan çalışılacak tetkikler için her hafta Pazartesi günü, Amniyon sıvısı, küretaj materyali, deri biyopsisi ve koryon villus biyopsileri için her gün.

**Sonuç Verilme Zamanı:** ≈1 ay

### ÇALIŞILAN TETKİKLER

Periferik kandan sitogenetik analiz
Amniyon sıvısından sitogenetik analiz
Küretaj materyalinden sitogenetik analiz
Deri biyopsisi veya fibroblast örneğinden sitogenetik analiz
Koryon villus biyopsisi sitogenetik analizi
İntrakardiyak fetal kandan sitogenetik analiz
Kordon kanından sitogenetik analiz

## 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 kandan çalışılacak tetkikler için her hafta Pazartesi ve Salı günleri, Amniyon sıvısı, küretaj materyali, deri biyopsisi ve koryon villus biyopsileri için 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
CHARGE SENDROMU FISH ANALİZİ	13-18-21-X-Y FISH ANALİZİ
KALLMANN SENDROMU FISH ANALİZİ	



## MikroArray Analizi ile Arařtırılan Hastalıklar

**Moleküler karyotipleme (array teknolojisi)**, genom genelinde DNA kopya sayısı deđişikliklerini (delesyon, duplikasyon, anöploidi vb.) yüksek çözünürlükle tespit etmeye yarayan bir yöntemdir. Klasik karyotiplemeye göre çok daha küçük kromozomal deđişiklikleri gösterebilir ve genetik hastalıkların tanısında yaygın olarak kullanılır.

### Kullanılan Numune:

Kan (EDTA'lı tüp), Kemik iliđi (EDTA'lı tüp), Tümör dokusu (Steril tüp içerisinde taze doku)

### Numune Kabul Zamanı:

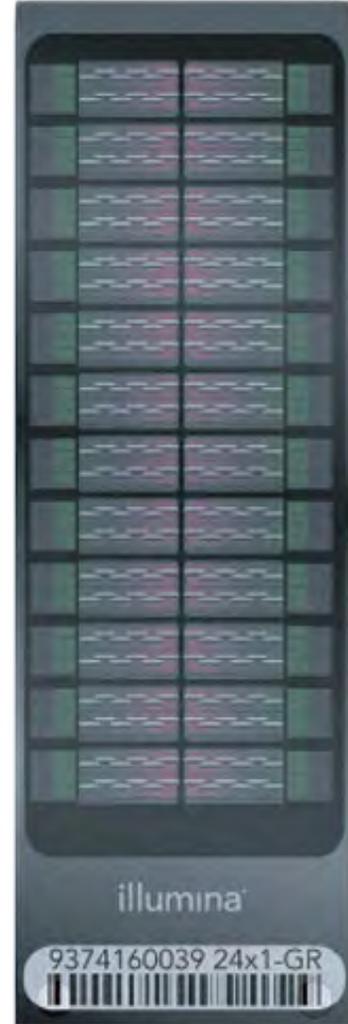
Her gün mesai saatleri içerisinde numune kabulü yapılmaktadır.

### Sonuç Verilme Zamanı:

2-3 Ay

### Mikroarray Analizi

Moleküler Karyotipleme (500K ve üzeri veya eşdeđer çözünürlükte)



## 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.

### Genetik analizde kapsamlı ve derinlemesine yaklaşım

Yeni nesil dizileme (NGS) teknolojisi, aynı anda çok sayıda gen bölgesini yüksek çözünürlükle analiz ederek klinik olarak anlamlı genetik varyasyonları ortaya koyar. Güçlü biyoinformatik altyapımız sayesinde, düşük varyant alel frekanslarındaki mutasyonlar dahi güvenle saptanır ve klinik uygulamaya aktarılacak net raporlarla sunulur.

Güvenilir varyant tespiti  
PreSeq™ RNA/DNA QC analizleri  
10ng'a kadar düşük input gerekliliği

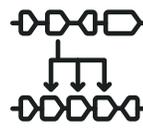
Moleküler barkod (MBC) odaklı hata düzeltme  
Novel füzyon tespiti  
Basit ve hızlı iş akışı  
Güçlü Analiz Platformu



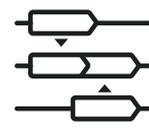
SNVs



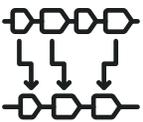
Indels



CNVs



Fusions



Splicing



Expression



MSI



TMB

## Moleküler Genetik Laboratuvarı Test Listesi

### YENİ NESİL DİZİLEME PANELLERİ

#### 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:

2-3 ay (Tetkikten tetkike değişmektedir, lütfen polikliniğimize danışınız)

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

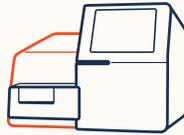


## illumina®

Sekans Platformları ile yüksek doğruluk ve güvenilirlikte dizileme!



Kütüphane  
Hazırlık



Dizileme



Analiz



Raporlama

## ALL FÜZYON PANELİ

Akut Lenfoblastik Lösemi ve Ph-Benzer ALL ile ilişkilendirilen 125 gendeki füzyonları, ekspresyon seviyelerini ve SNV/indelleri tespit etmek için tasarlanmış bir yeni nesil dizileme panelidir. Anchored Multiplex PCR (AMP™) teknolojisi sayesinde füzyon taranan genlerdeki tüm bilinen ve novel füzyonlar tespit edilebilir.

ABL1	CRLF2	HOXA9	JAK3	NRAS	PDGFRB	STAT5B
ABL2	CSF1R	HOXA10	KDM6A	NT5C2	PICALM	STIL
AICDA	CTLA4	IDH1	KLF2	NTRK3	PTK2B	TAL1
BCL11B	DNM2	IDH2	KMT2A	NUP98	PTPN11	TCF3
BCL2	DNTT	IKZF1	KRAS	NUP214	RAG1	TLX1
BCL6	EBF1	IKZF2	LMO1	P2RY8	RAG2	TLX3
BCR	EPOR	IKZF3	LYL1	PAG1	RUNX1	TYK2
BLNK	ETV6	IL7R	MLL4	PAX5	SEMA6A	WT1
BRAF	EZH2	IRF4	MPL	PBX1	SETD2	ZCCHC7
CD274	FBXW7	IRF8	MYC	PDCD1	SH2B3	
CHD1	FGFR1	JAK1	NF1	PDCD1LG2	SOX11	
CREBBP	FLT3	JAK2	NOTCH1	PDGFRA	STAT3	

◆ SNV/İndel ■ Ekspresyon ● Füzyon, splicing, ekzon atlama

## LENFOMA FÜZYON PANELİ (Füzyon, SNV)

Lenfoma Füzyon Paneli lenfomalarla ilişkilendirilen 125 gendeki füzyonları, ekspresyon seviyelerini ve SNV/indelleri tespit etmek için tasarlanmış bir yeni nesil dizileme panelidir. Anchored Multiplex PCR (AMP™) teknolojisi sayesinde füzyon taranan genlerdeki tüm bilinen ve novel füzyonlar tespit edilebilir.

AICDA	CBFB	CREBBP	FGFR1	LZTS1	NRAS	RANBP1
AKT3	CCDC50	CTLA4	FOXP1	MAL	P2RY8	RHOA
ALK	CCND1	CYB5R2	FUT8	MALT1	PAICS	SIPR2
ASB13	CCND2	DEK	IDH1	MAML3	PDCD1	SERPINA9
BATF3	CCND3	DENND3	IDH2	MKL1	PDCD1LG2	SF3B1
BAX	CD274	DLEU1	IL16	MLF1	PDGFRA	SH3BP5
BCL2	CD44	DNMT3A	IRF4	MLLT10	PIM1	STAT3
BCL2A1	CD79B	DNMT3B	IRF8	MME	PIM2	STAT5B
BCL3	CDC25A	DNTT	ITPKB	MUC1	PLCG1	STAT6
BCL6	CDK6	DUSP22	JAK1	MYBL1	PLCG2	STIL
BCR	CDKN2A	E2F2	JAK2	MYC	PPAT	STRBP
BIRC3	CDKN2B	EIF4A1	JAK3	MYD88	PRDM16	TCF3
BLNK	CEBPD	ENTPDI	KIAA0101	NEK6	PRKAR2B	TNFRSF13B
BMF	CEBPE	ETV6	KMT2A	NFKB1	PTPN11	TNFSF4
BMP7	CEBPG	EXOC2	KRAS	NFKB2	PYCR1	TP63
BRAF	CHIC2	EZH2	LIMD1	NME1	RAB29	WT1
BTK	CIITA	FAM216A	LMO2	NOTCH1	RAG1	XPO1
CARD11	CREB3L2	FBXW7	LRMP	NOTCH2	RAG2	

◆ SNV/İndel ■ Ekspresyon ● Füzyon, splicing, ekzon atlama



## MYELOİD FÜZYON PANELİ (Füzyon, SNV)

Myeloid Füzyon Paneli, miyeloid kaynaklı malignitelerle ilişkilendirilen 84 gendeki füzyonları, ekspresyon seviyelerini ve SNV/indelleri tespit etmek için tasarlanmış bir yeni nesil dizileme panelidir. Anchored Multiplex PCR (AMP™) teknolojisi sayesinde füzyon taranan genlerdeki tüm bilinen ve novel füzyonlar tespit edilebilir.

ABL1	CREBBP	FGFR2	IRF4	MLL4	NUP214	RUNX1
AKT3	CSF1R	FGFR3	IRF8	MLLT10	PDCD1	RUNX1T1
ASXL1	CSF3R	FLT3	JAK1	MPL	PDCD1LG2	SETBP1
BCR	CTLA4	GATA1	JAK2	MUC1	PDGFRA	SETD2
BRAF	DCK	GATA2	JAK3	MYC	PDGFRB	SF3B1
CALR	DNM2	GLIS2	KAT6A	MYD88	PHF6	SLC29A1
CBFB	DNMT3A	GNAS	KDM6A	MYH11	PICALM	SRSF2
CBL	ERG	ID4	KIT	NF1	PML	TCF3
CD274	ETV6	IDH1	KMT2A	NOTCH1	PTPN11	TFG
CEBPA	EZH2	IDH2	KRAS	NPM1	RARA	U2AF1
CHD1	FBXW7	IKZF1	MECOM	NRAS	RBM15	WT1
CHIC2	FGFR1	IKZF3	MKL1	NUP98	ROSI	XPO1

◆ SNV/Indel    ■ Ekspresyon    ● Füzyon, splicing, ekzon atlama

## MYELOİD PANELİ



Myeloid Paneli AML, MPN, MDS, KML gibi hematolojik maligniteler ve bazı lenfomalarla ilişkilendirilen 75 gendeki SNV/indel ve kopya sayısı varyasyonlarının (CNV) yanı sıra FLT3 ve BCOR genlerindeki internal tandem duplikasyonları (ITD) tespit etmek için tasarlanmış bir yeni nesil dizileme panelidir.

ABL1	CBL	DNMT3A	IDH2	MYC	RAD21	STAG2
ANKRD26	CCND2	ETNK1	IKZF1	MYD88	RBBP6	STAT3
ASXL1	CDC25C	ETV6	JAK2	NF1	RUNX1	TET2
ATRX	CDKN2A	EZH2	JAK3	NOTCH1	RRPS14	TP53
BCOR	CEBPA	FBXW7	KDM6A	NPM1	SETBP1	U2AF1
BCORL1	CSF3R	FLT3	KIT	NRAS	SF3B1	U2AF2
BRAF	CUX1	GATA1	KMT2A	PDGFRA	SH2B3	WT1
BKT	CXCR4	GATA2	KRAS	PHF6	SLC29A1	XPO1
CALR	DCK	GNAS	LUC7L2	PPM1D	SMC1A	ZRSR2
CBL	DDX41	HRAS	MAP2K1	PTEN	SMC3	
CBLB	DHX15	IDH1	MPL	PTPN11	SRSF2	

◆ SNV/Indel    ■ CNV\*    \* Internal Tandem Duplikasyonları



## LİKİT BİYOPSİ PANELİ

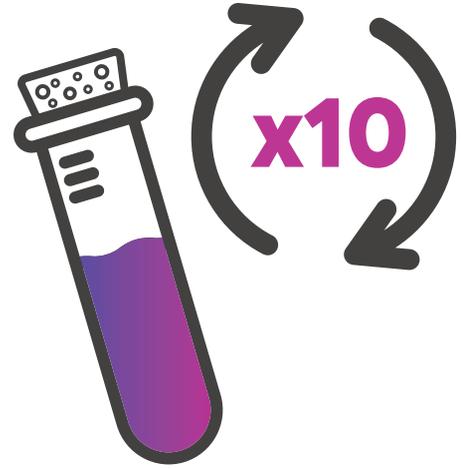
Solid tümörlerle ilişkilendirilen 28 gendeki sık rastlanan SNV/indelleri serbest dolaşan tümör DNA'sı kullanarak (ctDNA) tespit etmek için geliştirilmiş bir yeni nesil dizileme panelidir. Düşük varyant fraksiyonlarında dahi yüksek hassasiyette sonuçlar alınmasına olanak sağlar.

AKT1	CTNNB1	ESR1	IDH2	MAP2K2	NTRK1	RET
ALK	DDR2	FGFR1	KIT	MET	NTRK3	ROS1
AR	EGFR	HRAS	KRAS	MTOR	PDGFRA	SMAD4
BRAF	ERBB2	IDH1	MAP2K1	NRAS	PIK3CA	TP53

◆ SNV/indel

## Tedavi Direnci Takip Paneli Kan Alım Protokolü

- \*Kan alımında mutlaka streck tüp kullanılmalıdır. Streck tüpler oda sıcaklığında saklanmalıdır.
- Kan alımında asla kelebek iğne kullanılmamalıdır. Sadece vacutainer ile kan alınmalıdır.
- Streck tüp doldurulacak şekilde 10 ml kan alınmalıdır.
- Kan alımından sonra kan ile kimyasalın iyice karışması için tüp 10 defa ters düz edilmelidir.
- Kan alımından sonra örneğin saklanması ve transferi mutlaka oda sıcaklığında gerçekleştirilmelidir.
- Kan alımında görev alacak personel protokol hakkında bilgilendirilmeli ve eğitilmelidir.



# Yeni Nesil Dizileme ile Çalışılan Test Listesi



Kemik iliği

Kan

FFPE

Taze Donmuş Doku

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Ailesel Pulmoner Fibrozis ve Pulmoner Arteriyel Hipertansiyon Paneli	ABCA3, ABCC8, ACVRL1, AP3B1, ASAH1, BMP15, BMPR2, BTNL2, CASP10, CASR, CAV1, CFTR, CSF2RA, CSF2RB, CTC1, CTLA4, DKC1, DSP, EHHADH, ENG, FAS, FASLG, FSHR, GATM, GBA, GDF2, HPS1, HPS4, ILIRN, IRF5, ITGA3, KCNK3, KDR, MRPS22, MUC5B, NDUFAF6, NF1, NKX2-1, NOPI0, NR5A1, NUP107, PARN, PLEC, PSMC3IP, PTPN22, RAC2, RASGRP1, RCBTB1, RNF168, RTEL1, SARS2, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SLC34A1, SLC34A2, SLC7A7, SMAD9, SMPD1, SOX17, SPII0, STN1, TBX4, TERC, TERT, TGFB1, THOC2, TINF2, WRAP53, ZCCHC8
Anoftalmi ve Mikroftalmi Paneli	ABCB6, B3GLCT, BCOR, BMP4, BMPR1A, COL4A1, CYP1B1, DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FOXC1, FOXE3, FRAS1, FREM1, FREM2, GDF3, GDF6, GRIPI, GTF2H5, HCCS, HDAC6, KMT2D, MFRP, MPLKIP, OTX2, PAX2, PAX6, PITX2, PITX3, PLK4, POLH, PRSS56, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAX, SHH, SIX6, SMO, SMOC1, SOX2, STRA6, VAX1, VSX2, XPA, XPC
Anormal Mineralizasyon Paneli	ABCC6, ALPL, AMER1, ANKH, ANO5, ASCC1, B3GAT3, B4GALT7, BMP1, CA2, CASR, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, CRTAP, CTSK, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, DSPP, ENPPI, FAH, FAM20C, FERMT3, FGF23, FGFR1, FGFR3, FKBP10, GALNT3, GJA1, GNAS, GORAB, HPGD, HRAS, IFITM5, KRAS, LEMD3, LRP4, LRP5, MBTPS2, MESD, MTAP, NBAS, NRAS, OCRL, OSTM1, P3H1, PHEX, PLOD2, PPIB, PTH1R, SERPINF1, SERPINH1, SH3PXD2B, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLCO2A1, SNX10, SOST, SOX9, SP7, SQSTM1, TBXAS1, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TYROBP, VDR, WNT1, XYLT2, ZBTB20
Aortopati ve Aort Anevrizması Paneli	ABLI, ACTA2, ARIH1, B4GALT7, BGN, CBS, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLCN, FLNA, FOXE3, HEY2, LOX, LTBP3, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, SECISBP2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, ZNF469
Aritmi Paneli	ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DLG1, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LRP5, NOS1AP, PKP2, RANGRF, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SLC22A5, SLC4A3, SLMAP, SNTA1, TECRL, TRDN, TRPM4
Artrogripozis Paneli	ACTA1, ACTC1, ADAMTS10, ADCY6, ALG3, ANTXR2, ASCC1, ASXL1, ATP1A2, B3GALNT2, B4GAT1, CACNA1E, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, COASY, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CRLF1, DAG1, DHCR24, DNM2, DOK7, DPAGT1, DYNC1H1, EBP, ERBB3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FGFR3, FKBP10, FKRP, FKTN, FLNA, FLNB, FLNC, GBA, GBE1, GLE1, GMPPB, HSPG2, IRF6, ISPD, KAT6B, KCNK3, KIF21A, KLHL7, LAMA2, LARGE1, LGI4, LMX1B, MAGEL2, MED12, MET, MTM1, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, NALCN, NEB, ORAI1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PFKM, PIP5K1C, PLOD1, PLOD2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POR, PRG4, RAPSN, RIPK4, RYR1, SCARF2, SCN1A, SCN4A, SELENON, SKI, SLC29A3, SLC35A3, SLC5A7, SLC6A9, SMAD3, SMAD4, SMN1, STIM1, SYNE1, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TMEM5, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TORIA, TPM2, TPM3, TRPV4, TSEN54, TTN, UBA1, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2, ZMPSTE24
Cinsiyet Gelişim Bozuklukları Paneli	AMH, AMHR2, AR, ARX, ATRX, CDKN1C, CHD7, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP19A1, DHCR7, DHH, DHX37, ESR2, FGFR2, GATA4, HOXA13, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NROB1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, PAX8, PBX1, POR, RPL10, RSP01, SAMD9, SOX10, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WTI, ZFPM2
Demans Paneli	A2M, AAAS, ACE, APOE, APP, ATP13A2, ATP1A3, 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, SORL1, SQSTM1, TAF1, TARDBP, TREM2, TYROBP, UBQLN2, UCHL1, VPS35
Ehler Danlos Sendromu Paneli-Kollajenopati-Fibrilinopati Paneli	ABCC6, ADAMTS2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL11A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL9A1, COL9A2, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, GORAB, LOX, LTBP2, LTBP4, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PYCR1, RIN2, ROBO3, SKI, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2, TNXB, ZNF469



Kemik İliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

## PANEL ADI

## GEN İÇERİĞİ

Ekstremitte Bozuklukları Paneli	ARHGAP31, ARL6, ARSE, ASXL1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BHLHA9, BMP2, BMP4, BMPRI1B, BRCA2, BRIPI, CCND2, CDX2, CHSY1, COL2A1, DLL4, DLX5, DOCK6, EBP, EFTUD2, EOGT, ERCC4, ESCO2, FAM58A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FBXW11, FGD1, FGF10, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FLNA, FRAS1, FRET2, GDF5, GJA1, GLI2, GLI3, GNAS, GPC3, GRIPI, HDAC8, HOXA13, HOXD13, IFT27, IHH, KCNN3, KYNU, LBR, LMBR1, LMX1B, LRP4, LTBP1, LZTFL1, MECOM, MEGF8, MKKS, MKS1, MYCN, NIPBL, NOG, NOTCH1, PALB2, PAX3, PCNT, PIK3CA, PIK3R2, PITX1, PORCN, PRKACA, PRMT7, PTHLH, RAB23, RAD51, RBPJ, RECQL4, ROR2, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS19, RPS24, RPS26, SALL1, SALL4, SF3B4, SHOX, SLC26A2, SLX4, SMAD6, SMC1A, SMC3, SMO, SMOC1, TBX3, TBX4, TBX5, TFAP2B, TMEM67, TP63, TRPS1, TRPV4, TTC8, TWIST1, USP9X, WDPCP, WNT10B, WNT5A, WNT7A, ZIC3
Ektodermal Displazi + Ailesel Skatrisyal Alopesi	ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, APCDD1, AXIN2, C5, CDH3, CLDN1, CYBB, CYP4F22, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, GJB2, GJB6, GRHL2, HOXC13, HR, IKBK, ITGA6, ITGB4, KRT14, KRT74, KRT81, KRT83, KRT85, KRT86, LEF1, LIPH, LIPN, LPAR6, LRP6, MBTPS2, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKB2, NFKBIA, NIPAL4, PKPI, PLEC, PNPLA1, PORCN, PPARC, RIPK4, RSPO4, SREBF1, ST14, TGM1, TP63, TSPEAR, TWIST2, WNT10A, WNT7B
Epilepsi Paneli	AARS, ABCA13, ABCB11, ADSL, ALDH7A1, ALG13, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP1A2, ATP6AP2, CACNA1A, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, COG1, COL4A4, CSTB, CTSD, DCX, DLG3, DNAJC5, DNMT1, DNMT1, DOCK7, DYRK1A, EPM2A, EVC, FERMT1, FOLR1, FOXG1, FRET2, GABRA1, GABRA2, GABRB3, GABRG2, GAMT, GATM, GOSR2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRM1, HCN1, HDAC4, HNRNPU, HPSE2, IL12RB2, IQSEC2, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, L2HGDH, LAMA3, LGII, MAGI2, MBD5, MECP2, MEF2C, MFSD8, NDUFV3, NHLRC1, NPHS2, NR2F1, NRXN1, PCDH19, PDP1, PIGA, PIGO, PIGV, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPT1, PRICKLE2, PRRT2, RELN, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SERPIND1, SLC12A6, SLC25A22, SLC2A1, SLC6A8, SLC9A6, SMS, SOX6, SPTAN1, SRPX2, SRY, ST3GAL3, STXBPI, SUMF1, SYNI, TBCID24, TCF4, TDRD7, TPPI1, TSCI, TSC2, UBE3A, VCAN, WDR45, WNK1, WWOX, ZEB2
Erişkin Başlangıçlı Distoni Kore veya İlgili Hareket Bozukluğu Paneli	ACTB, AFG3L2, ANO3, APTX, ARSA, ATM, ATNI, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, CACNA1A, CHMP2B, CP, CSF1R, CSTB, CYP27A1, DCAF17, DCTNI, DNAJC6, FBXO7, FTL, GBA, GCHI, GFAP, GRN, JPH3, LRRK2, LYST, MAPT, NKX2-1, PANK2, PARK7, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PNKD, PPP2R2B, PPP2R5D, PRKN, PRKRA, PRNP, PRRT2, RAB39B, SGCE, SLC19A3, SLC20A2, SLC2A1, SLC30A10, SNCA, SPG11, SPR, TBK1, TBP, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TUBB4A, VPS13A, VPS35, WDR45
Erişkin Başlangıçlı Lökodistrofi Paneli	AARS, AARS2, ABCD1, ALDH3A2, APP, ARSA, AUH, CLCN2, COL4A1, COL4A2, CSF1R, CTSA, CYP27A1, DARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALT, GBE1, GCDH, GFAP, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GSN, HEPACAM, HEXA, HTRA1, ITM2B, L2HGDH, LAMB1, LARS2, LIG3, LMNB1, MCOLN1, MTHFR, NOTCH3, PAH, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PLP1, POLR3A, POLR3B, PRNP, PSAP, PSEN1, PTEN, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SPG11, SPG21, TREM2, TREX1, TTR, TUBB4A, TYMP, TYROBP, ZFYVE26
Erişkin Başlangıçlı Nörodejeneratif Hastalıklar - ALS - Nöronal Seroid Lipofusinozis Paneli	ABCD1, AFG3L2, ALS2, ANG, APP, AR, ARSA, ATNI, ATP13A2, ATP1A3, ATP7B, AUH, CACNA1G, CHMP2B, CLCN2, CLCN6, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, COASY, COL4A1, COL4A2, CP, CSF1R, CTSA, CTSD, CYP27A1, CYP7B1, DARS2, DCTNI, DNAJB2, DNAJC5, DNAJC6, DNMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EPM2A, ERBB4, FBXO7, FTL, FUS, GBA, GBE1, GCHI, GFAP, GLA, GRN, GSN, HEXA, HEXB, HTRA1, ITM2B, JPH3, KCNC3, KCND3, KCTD7, KIF5A, LAMB1, LRRK2, LYST, MAPT, MFSD8, NEK1, NHLRC1, NOP56, NOTCH3, NPC1, NPC2, OPTN, PANK2, PARK7, PDGFB, PDGFRB, PFNI, PINK1, PLA2G6, PPT1, PRKN, PRNP, PSAP, PSEN1, PSEN2, SETX, SLC20A2, SNCA, SOD1, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TBP, TPPI1, TREM2, TREX1, TTC19, TTR, TYROBP, UBQLN2, VAPB, VCP, VPS13A, VPS35, VRK1, WDR45, XK
Glikojen Depo ve Lizozomal Depo Hastalıkları Paneli	ABCC11, ABCD1, ACOX1, AGA, AGL, ALDOA, ALDOB, ARSA, ARSB, ATP13A2, ATP7A, ATP7B, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSD, DNAJC5, EPM2A, FBPI, FUCAL, G6PC, GAA, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GBA, GBE1, GJB2, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GRN, GUSB, GYGI, GYS1, GYS2, HEXA, HEXB, HGSNAT, HPRT1, HYAL1, IDS, IDUA, KCTD7, LAMP2, LDHA, LIPA, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NHLRC1, NPC1, NPC2, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PPT1, PRKAG2, PYGL, PYGM, SGSH, SLC17A5, SLC2A2, SLC37A4, SMPD1, SUMF1, TPPI1



Kemik İliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

## PANEL ADI

## GEN İÇERİĞİ

## Göz Hastalıkları Paneli

ABCA4, ABCC6, ADAM9, ADAMTS10, ADAMTS17, AGBL5, AIPL1, AMACR, ARHGEF18, ARL2BP, ATF6, ATOH7, B3GLCT, BCOR, BEST1, BFSP1, BFSP2, CIQTNF5, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP164, CEP290, CERKL, CFH, CHM, CHMP4B, CHRDL1, CHST6, CIB2, CLN3, CLRNI, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL17A1, COL8A2, CRB1, CRX, CRYAA, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTNNA1, CTNNA1, CYP1B1, CYP4V2, DCN, DHDDS, DNAJC30, DYNC2H1, ELOVL4, EYS, FAMI61A, FBN1, FOXC1, FOXD3, FOXE3, FOXL2, FRMD7, FYCO1, GNAT1, GNAT2, GPRI43, GRHL2, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HCCS, HGSNAT, IDH3B, IFT172, IKBKG, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, KCNJ13, KCNV2, KERA, KIF21A, KIZ, KLHL7, KRT12, KRT3, LCA5, LRAT, LRIT3, LTBP2, LYST, MAF, MAK, MERTK, MFRP, MIP, MYOC, NDP, NMNAT1, NR2E3, NRL, NYX, OCRL, OPA3, PAX6, PCDH15, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PHOX2A, PITX2, PITX3, POC1B, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPS1, PYGM, RAX2, RB1, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RHO, RIMS2, RLBPI, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1

Hemofagositik Lenfohistiositoz  
- Konjenital Nötropeni - Eritrosit  
Membran Hastalıkları Paneli

ACTB, ANK1, CLPB, CSF2RA, CSF3R, CTSC, ELANE, EPB41, EPB42, FADD, FAS, FASLG, G6PC3, GATA2, GF11, HAX1, IFNGR2, ITK, LAMTOR2, LYST, MAGT1, MKL1, MYO5A, PRF1, RAB27A, RAC2, RECQL4, RHAG, SBDS, SH2D1A, SLC37A4, SLC4A1, SPTA1, SPTB, SRP72, STX11, STXBP2, UNC13D, VPS13B, WAS, XIAP

## Hereditör Ataksi Paneli

AAAS, ABCB7, ABHD12, AFG3L2, ANO10, APIS2, APTX, ARSA, ATCAY, ATM, ATNI, ATP1A3, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNA2D2, CAMTA1, CASK, CHMP1A, CLCN2, CLN6, COQ8A, CP, CSTB, CYP27A1, CYP2U1, DARS2, DDHD2, DNAJC19, DNAJC5, DNMT1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EPM2A, EXOSC3, FGF14, FLVCR1, FOLR1, FXN, GFAP, GJC2, GOSR2, GRID2, GRM1, HEXA, HEXB, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, MARS2, MMACHC, MRE11, MTPP, NHLRC1, NOP56, NPC1, NPC2, OPA3, OPHN1, PAX6, PDYN, PEX16, PLA2G6, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, PPP2R2B, PRKCG, PRNP, PRRT2, RARS2, RNF170, SACS, SCN8A, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC2A1, SLC9A6, SPG7, SPTBN2, SRD5A3, SYNE1, TBP, TGM6, TPPI, TSEN2, TSEN54, TTBK2, TTC19, TTPA, TUBB4A, UCHL1, VLDLR, VRK1, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, XRCC1

## Hereditör Kanser Paneli

ABRAXAS1, AIP, APC, ATM, AXIN2, BAPI, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, DLST, EPCAM, FH, FLCN, GREM1, HOXB13, KIT, LZTR1, MAX, MDH2, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NFI, NF2, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PMS2, PMS2CL, POLD1, POLE, POT1, PRKARIA, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RNF43, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SLC25A11, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, STK11, SUFU, TERC, TERT, TGFB2, TMMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WTI

## Hereditör Nöropati Paneli

AARS, ABCA1, ABHD12, AGTPBP1, AIFM1, APTX, AR, ARSA, AT11, ATM, ATP7A, ATXN10, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BSCL2, C12orf65, CD59, CPOX, CTDPI, CYP27A1, DARS2, DCTN1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELPI, ERCC6, ERCC8, FAH, FAMI26A, FBLN5, FGD4, FIG4, FLVCR1, FXN, GALC, GAN, GARS1, GDAP1, GJBI, GJC2, GLA, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KCNA2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MFN2, MMACHC, MME, MPV17, MPZ, MTMR2, MTPP, NAGA, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PEX10, PEX7, PHYH, PLEKHG5, PMM2, PMP22, PNKP, POLG, POLR3A, PPOX, PRNP, PRPS1, PRX, PTPN11, RAB7A, REEP1, RETREG1, SACS, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SOX10, SPAST, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TFG, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TYMP, VPS13A, VRK1, WNK1, XK, XPA, YARS, ZFYVE26

Hereditör Spastik Parapleji  
Paneli

ABCD1, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, AT11, ATP13A2, ATXN10, B4GALNT1, BSCL2, C12orf65, CACNA1A, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN2, FA2H, FARS2, FBXO7, FXN, GALC, GBE1, GCHI, GJA1, HACE1, HSPD1, KCNA2, KDM5C, KIF1A, KIF5A, LICAM, NIPA1, OPA3, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PPP2R2B, PRNP, PSEN1, REEP1, RNASEH2B, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC25A15, SLC2A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTANI, TBP, TFG, TUBB4A, UCHL1, WASHC5, WDR45B, ZFYVE26

## Hiperamonyemi Paneli

ACADM, ACADVL, ALDH18A1, ARG1, ASL, ASS1, AUH, BCKDHA, BCKDHB, CPS1, CPT1A, CPT2, DBT, ETFA, ETFB, ETFDH, GLUD1, HADHA, HADHB, HLCS, HMGCL, IVD, MLYCD, MMAA, MMAB, MUT, NAGS, OAT, OTC, PC, PCCA, PCCB, POLG, PYGM, SERAC1, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC7A7, TMMEM70



Kemik İliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Hiperlipidemi ve Lipodistrofi Paneli	ABCA1, ABCG5, ABCG8, ADRA2A, AGPAT2, AKT2, ALMS1, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, BANF1, BSCL2, CAV1, CAVIN1, CIDEC, CREB3L3, CYP27A1, FBNI, GPIHBP1, IGFIR, INSR, KCNJ6, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LMNA, LMNB2, LPL, PCSK9, PCYT1A, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PSMB8, VIM, WRN, ZMPSTE24
Hipogonadotropik Hipogonadizm ve Hipofizer Hormon Yetmezliği Paneli	BMP4, BRAF, BTK, CDON, CHD7, EIF2S3, FGF8, FGFR1, FOXA2, FSHB, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GLI2, GLI3, GNRH1, GNRHR, HESX1, IGSF1, KCNQ1, KISS1, KISS1R, LHB, LHX3, LHX4, NR0B1, NSMF, OTX2, PCSK1, PITX2, PNPLA6, POLR3A, POLR3B, POU1F1, PROK2, PROKR2, PROPI, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAX, ROBO1, SEMA3A, SHH, SOX10, SOX2, SOX3, SPRY4, TAC3, TACR3, TBX19, TCF7L1, TGIF1
İmmün Yetmezlik ve İnflamatuvar Bağırsak Hastalıkları Paneli	ACP5, ADA, ADAM17, ADAR, AICDA, AIRE, AK2, AP3B1, ATM, B2M, BCL10, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CARD11, CARD14, CARD9, CASP8, CBLB, CCB1, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD79A, CD79B, CD81, CDC42, CEBPE, CFD, CFH, CFI, CFP, CHD7, CIITA, CLPB, COL7A1, CORO1A, CR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTLA4, CTSC, CXCR4, CYBA, CYBB, DCLRE1C, DEF6, DIAPH1, DKC1, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK8, ELANE, ELF4, EP300, EXTL3, FI2, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FERMT1, FERMT3, FOXN1, FOXP3, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GFII, GNAI2, GUCY2C, HAX1, HMOX1, HPS1, HPS4, HPS6, HTRA2, ICOS, IFIH1, IFNAR2, IFNGR1, IFNGR2, IGLL1, IKKB, IKKKG, IKZF1, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17RA, IL1RN, IL21R, IL23R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7R, IRAK4, IRF4, IRF8, ITCH, ITGB2, ITK, JAK3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, LAMTOR2, LCK, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LYN, LYST, MAGT1, MALT1, MAP3K14, MCM4, MECOM, MEFV, MOGS, MTHFD1, MVK, MYD88, MYO5B, NBN, NCF2, NCF4, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NPC1, OAS1, ORAI1, PARN, PAX1, PEPD, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PLG, PNP, POLD1, POMP, PRF1, PRKDC, PSMB8, PSTPIP1, PTPN2, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RECQL4, REL, RFX5, RFXANK, RFXAP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNFI68, RTEL1, SAMD9, SAMHD1, SBDS, SERPING1, SH2D1A, SKIV2L, SLC29A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC46A1, SLC7A7, SLCO2A1, SMARCA1, SPI10, SPI1, SPINK5, STAT1, STAT3, STAT4, STAT5B, STIM1, STK4, STX11, STXBP2, SYK, TAP2, TAZ, TBK1, TBX1, TCF3, TCN2, TET2, TFRC, TGFBI, TGFBR1, TGFBR2, TICAM1, TLR3, TMC6, TMC8, TMEM173, TNFRSF1A, TNFRSF9, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRNT1, TTC37, TYK2, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, VPS13B, WAS, WIPF1, XIAP, ZAP70, ZBTB24
İnfertilite Paneli	AR, AURKC, BMP15, BMPRI1, CATSPER1, CATSPER2, CBX2, CFTR, CHD7, DDX25, DIAPH2, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DPY19L2, ESR1, ESR2, FGF8, FGFR1, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GNRH1, GNRHR, INSL3, KISS1R, KLHL10, LHB, LHCGR, MCM9, NOBOX, NR5A1, PLCZ1, POF1B, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, RBMXL2, RSPO1, RXFP2, SOX9, SPATA16, SRD5A2, SRY, SYCP3, TAC3, TACR3, USP26, USP9Y
İnflamatuvar Cilt Hastalıkları Paneli	ABCA12, ABCB6, ABCC6, ABHD5, ADAMTS2, ADAR, AIRE, ALAD, ALAS2, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, ATM, ATP2A2, ATP2C1, ATP6V0A2, BLM, CARD11, CARD14, CARD9, CDH3, 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, EGFR, ELN, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXPH5, FANCA, FANCC, FANCG, FECH, FERMT1, FLCN, FLG, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GNAS, GORAB, GPR143, GSN, GTF2H5, HFE, HMBS, HR, IL1RN, IL36RN, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KIT, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT81, KRT83, KRT86, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, LIPH, LIPN, LOR, LPAR6, LYST, MBTPS2, NCSTN, NF1, NF2, NIPAL4, NLRP1, NLRP3, NOD2, NOP10, NSDHL, OSMR, PKP1, PLEC, PLOD1, PNPLA1, POLH, POMP, PPOX, PRKARIA, PSENEN, PTCHI, PTCH2, PYCRI, RAG1, RAG2, RECQL4, SAMHD1, SH3PXD2B, SLC27A4, SLC39A4, SLC45A2, SLURPI, SNAP29, SPINK5, SPRED1, ST14, STAT3, STS, SUFU, TERC, TERT, TGM1, TGM5, TINF2, TMEM173, TNXB, TREX1, TRPV3, TSC1, TSC2, TTR, TYK2, TYR, TYRPI, UROD, UROS, WAS, WRAP53, XPA, XPC, ZMPSTE24



Kemik İliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

## PANEL ADI

## GEN İÇERİĞİ

İskelet Displazisi Paneli

ABCC9, ACAN, ACP5, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS12, AFF3, AGA, AGPS, ALG12, ALG3, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ANTXR2, ARHGAP31, ARL6, ARSB, ARSE, ASXL1, ATP6V0A2, ATP7A, AXIN1, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPRI3, CA2, CANT1, CASR, CBF3, CC2D2A, CCDC8, CDH3, CDKN1C, CDT1, CEP290, CHST14, CHST3, CHSY1, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, COMP, CREBBP, CRTAP, CSGALNACT1, CSPP1, CTSA, CTSC, CTSK, CUL7, CYP27B1, CYP2R1, DCC, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHCR7, DHODH, DIS3L2, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DNMT3A, DOCK6, DPAGT1, DPM1, DVL2, DYM, DYNC2H1, EBP, EFTUD2, EIF2AK3, ENPPI, EOGT, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM20C, FAM58A, FBN1, FBN2, FBXW11, FERMT3, FGF10, FGF23, FGF9, FGFRI, FGFRL2, FGFRL3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FNI, FUCA1, GALNS, GALNT3, GDF5, GDF6, GHR, GJA1, GLI1, GLI3, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GSC, GUSB, HDAC8, HES7, HGSNAT, HOXA13, HOXD13, HPGD, HSPG2, ICK, IDH1, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT80, IHH, IKBKG, IL11RA, IL1RN, IMPAD1, KAT6B, KIF22, KIF7, KMT2D, LBR, LEMD3, LFNG, LIFR, LMBR1, LMNA, LMX1B, LPIN2, LRP4, LRP5, LTBPI1, LTBP3, MAFB, MAN2B1, MASP1, MATN3, MEGF8, MESD, MESP2, MGP, MKKS, MKS1, MMP13, MMP2, MNX1, MPDU1, MSX2, MYCN, MYH3, NAGLU, NBAS, NEK1, NEU1, NFI, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NLRP3, NOG, NOTCH1, NPR2, NSD1, NSDHL, NT5E, OBSL1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE4D, PEX5, PEX7, PHEX, PHGDH, PIGT, PIGV, PIK3R1, PITX1, PLOD2, POC1A, POLR1C, POLR1D, POP1, POR, PPIB, PRKARIA, PRKG2, PRMT7, PSAT1, PSPH, PTHIR, PTHLH, PTPN11, PUF60, PYCR1, RAB23, RASGRP2, RBPJ, REQL4, RFT1, ROR2, RPGRIP1L, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SCARF2, SERPINF1, SERPINH1, SETD2, SETD5, SF3B4, SGGSH, SH3BP2, SH3PXD2B, SKI, SLC17A5, SLC26A2, SLC29A3, SLC34A1, SLC34A3, SLC35C1, SLC35D1, SLC39A13, SLC202A1, SMAD3, SMAD4, SMAD6, SMARCA1, SMC1A, SMC3, SMOC1, SNX10, SOST, SOX9, SP7, STT3A, SUMF1, TALDO1, TBCE, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCIRG1, TCOF1, TCTN2, TCTN3, TERT, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TMCO1, TMEM165, TMEM216, TMEM231, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TP63, TREM2, TRIP11, TRPS1, TRPV4, TTC21B, TTC8, TWIST1, TYROBP, VDR, WDPCP, WDR19, WDR35, WISP3, WNT1, WNT10B, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YY1, ZMPSTE24, ZMPSTE24

İşitme Kaybı Paneli

ABHD12, ACTB, ACTG1, AIFM1, ALMS1, ANKH, AP1S1, ASAH1, ATP11A, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, BTD, CABP2, CACNAID, CATSPER2, CCDC50, CDC42, CDH23, CEACAM16, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLRNI, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DFNA5, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DSPP, EDN3, EDNRB, ERCC2, ERCC3, ESPN, ESRRB, EYAI, EYA4, FGF3, FGFRI, FGFRL2, FOXI1, GATA3, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRHL2, GRXCRI, HARS, HARS2, HGF, HOXB1, HSD17B4, ILDR1, KARS, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KITLG, LARS2, LHFPL5, LHX3, LOXHD1, LRP2, LRTOMT, MANBA, MARVELD2, MASP1, MET, MITF, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1C, MYO3A, MYO6, MYO7A, NARS2, NDP, NF2, NLRP3, OPA1, OTOA, OTOF, OTOGL, PAX3, PBX1, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, PMP22, PNPT1, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, SALL4, SEMA3E, SERPINB6, SIX1, SIX5, SLC17A8, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMAD4, SMPX, SNAI2, SOX10, STRC, TBC1D24, TBL1X, TBX1, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TMPRSS5, TPRN, TRIOBP, TSPEAR, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN

Kanama ve Trombosit Bozuklukları Paneli

ABCG5, ABCG8, ACTB, ACVRL1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, BLOC1S5, BLOC1S6, CDC42, CHST14, COL3A1, DIAPH1, DTNBP1, ENG, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLII, FLNA, GATA1, GBA, GFIIIB, GGCX, GNE, GPIBA, GPIBB, GP6, GP9, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2B, ITGB3, KLKB1, KNG1, LMNA, LYST, MCFD2, MECOM, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PTGS1, RASGRP2, RUNX1, SERPINE1, SERPINF2, SRC, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THBD, THPO, TNXB, TUBB1, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS

Kardiyomiyopati Paneli

ABCC9, ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ATAD3A, BAG3, CACNA1C, CAVIN4, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EPG5, EYA4, FHL1, FHOD3, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, GYG1, HAMP, HFE, HFE2, IDH2, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LMNA, MT-TI, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYPN, NEXN, PKP2, PLN, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, RBM20, RPS6KB1, RYR2, SCN1B, SCN5A, SGCD, SLC40A1, SPEG, TAZ, TBX20, TCAP, TFR2, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL



Kemik iliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

PANEL ADI	GEN İÇERİĞİ
Kistik Karaciğer Hastalıkları - Kolestaz ve Pankreatit Paneli	ABCBI1, ABCB4, ABCC2, ADK, AKR1D1, ALDOB, ALG8, ALG9, AMACR, ATP7B, ATP8B1, B9D1, BAAT, BCS1L, CASR, CCL2, CEL, CFTR, CLDN1, COG7, CTRC, CTSE, CYP27A1, CYP7B1, DGUOK, FAH, GALE, GALT, GBA, GBE1, GNAS, HADHA, HNF1B, HSD3B7, JAG1, KRT8, LIPA, LRP5, MPI, MPV17, MVK, MYO5B, NBAS, NPC1, NPC2, NPHP3, NR1H4, PEX1, PEX12, PEX14, PEX2, PEX26, PEX6, PKD1, PKD2, PKHD1, PNLIP, POLG, PRKCSH, PRSS1, RTEL1, SBDS, SEC63, SERPINA1, SLC25A13, SMPD1, SPINK1, STN1, TALDO1, TERC, TERT, TJP2, TRMU, UBR1, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B, YARS
Kistik Renal Hastalıklar Paneli	AHI1, ALG5, ALG8, ALG9, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C5orf42, CC2D2A, CEP104, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CLCN5, COL4A1, CRB2, CSPP1, CYP24A1, DHCR7, DYNC2H1, FLCN, GLA, GLIS2, HNF1B, HYL1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, INPP5E, INVS, IQCB1, KIAA0586, KIF7, LZTFL1, MKKS, MKS1, NEK8, NPH1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, PRKCSH, RPGRIP1L, SDCCAG8, SEC63, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, UMOD, VHL, WPCP, WDR19, WDR35, XPNPEP3
Konjenital Glikolizasyon Defekti Paneli	ALG1, ALG12, ALG14, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, CHST14, CHST3, CHST6, CHSY1, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, CSGALNACT1, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, EOGT, EXT1, EXT2, FKR, FKTN, FUT8, G6PC3, GALNT2, GALNT3, GFPT1, GMPPA, GMPPB, GNE, GORAB, ISPD, LARGE1, LFNG, MAGT1, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGAP2, PGAP3, PGM1, PIGA, PIGL, PIGM, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PMM2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RFT1, SEC23B, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC35D1, SLC37A4, SRD5A3, ST3GAL3, ST3GAL5, STT3A, TMEM165, TMEM5, TUSC3, UGGT1, XYLT1, XYLT2
Konjenital Glokom - Konjenital Katarakt - Leber Konjenital Amarozis - Retinal Distrofi Paneli	ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, BFSP1, BFSP2, C1QTNF5, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CDHR1, CEP164, CEP250, CEP290, CEP78, CERKL, CFAP20, CHMP4B, CRB1, CRX, CRYAA, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CYP1B1, DRAM2, FYCO1, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, IMPDH1, KCNJ13, KCNV2, LCA5, LRAT, LTBP2, MAF, MERTK, MIP, MYOC, NMNAT1, PROM1, PRPF3, RBP4, RD3, RDH12, RDH5, RGS9, RIMS2, RPGR, RPGRIP1, SPATA7, TEK, USP45
Konjenital Miyastenik Sendrom - Konjenital Muskuler Distrofi Paneli	AGRN, ALG14, ALG2, B3GALNT2, B4GAT1, CAVINI, CHAT, CHD8, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, DAG1, DES, DMD, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM2, DPM3, DTNA, EMD, FHL1, FKR, FKTN, GFPT1, GMPPB, GOSR2, IGHMBP2, ISPD, ITGA7, JAG2, LAMA2, LAMB2, LARGE1, LMNA, LRP4, MICU1, MSTO1, MUSK, PLEC, POLG, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PREPL, RAPSN, RRM2B, SCN4A, SELENON, SIL1, SLC25A1, SLC25A4, SLC5A7, SNAP25, SYNE1, SYT2, TWNK
Konjenital Myopati Paneli	ACTA1, ACTN2, ASCC1, ASCC3, BIN1, CACNA1S, CFL2, COL25A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DNM2, DOK7, FKBP14, GBE1, GFER, KBTBD13, LETM1, LMNA, MEGF10, MICU1, MTM1, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYO1, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, RYR1, SCN4A, SELENON, SLC25A4, SPEG, STIM1, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRDN, TTN, VMA21, ZC4H2
Kortikal Gelişim Malformasyonları ve JoubertSendromu Paneli	ACTB, ACTG1, ADGRG1, AHI1, AKT3, ARFGF2, ARL13B, ARX, ASPM, ATP1A2, ATP1A3, B3GALNT2, B4GAT1, B9D1, B9D2, C5orf42, CASK, CASP2, CC2D2A, CCND2, CDK13, CEP104, CEP290, CEP41, CEP85L, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CRADD, CSNK2A1, CSPP1, DAG1, DCX, DEPDC5, DYNC1H1, FKR, FKTN, FLNA, GPM2, GRIN1, GRIN2B, IFT172, INPP5E, ISPD, KIAA0586, KIF1B, KIF7, LAMA2, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MKS1, MNI, MTOR, NDE1, NEDD4L, NPH1, OCLN, OFD1, PAFAH1B1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PIK3CA, PIK3R2, POC1B, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PTEN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RELN, RPGRIP1L, RTTN, SCN3A, SLC35A2, SMO, SNAP29, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM5, TMEM67, TP73, TTC21B, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, VLDLR, WDR62
Kraniyosinostozis Paneli	ACTB, ACTG1, ADAMTSL4, AHDC1, ALPL, ALX4, ARID1B, ARSB, ASXL1, B3GAT3, BRAF, CDK13, CHD7, COLEC11, CTSK, CYP26B1, EFN1, FAM20C, FBNI, FBXO11, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, GLI3, GNAS, GNPTAB, HNRNP, HUWE1, IDS, IDUA, IFT122, IFT140, IHH, IL11RA, IL6ST, JAG1, KAT6A, KAT6B, KMT2D, KRAS, LTBP1, MAN2B1, MEGF8, MSX2, NFIA, NFIX, PHEX, POR, PRRX1, PTCH1, PTPN11, RAB23, RECQL4, RUNX2, SIX1, SKI, SMAD6, SMO, SOX6, SPECC1L, STAT3, TFAP2B, TGFBRI, TGFBRI2, TMCO1, TWIST1, WDR35, ZEB2



Kemik iliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

## PANEL ADI

## GEN İÇERİĞİ

## Kromatin Hastalıkları Paneli

ACTB, ADNP, AICDA, AIRE, ARID1A, ARID1B, ASXL1, ASXL3, ATM, ATNI, ATR, ATRX, BAP1, BCOR, BCORL1, BRCA1, BRCA2, BRWD3, CDC6, CDC73, CHAMPI, CHD2, CHD3, CHD7, CHUK, CRB2, CREBBP, CSNK2A1, CTCF, CUL3, CUL4B, DNMT1, DNMT3A, DNMT3B, EHMT1, ELP1, EP300, ERCC6, EYA1, EZH2, FOXP1, FOXP2, FOXP3, GATAD2B, GDI1, HDAC4, HDAC8, HUWE1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KDM5C, KDM6A, KDM6B, KMT2A, KMT2D, KMT5B, LASL, LBR, MBD5, MECP2, MEN1, MITF, MSH6, NBN, NIPBL, NSD1, NSD2, OGT, PCGF2, PHF8, PHIP, PMS2, POGZ, PRKAG2, PRMT7, RAD51, RAG1, RAG2, RAI1, RLIM, RNF168, ROGDI, RPS6KA3, SATB2, SETD2, SETD5, SMARCA2, SMARCA4, SMARCAD1, SMARCB1, SMARCE1, SRCAP, SUPT16H, SUZ12, TAF1, TAF2, TBL1XR1, TP53, TRRAP, UBE2A, VDR, VRK1, WAC, YY1, ZNF711

## Limb Girdle Müsküler Distrofi - Miyofibriler Miyopati - Distal Miyopati Paneli

ABHD5, ACADVL, ACTN2, ANO5, BAG3, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DOK7, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPBP, GNE, HMGR, ISPD, LAMA2, LAMP2, LMNA, LPIN1, MTM1, MYH7, MYOT, ORAI1, PFKM, PHKA1, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PYGM, RYR1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, STIM1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TRIM32, TTN, VCP, VMA21

## Mikrosefali Paneli

AARS, ACBD6, ADARBI, AP4E1, ASPM, ATP1A2, ATR, ATRX, BLM, BRCA2, BRIP1, BUB1, BUB1B, CASK, CCND2, CDK5RAP2, CDT1, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP57, CHAMPI, COASY, CREBBP, CSNK2A1, CTCF, CTNNB1, DHCR7, DIAPH1, DNMT3A, DPM1, DYRK1A, EFTUD2, EIF2S3, EP300, ERCC4, ERCC6, ERCC8, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FOXG1, GRM7, HDAC8, IER3IP1, IGF1, IGFIR, KIF11, KIF1BP, KNL1, LIG4, LMNB2, LMNB3, MCPHI, MECP2, MINPP1, MSMO1, MYCN, NBN, NCAPD2, NDE1, NHEJ1, NIPBL, NSD2, NUP107, NUP214, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, PDHA1, PLK4, PNKP, POC1A, POGZ, PQBP1, PUF60, RAD21, RAD50, RAD51, RBBP8, RPL10, RTTN, SLC25A19, SLC4A10, SLC9A6, SLX4, SMC1A, SMC3, STIL, TP53RK, TRAPPC9, TRIO, TSEN54, TUBGCP6, UNC80, VRK1, WDR11, WDR4, WDR62, XRCC4, ZEB2, ZNF335, ZNF526

## Mitokondriyal Hastalıklar Paneli

AARS2, ABAT, ABCB7, ACAD9, ACO2, AFG3L2, AGK, AIFM1, APTX, ATAD3A, ATPAF2, BCS1L, BOLA3, C12orf65, CLPB, CLPP, COA6, COQ2, COQ6, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, COX7B, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNAJC19, DNML1, DNM2, EARS2, ELAC2, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FH, FLAD1, FOXRED1, GARS1, GDAPI, GFMI, GLRX5, GTPBP3, HADHB, HARS2, HCCS, HIBCH, HLCS, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, ISCU, KARS, LARS2, LETM1, LIAS, LIG3, LRPPRC, MARS2, MFF, MFN2, MICU1, MPC1, MPV17, MRPL3, MRPL44, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, NARS2, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OPA1, OPA3, OXCT1, PANK2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PLA2G6, PNPT1, POLG, POLG2, POLRMT, PPA2, PPOX, PUS1, RARS2, RMND1, RRM2B, RTN4IP1, SACS, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SERAC1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC52A2, SLC52A3, SPATA5, SPG7, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TAZ, TFAM, TIMM8A, TK2, TMEM70, TPK1, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UQCRB, UQCRRS1, YARS2

## MODY - Neonatal Diyabet Paneli

ABCC8, AGPAT2, AKT2, APPL1, BLK, BSCL2, CEL, CISD2, CP, DCAF17, EIF2AK3, FOXP3, G6PC2, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, INSR, KCNJ11, KLF11, LMNA, LRBA, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, PAX4, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PTF1A, RFX6, SLC16A1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, STAT3, WFS1, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24

## Nefrokalsinozis - Nefrolityazis ve Atipik HÜS Paneli

AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, C3, CA2, CASR, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFI, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, DGKE, FAM20A, GRHR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MMACHC, MOCOS, OCRL, PHEX, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1, STRADA, VIPAS39, VPS33B, WDR72, XDH

## Nöromusküler Hastalıklar Paneli

AARS, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACAD9, ACADL, ACADM, ACO2, ACTA1, AFG3L2, AGL, AIFM1, ALDH3A2, AMPD1, ANO10, ANO5, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, ARSA, ATCAY, ATM, ATP2A1, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, BAG3, BEANI, BIN1, BSCL2, CACNA1A, CACNAIS, CACNB4, CAPN3, CASK, CAV3, CCDC78, CCDC88C, CFL2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND,



Kemik iliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

## PANEL ADI

## GEN İÇERİĞİ

Obezite ve Bardet Biedl  
Sendromu Paneli

ADCY3, ADD1, ADIPOQ, ADRB2, ADRB3, AGRP, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, C8orf37, CARTPT, CCDC28B, CEP290, CPE, ENPPI, FTO, GHRL, GIPR, GNAS, IFT27, IRS1, LEP, LEPR, LZTFL1, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, MYT1L, NEGRI, NPY, NROB2, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, POMC, PPARG, PPARGC1B, PYY, RETN, SDC3, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TMEM67, TRIM32, TTC8, UCPI, UCP3, VPS13B, WPCP

Organik Asidemi – Organik  
Asidüri ve Kobalamin Defektleri  
Paneli

ABCD4, ACAD8, ACADSB, ACAT1, ACSF3, ADK, AHCY, AMN, AUH, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BTD, CBS, CD320, CTH, CUBN, D2HGDH, DBT, DHTKD1, DLD, DNAJC19, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, GCDH, GIF, GNMT, GSS, HCFC1, HGD, HIBCH, HLCS, HMGCL, HMGCS2, IDH2, IVD, L2HGDH, LMBRD1, MCCC1, MCCC2, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MUT, OPA3, PCCA, PCCB, PEPD, SERAC1, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, TAZ, TCN2, TMEM70, UMP5

Osteogenesis Imperfecta ve  
Osteopetrozis Paneli

ALPL, AMER1, ANKH, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CA2, CASR, CLCN7, COL1A1, COL11A1, COL1A2, CRTAP, CTSK, FAM20C, FERMT3, FKBP10, GORAB, IFITM5, LEMD3, LRP5, MESD, NBAS, OSTM1, P3H1, PLOD2, PPIB, PTH1R, RASGRP2, SERPINF1, SERPINH1, SNX10, SOST, SP7, SUCO, TCIRG1, TGFB1, TNFRSF11A, TNFSF11, TYROBP, WNT1

Otizm Paneli

ACTB, ADNP, ADSL, ALDH5A1, ANK2, ANK3, ANKRD11, ARHGEF9, ARID1B, ARX, ASXL3, AUTS2, BCKDK, BCL11A, BRAF, BRSK2, C12orf57, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1H, CACNA2D3, CASK, CC2D1A, CDC42BPB, CDKL5, CHD2, CHD3, CHD7, CHD8, CIC, CNOT3, CNTN4, CNTNAP2, CREBBP, CSDE1, CTNND2, CTTNBP2, CUL3, DDX3X, DEAF1, DHCR7, DIP2C, DISC1, DLG4, DNMT3A, DSCAM, DYRK1A, EFR3A, EHMT1, EP300, FOXG1, FOXP1, FOXP2, GABRB3, GAMT, GATM, GIGYF2, GRIA1, GRIN2B, GRIPI, HCN1, HNRNPU, HRAS, IQSEC2, KATNAL2, KCNQ3, KDM6A, KDM6B, KMT2A, KMT5B, KRAS, MAGEL2, MAOA, MBD5, MBOAT7, MECP2, MED13L, MET, MYT1L, NBEA, NCKAP1, NDP, NFIX, NLGN3, NLGN4X, NR4A2, NRXN1, NRXN3, NSD1, PACS1, PCDH19, PHF3, POGZ, POMGNT1, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAD21, RAF1, RAI1, RELN, RIMS1, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SETBP1, SETD2, SETD5, SGGSH, SHANK2, SHANK3, SLC6A1, SLC9A6, SMAD4, SOX5, SPAST, SRCAP, STXBPI, SYNGAP1, TBCK, TBL1XR1, TBRI, TCF20, TCF4, TNRC6B, TRIO, TRIP12, TSC1, TSC2, UBE3A, UPF3B, USPI5, VPS13B, WAC, WDFY3, ZNF292

Otoinflamatuar Hastalık Paneli  
– Periyodik Ateş Sendromları  
Paneli

ADA, APOA1, APOA2, APOC2, APP, B2M, CARD14, CST3, ELANE, ELF4, FGA, GP6, GSN, HTR1A, IKBKG, IL17RA, IL1RN, IL31RA, IL36RN, LPIN2, LYZ, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, OSMR, PLCG2, POMP, PRF1, PSMB8, PSTPIP1, SEC23B, SH3BP2, SLC29A3, TBK1, TMEM173, TNFRSF1A, TRNT1, TTR, UBA1

Palmoplantar Keratoderma  
Paneli

AAGAB, ABCA12, ABHD5, ADAMI7, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, APIS1, AQP5, ARSE, CSTA, CTSC, CYP4F22, DSC2, DSC3, DSG1, DSG4, DSP, EBP, ELOVL4, ENPPI, FLG, GJA1, GJB2, JUP, KRT1, KRT10, KRT2, KRT9, LIPN, LOR, MBTPS2, NIPAL4, NSDHL, PKP1, PNPLA1, POMP, RHBDL2, RSP01, SLURP1, SNAP29, SPINK5, STS, SULT2B1, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B

Parkinson Sendromu Paneli

APP, ARSA, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, CLN3, COASY, CP, CSF1R, CYP27A1, DCAF17, DCTN1, DNAJB2, DNAJC6, DNML1, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GIGYF2, GRN, HTRA2, KIF5A, LRRK2, LYST, MAPT, OPA3, PANK2, PARK7, PDE8B, PDGFB, PDGFRB, PEX1, PINK1, PLA2G6, PODXL, POLG, POLG2, PRKN, PRKRA, PSEN1, PSEN2, RAB29, RAB39B, SLC20A2, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SNCB, SPG11, SPR, TAF1, TARDBP, TENM4, TH, TUBB4A, UCHL1, VPS13A, VPS13C, VPS35, WDR45

Peroksizomal Hastalıklar ve  
Atipik Fenilketonüri Paneli

ABCD1, ABCD3, ACBD5, ACOX1, AGK, AGPS, AGXT, AMACR, ARSE, CAT, DNML1, DYM, EBP, FAH, GCH1, GNPAT, GRHRP, HOGA1, HSD17B4, NSDHL, PAH, PCBD1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PTS, QDPR, SCP2, TRIM37

Primer Lenfödem paneli

ALG8, ALX3, AQP1, BRAF, CBL, CCBE1, CDC42, CELSR1, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GJA1, GJC2, HGF, HRAS, IKBKG, KIF11, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NFI, NRAS, NSD1, PMM2, PPP1CB, PTPN11, PTPN14, RAF1, RASA1, RIT1, SHANK3, SHOC2, SOS1, SOS2, SOX18, SPRED1, TSC1, TSC2, VEGFC



Kemik iliği



Kan



FFPE

Taze Donmuş  
Doku

## PANEL ADI

## GEN İÇERİĞİ

Primer Over Yetmezliği Paneli	AARS2, ATM, BLM, BMP15, BMPR1B, BUB1B, CLPP, CYP19A1, DIAPH2, EIF2B2, EIF2B4, EIF2B5, FANCA, FANCC, FANCG, FANCM, FIGLA, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, HARS2, HSD17B4, LARS2, LMNA, MCM9, NOBOX, NOG, NR5A1, NUP107, PGRMC1, PMM2, POF1B, POLG, POU5F1, PSMC3IP, RCBTB1, RECQL4, SOHLH1, WRN
Primer Siliyer Diskinezi Paneli	ACVR2B, ADGRV1, AGPAT2, B9D2, BBS1, BBS2, C2orf71, C5orf42, CC2D2A, CCDC103, CCDC114, CCDC28B, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CDH23, CEP164, CEP290, CEP41, CFTR, CLRN1, CRB1, CRELD1, CRX, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DYNC2H1, GAS2L2, GAS8, GDF1, GLIS2, GUCY2D, HYDIN, HYL1, IFT43, IFT80, KIF7, LCA5, LEFTY2, LRRC6, LZTFL1, MKKS, MKS1, NME8, NODAL, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PIH1D3, RD3, RDH12, RPE65, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SDCCAG8, SPAG1, SPATA7, TCTN1, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TRIM32, UMOD, USH1C, USH1G, WDPCP, WDR19, WDR35, WHRN, ZIC3, ZNF423
Pulmoner Panel	ABCA3, ABCC8, ACVRL1, AP3B1, AQP1, ASCL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, CCDC39, CCDC40, CFTR, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLQ, CSF2RB, DKC1, DNAAF1, DNAAF2, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAL1, DOCK8, DTNBP1, EDN3, EFEMP2, ELN, ENG, FBLN5, FBNI, FLCN, FOXF1, GAS8, GDF2, GDNF, GLRA1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA3, KCNA5, KCNK3, MECP2, NFI, NFU1, NKX2-1, NME8, NOPI0, NOTCH3, PARN, PHOX2A, PHOX2B, POLD1, RAPS1, RAS1, RET, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RTEL1, SARS2, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SERPINA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SLC34A2, SLC6A5, SLC7A7, SMAD4, SMAD9, SMPD1, SOX17, STAT3, STRA6, TBX4, TERT, TINF2, TSC1, TSC2, ZEB2
Rasopati – Boy Kısaldığı – Nörokutan Hastalıklar Paneli	ANKRD11, BRAF, CBL, CCDC8, CDKN1C, CEP57, CUL7, ENG, FGD1, HRAS, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NFI, NF2, NRAS, OBSL1, PIK3R1, PLAG1, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRAS2, SHOC2, SHOX, SMAD4, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2, SRCAP, STAT5B, TSC1, TSC2, VHL
Retinitis Pigmentosa Paneli	AGBL5, AMACR, ARHGEF18, ARL2BP, C2ORF71, CLN3, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CIB2, DHDDS, DYNC2H1, EYS, FAMI61A, HGSNAT, IDH3B, IFT172, KIZ, KLHL7, MAK, NRL, PDE6A, PDE6C, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPS1, RBP3, REEP6, RGR, RPI, RPL1, RP2, RP9, RPE65, SNRNP200, TOPORS
Ribozomopati – Fanconi Anemisi – Bloom Sendromu Paneli	BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPO, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, GATA1, PALB2, RAD51, RAD51C, RPL11, RPL35A, RPL36, RPL5, RPS15, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, SLX4, TSR2, XRCC2, SBDS, EMG1, TCOF1, BTB, PDHA1, DKC1, BMS1, USB1
Serebellar Hastalıklar Paneli	AAAS, ABCB7, ABHD12, ACBD6, ACO2, ADGRG1, AFG3L2, AGTPBP1, ALDH5A1, ANO10, APIS2, APTX, ARSA, ASL, ATAD3A, ATCAY, ATG7, ATM, ATP1A3, ATP2B3, ATP8A2, B3GALNT2, B4GAT1, BBS1, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CAMTA1, CASK, CHMP1A, CLCN2, CLN5, CLN6, COQ8A, CP, CSTB, CYP27A1, DARS2, DDHD2, DHDDS, DKC1, DLG4, DNAJC19, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, EBF3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EPM2A, EXOSC3, FA2H, FBXL4, FGF14, FKRP, FKTN, FLVCR1, FOLR1, FRMD5, FXN, GFAP, GJC2, GMPPB, GOSR2, GRID2, GRM1, GRN, HEXA, HEXB, HMBS, ISPD, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KIF1A, LAMA1, LARGE1, LARS2, LETM1, MARS2, MINPP1, MMACHC, MRE11, MTFMT, MTTP, MVK, NHLRC1, NKX2-1, NPC1, NPC2, OPA1, OPA3, OPHN1, PAX6, PDYN, PEX16, PEX6, PLA2G6, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PRKCG, PRNP, PRRT2, PTF1A, RARS2, RELN, RNF170, ROBO3, RORA, SACS, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SEPSECS, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC1A3, SLC2A1, SLC52A2, SLC9A6, SNAP25, SPG7, SPR, SPTAN1, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, SUFU, SYNE1, TBC1D23, TECPR2, TINF2, TMEM5, TPPI, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TTBK2, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, UCHL1, VLDLR, VRK1, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1
Tiroit ve Paratiroit Hastalıkları Paneli	AIRE, ALB, CDC73, CDKN1B, DUOX2, DUOX2A, FOXE1, GATA3, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, LHX3, LHX4, MEN1, NKX21, OTX2, PAX8, PDE4D, POU1F1, PRKARIA, PROPI, PTH, RET, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC5A5, STX16, TBCE, TBLIX, TBX1, TG, THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR, TTR



Kemik İliği



Kan



FFPE



Taze Donmuş  
Doku

## PANEL ADI

## GEN İÇERİĞİ

Tübüler Renal Hastalıklar Paneli	ACE, ACTN4, APOL1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BSND, CA2, CASR, CD2AP, CLCN1, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, CTNS, EGF, EYA1, FXYD2, GDNF, HNF1B, INF2, KCNJ1, LMX1B, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, REN, RET, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A1, SLC5A2, TRPC6, UMOD, WT1
Klinik Ekzom Dizileme (CES)	Gen içeriği için sayfa sonundaki QR kodu taratınız.
Tüm Ekzom Dizileme (WES)	Gen içeriği için sayfa sonundaki QR kodu taratınız.
Tüm Mitokondri Genomu Dizileme	chrM
X-ilişkili Mental Retardasyon Paneli	ABCD1, ACSL4, AFF2, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DKC1, DLG3, ELK1, FANCB, FGD1, FLNA, FTSJ1, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, HCCS, HPRT1, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, KDM5C, KIAA2022, KLF8, LICAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MECP2, MED12, MID1, MTM1, NDP, NDUFA1, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, NXF5, OCRL, OFD1, OPHN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SYN1, SYP, TIMM8A, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZNF711
Yağ Asidi Oksidasyon Bozuklukları Paneli	ABCC8, ABCD4, ACAD8, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ALDH18A1, ALDH5A1, ARG1, ASL, ASS1, BCKDHA, BCKDHB, CPS1, CPT1A, CPT2, DBT, DLD, ETFA, ETFB, ETFDH, FADD, GCDH, GIF, GLUL, GNMT, HADH, HADHA, HADHB, HCFC1, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HSD17B10, IDH2, IVD, L2HGDH, LPIN1, MCCC1, MCCC2, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MUT, NAGS, NBAS, OAT, OPA3, OTC, PC, PCCA, PCCB, PDHA1, PPARG, SERAC1, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A20, SLC7A7, SUCLA2, SUCLG1, SUGCT, TAZ, TCN2, TMEM70, UMPS



CES Gen Listesi  
için tarayınız.



WES Gen Listesi  
için tarayınız.

# TEK GEN TEST LİSTESİ

## TEST ADI

## GEN ADI

ABCA1 Gen Dizi Analizi  
Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 1  
X İlişkili Adrenolökodistrofi  
ADK Gen Dizi Analizi  
Spinocerebellar Ataksi Tip28  
Alfa Fetoprotein Eksikliği  
Primer Hiperoksaluri Tip 1  
AHCY Gen Dizi Analizi  
Fruktoz İntoleransı  
Hipofosfatasya  
Hereditör Sferositoz  
Adenomatöz Polipozis Koli  
Nefrojenik Diabetes İnsipidus  
Ariil Sülfataz A Eksikliği (Metakromatik Lökodistrofi)  
ASS1 Gen Dizi Analizi  
Ataksi Telenjiektazi Hastalığı  
ATPIA2 Gen Dizi Analizi  
ATP6V0A4 Gen Dizi Analizi  
Wilson hastalığı (ATP7B Geni Dizi Analizi)  
Ailesel Meme/Over Kanseri  
Biotinidaz Eksikliği  
CACNA1A Gen Dizi Analizi  
Ailesel İzole Hipoparatiroidizm  
Homosistinüri, Sistasyonin Beta-Synthase Eksikliğine Bağlı  
Multipl Endokrin Neoplazi Tip 4  
AML  
Atipik Hemolitik Üremik Sendrom  
Kistik Fibrozis  
COL4A1 Gen Dizi Analizi  
Karnitin Palmitoil Transferaz Eksikliği  
Rubinstein-Taybi Sendromu 1  
Piknodizostosis  
17 Alfa Hidroksilaz/17, 20-Liyaz Eksikliği  
21 Hidroksilaz Eksikliği  
Hiperkalsemi, infantil  
Serebrotendinöz Ksantomatozis, CTX  
Bietti Kristalin Kornea-Retinal Distrofisi  
Pendred Sendromu  
Duchenne Muscular Dystrophy  
5-Fluorourasil Toksikitesi-DPYD (DPD) Hedef Mutasyon Analizi (3 Mutasyon)  
Siklik Nötropeni  
Kondrosarkom  
Faktör 7 Eksikliği  
Faktör 8 Eksikliği  
Marfan Sendromu  
FBP1 Gen Dizi Analizi  
FGFR2 TÜM GEN DİZİ ANALİZİ  
FGFR3 ilişkili İskelet Displazi (FGFR3)  
Frajil X Sendromu  
FOXC2 Gen Dizi Analizi  
Blefarofimozis Epikantus İnversus Pitozis Tip 1 ve Tip2  
Friedreich Ataksi  
Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği (G6PD Geni Dizi Analizi)  
Galaktozemi  
X'e Bağlı Trombositopeni İle Birlikte Beta Talasemi  
Emberger Sendromu  
Gaucher  
GCK Gen Dizi Analizi  
Kısmi Büyüme Hormonu Duyarsızlığı  
Konjenital Sağırılık  
Fabry Sendromu  
GNAQ Gen Dizi Analizi  
GNAS Gen Dizi Analizi  
GNMT Gen Dizi Analizi  
Bernard-Soulier Sendromu Tip A1 ve A2  
Bernard-Soulier Sendromu Tip B  
Hemokromatozis Tip 2B  
Otozomal Resesif Ağır Konjenital Nötropeni (HAX1 Geni Dizi Analizi)  
Talasemi Alfa  
Talasemi Beta  
Talasemi Delta  
Hemokromatozis  
MODY 3

ABCA1  
ABCC8 SUR1  
ABCD1  
ADK  
AFG3L2  
AFP  
AGXT  
AHCY  
ALDOB  
ALPL  
ANK1  
APC  
AQP2  
ARSA  
ASS1  
ATM  
ATPIA2  
ATP6V0A4  
ATP7B  
BRCA1 ve BRCA2  
BTD  
CACNA1A  
CASR  
CBS  
CDKN1B  
CEBPA  
CFH  
CFTR  
COL4A1  
CPT2  
CREBBP  
CTSK  
CYP17A1  
CYP21A2  
CYP24A1  
CYP27A1  
CYP4V2  
DFNB4-SLC26A4  
DMD  
DPYD  
ELA2  
EXT1  
F7  
F8  
FBN1  
FBP1  
FGFR2  
FGFR3  
FMR1  
FOXC2  
FOXL2  
FXN  
G6PD  
GALE  
GATA1  
GATA2  
GBA  
GCK  
GHR  
GJB2  
GLA  
GNAQ  
GNAS  
GNMT  
GPIBA  
GPIBB  
HAMP  
HAX1  
HBA1&HBA2  
HBB  
HBD  
HFE  
HNFA

## TEST ADI

## GEN İÇERİĞİ

MODY 5	HNFB
Hiperoksalüri, Primer, Tip 3	HOGA1
Charcot Marie Tooth (CMT) Tip 2S	IGHMBP2
İnkontinentia Pigmenti	IKBKG
IL6 (İnterlökin 6) Gen Dizi Analizi	IL6
Lenfoproliferatif Sendrom	ITK
JAG1 Gen Dizi Analizi	JAG1
C-KIT - KIT Gen Dizi Analizi	KIT
LAMA2 İlişkili Muskuler Distrofi	LAMA2
Hiperkolesterolemi	LDLR
Kombine Faktör 5 ve 8 Eksikliği	LMAN1
MAT1A Gen Dizi Analizi	MAT1A
RETT SENDROMU	MECP2
MED13L Gen Dizi Analizi	MED13L
FMF Hastalığı (MEFV geni Dizi Analizi)	MEFV
Multipl Endokrin Neoplazi Tip 1	MEN1
Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, Cb1C Tipi	MMACHC
Konjenital Amegakaryositik Trombositopeni	MPL
Hiper IgD Sendromu	MVK
GRISCELLİ SENDROMU TİP1	MYO5A
Nörofibromatozis 1	NF1
Nörofibromatozis 2	NF2
NOTCH3 GEN DİZİ ANALİZİ	NOTCH3
Fenilketonüri (PKU)	PAH
Parkinson Hastalığı Tip 2 (Juvenil)	PARK2 (PRKN)
PAX6 Gen Dizi Analizi	PAX6
Mikrosefalik osteodisplastik primordial dwarfism Tip 2	PCNT
Hipofosfatemi	PHEX
Polikistik Böbrek Hastalığı Tip1	PKD1
Polikistik Böbrek Hastalığı Tip2	PKD2
Charcot Marie Tooth (CMT) Tip 1A	PMP22
PPOX Gen Dizi Analizi	PPOX
Hemofagositik Lenfohistiyositoz Tip 2	PRF1
Spinocerebellar Ataksi Tip 14	PRKCG
Hereditör Pankreatit	PRSS1
Basal Hücreli Karsinom	PTCH1
PTEN Geni Dizi Analizi	PTEN
Noonan Sendromu (PTPN11 Geni Dizi Analizi)	PTPN11
Kombine İmmün Yetersizlik Sendromu	RAG1
Retinoblastoma	RB1
Dravet Sendromu	SCN1A
Uzun QT Sendromu	SCN5A
SELENON Gen Dizi Analizi	SELENON
Antitrombin 3 Eksikliği	SERPINC1
Hereditör Anjioödem Tip 1 ve 2	SERPING1 (C1NH)
SI Geni Tüm Gen Dizileme	SI
Distal Renal Tübüler Asidoz (O.D-O.R)	SLC4A1
Lizinürik Protein intoleransı	SLC7A7
Spinal Musküler Atrofi	SMN1
Spinal Musküler Atrofi	SMN2
Hereditör Pankreatit	SPINK1
SPTBN1 Gen Dizi Analizi	SPTBN1
Hemofagositik Lenfohistiyositoz Tip 4	STX11
Velokardiofasial Sendrom/Di George Sendromu	TBX1
TBX6 Gen Dizi Analizi	TBX6
TMEM67 Gen Dizi Analizi	TMEM67
Demire Dirençli Demir Eksikliği Anemisi (IRIDA)-TMPRSS6 Seçilmiş Ekzon Dizi Analizi (Ekzon 13)	TMPRSS6
Otoinflamatuvar Sendrom	TNFAIP3
Distoni Tip 1	TOR1A
Li Fraumeni Sendromu Tip 1	TP53
TPMT Genotip Analizi (Tip 1, 2, 3A, 3B, 3C)	TPMT
TREX1 Gen Dizi Analizi	TREX1
TRPM7 Gen Dizi Analizi	TRPM7
Trikorinofarengial Sendrom Tip 1	TRPS1
Tüberöz Sklerozis	TSC1 - TSC2
Spinocerebellar Ataksi Tip 11	TTBK2
Amiloidoz	TTR
Okülokütanöz Albinizm Tip 1	TYR
Crigler Najjar Sendromu Tip 1 ve 2 / *Gilbert Sendromu	UGT1A1
Hemofagositik Lenfohistiyositoz Tip 3	UNC13D
UNC80 Gen Dizi Analizi	UNC80
ZIC3 Gen Dizi Analizi	ZIC3

## MLPA Analizi ile Arařtırılan Hastalıklar

### Kullanılan Numune:

Kan (EDTA'lı tp), Amniyon Mayii (Pistonsuz enjektr), Koryon Villus Biyopsisi (Besiyeri iinde), Kordon Kanı (EDTA'lı tp), Fibroblast rneęi (Besiyeri iinde)

### Numune Kabul Zamanı:

Her gn mesai saatleri ierisinde numune kabul yapılmaktadır.

### Sonuç Verilme Zamanı:

≈2 ay

MLPA
MLPA, Ailesel Non-Polipozis Kolorektal Kanseri Analizi (HNPCC) (MLH1, MSH2 geni delesyon duplikasyon)
MLPA, BRCA1
MLPA, BRCA2
MLPA, CFTR
MLPA, CMT (PMP22 geni iin)
MLPA, CYP21A2 (MLPA - KAH)
MLPA, DMD
MLPA, Marfan Sendromu Analizi (FBN1 geni delesyon duplikasyon)
MLPA, Nrofibromatozis Analizi (NF1 geni delesyon duplikasyon)
MLPA, SMA
MLPA-metilasyon spesifik, Beckwith Wiedeman Sendromu
MLPA-metilasyon spesifik, PWS/AS (Prader Willi ve Angelman Sendromu)
MLPA (Alfa Talasemi Delesyon Analizi)

# Kapiller Elektroforez 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 2 ay

### Dizi Analizi

Konvensiyonel Sanger Dizileme , 2-5 reaksiyon

Akondroplazi Hastalığı  
(FGFR3-G380R Varyant Analizi)

JAK2 GENİ EKZON 12 MUTASYON ANALİZİ

CALR (Calreticulin) Gen Mutasyon Analizi

FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Analizi

### Fragman Analizi

Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi donör)

Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta)

Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)

Maternal Kontaminasyon

Kantitatif floresan PCR ile Anöploidi Analizi

Y Kromozom Mikrodelesyon Testi

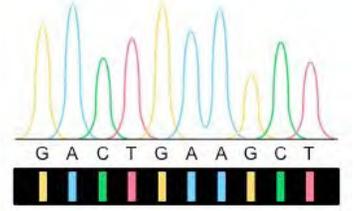
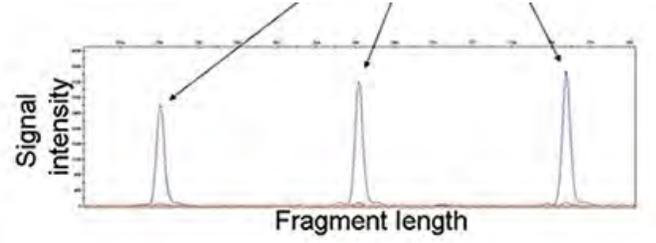
Frajil X (FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)

Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)

Huntington Hastalığı (HTT geni CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)

Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)

Spinocerebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)





## Real Time PCR 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:

~1 ay

FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi

Trombofili Paneli (en az Faktör II-V-XIII, MTHFR, PAI mutasyonları)

Ankilozan Spondilit (HLA-B27)

Behçet Hastalığı (HLA-B51)

Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8)

JAK2 Geni V617F Mutasyon Analizi

BCR-ABL1 (p190) Screening

BCR-ABL1 ( p210) Screening

BCR-ABL1 ( p230) Screening

Kantitatif t(15;17) PML-RAR $\alpha$  Füzyon Geni

BRAF Geni (V600K-V600E) Mutasyon Analizi (Doku)

EGFR Geni (T790M, G719A ve G719X) Mutasyonu Analizi (Doku)

KRAS Mutasyon Analizi (Doku)

NRAS Mutasyon Analizi (Doku)



Bu broşür merkezimizde uygulanan genetik testler hakkında bilgilendirme amacıyla hazırlanmıştır. Test kapsamaları kronolojik gelişmelere paralel olarak düzenli güncellenmektedir. Test gerekliliği ve elde edilecek raporlar klinik veriler ve genetik danışmanlık çerçevesinde değerlendirmelidir.

*“Genetik tanıda doğruluk-güven  
bilimsel sorumluluk ilkesiyle...”*

**İletişim:** Dokuz Eylül Üniversitesi 15 Temmuz Sağlık ve Sanat Yerleşkesi / İnciraltı  
35340-İzmir

**E-Posta:** tibbigenetikdeu@gmail.com

**E-Posta:** genetiklab@deu.edu.tr

**Telefon:** 0232 412 22 22







# GENETİK TESTLER

Laboratuvar Rehberi

Dokuz Eylül Üniversitesi  
Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi  
(DEGEDEM)

Gen Era'nın katkılarıyla hazırlanmıştır.

