

İSÜGEN TEST SONUÇ SÜRELERİ

SİTOGENETİK TESTLER	
TEST ADI	TEST SÜRESİ
<u>Amnion Sıvısından Kromozom Analizi</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>KoryonVillus Örneğinden (CVS) Kromozom Analizi</u>	<u>28 GÜN</u>
<u>Periferik Kanda Kromozom Analizi</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Kordosentez Materyalinden Kromozom Analizi</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Düşük Materyalinden Kromozom Analizi</u>	<u>28 GÜN</u>
<u>Deri Biyopsi Kültüründen Kromozom Analizi</u>	<u>28 GÜN</u>
<u>Kemik İliği Kültürü</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>DEB Testi</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>SCE Testi</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Amnion Sıvısından Hızlı Anöploidi Paneli (FISH) -1 (13,18,21)</u>	<u>3 GÜN</u>
<u>Amnion Sıvısından Hızlı Anöploidi Paneli (FISH) - 2(13,18,21,X,Y)</u>	<u>3 GÜN</u>
<u>Williams Sendromu</u>	<u>7 GÜN</u>

<u>DiGeorge Sendromu</u>	<u>7 GÜN</u>
<u>PraderWilli / Angelman Sendromu</u>	<u>7 GÜN</u>
<u>SOTOS SENDROMU</u>	<u>7 GÜN</u>
<u>SUBTELOMERİK FISH</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>KALMANN SENDROMU</u>	<u>7 GÜN</u>
<u>STREOİD SÜLFATAZ EKSİKLİĞİ</u>	<u>7 GÜN</u>
<u>SHOX DELESYONU</u>	<u>7 GÜN</u>
<u>WOLF-HİRCHHORN SENDROMU</u>	<u>7 GÜN</u>
<u>t(9;22)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(8;21)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(15;17)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(11;14)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(1;19)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(4;14)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(12;21)</u>	<u>15 GÜN</u>

<u>t(14;18)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(8;14)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>inv(16)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(4;11)(q21;q23)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(9;11)(p22;q23)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>t(14;16)(q32;q21)</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Monozomi/Trizomi 7</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Monozomi/Trizomi8</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Monozomi/Trizomi5</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Monozomi/Trizomi12</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Monozomi/Trizomi10</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Monozomi/Trizomi4</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>5q31 delesyonu</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>17 p13 delesyonu</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>20 q12 delesyonu</u>	<u>15 GÜN</u>

<u>13q34 delesyonu</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>13q14.3 delesyonu</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>11q22 delesyonu</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>11q23 delesyonu</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>4q12 delesyonu</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>6q21 Delesyonu</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>8q24(MYC) Yeniden Düzenlenmeleri</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>7q31 delesyonu</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>ALK FISH</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>ROS FISH</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>HER2/NEU(ERBB2) FISH</u>		<u>15 GÜN</u>
<u>HASTALIK</u>	<u>GEN</u>	
<u>5 Alfa Redüktaz Eksikliği</u>	<u>SRD5A2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ailesel Hiperlipidemi</u>	<u>LDLR</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Ailesel Hipokalsiürik Hiperkalsemi</u>	<u>CASR</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ailesel Polipozis Koli Hastalığı (FAP)</u>	<u>MUTYH</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ailesel Polipozis Koli Hastalığı (FAP)</u>	<u>APC</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Akondroplazi</u>	<u>FGFR3</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Akut Miyeloid Lösemi CEBPA</u>	<u>CEBPA</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Akut Miyeloid Lösemi NPM1</u>	<u>NPM1</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Alagille Sendromu Tip 1</u>	<u>JAG1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Alagille Sendromu Tip 2</u>	<u>NOTCH2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Alexander Hastalığı</u>	<u>GFAP</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Alfa-1 Antitripsin Eksikliği</u>	<u>SERPINA1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Alfa Talasemi Delesyon Analizi</u>	<u>HBA</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Alfa Talasemi Tüm Gen Dizi Analizi</u>	<u>HBA1/HBA2</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Alport Sendromu Paneli</u>	<u>COL4A3, COL4A4, COL4A5</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Amegakaryositik Trombositopeni Yaygın Mutasyon Taraması</u>	<u>MPL (S505N W515L K39N)</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Androjen Reseptör Duyarsızlığı Sendromu</u>	<u>AR</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Prader Willi/Angelman Sendromu MLPA</u>	<u>15q11-13</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Apert Sendromu</u>	<u>FGFR2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>APOE Genotiplemesi</u>	<u>APOE (Leu167Del)</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>ARC Sendromu</u>	<u>VPS33B</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>ARC Sendromu Tip 2</u>	<u>VIPAS39</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Arthrogryposis</u>	<u>TPM2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ataxia Telangeictasia</u>	<u>ATM</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ataxia Oculomotor Apraxia</u>	<u>APTX</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Bardet Bield Sendromu Tip 1</u>	<u>BBS1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Bardet Bield Sendromu Tip 10</u>	<u>BBS10</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Bardet Bield Sendromu Tip 2</u>	<u>BBS2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Bartter Sendromu Tip 1</u>	<u>SLC12A1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Beckwith-Wiedemann Sendromu MLPA</u>	<u>11p15</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Behçet Hastalığı</u>	<u>HLA-B51</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Beta Talasemi</u>	<u>HBB</u>	<u>21 GÜN</u>

<u>Biyotinidaz eksikliği</u>	<u>BTD</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>BRAF Mutasyon Analizi</u>	<u>BRAF</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>BRCA1 MLPA (Delesyon Duplikasyon Analizi)</u>	<u>BRCA1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>BRCA2 MLPA (Delesyon Duplikasyon Analizi)</u>	<u>BRCA2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>BRCA1 Gen Mutasyonu</u>	<u>BRCA1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>BRCA2 Gen Mutasyonu</u>	<u>BRCA2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>C – KIT Yaygın Mutasyon Ekzon 9, 11, 13 ve 17</u>	<u>C – KIT</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Cadasil Tüm Gen</u>	<u>NOTCH3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Calcium Sensing Receptor Mutation</u>	<u>CASR</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Central Hipoventilasyon Sendromu</u>	<u>ASCL1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Charcot Marie Tooth GJB1 MLPA</u>	<u>GJB1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Charcot Marie Tooth Tip 1A PMP22 MLPA</u>	<u>PMP22</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Charcot Marie Tooth MFN2 – MPS Delesyon Duplikasyon Analizi</u>	<u>MFN2 ve MPZ</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Charcot Marie Tooth MFN2 Dizi Analizi</u>	<u>MFN2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Charcot Marie Tooth MPZ Dizi Analizi</u>	<u>MPZ</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Chloride Diarrhea Tip 1</u>	<u>SLC26A3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Cockayne Sendromu</u>	<u>ERCC8</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Crigler – Najjar Sendromu Tip 2</u>	<u>UGT1A1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Crouzon Sendromu Yaygın Mutasyon</u>	<u>FGFR3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>CYP2C19 Polimorfizm Taraması</u>	<u>CYP2C19</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Çölyak Hastalığı</u>	<u>HLA-DR, HLA-DQ</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>DNA Fingerprinting</u>	-	<u>21 GÜN</u>
<u>Dravet Sendromu</u>	<u>SCN1A</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Duschene Musküler Distrofi (DMD) Tüm Gen Dizi Analizi</u>	<u>DMD</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Duschene Musküler Distrofi (DMD (21 Ekzon Delesyon Analizi)</u>	<u>DMD</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Duschene Musküler Distrofi (DMD) (Tüm Gen Delesyon /Taşıyıcılık Analizi)</u>	<u>DMD</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>EGFR Mutasyon Paneli</u>	<u>EGFR</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Ehlers – Danlos Sendromu Tip 1</u>	<u>COL5A1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ehlers – Danlos Sendromu Tip 3</u>	<u>TNXB</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ehlers – Danlos Sendromu Tip 4</u>	<u>COL3A1</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Ehlers – Danlos Sendromu Tip 6</u>	<u>PLOD1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ehlers-Danlos Sendromu Tip 7B</u>	<u>COL1A2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati Tip2</u>	<u>CDKL5</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Fabry Hastalığı</u>	<u>GLA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Faktör 2 (Protrombin)</u>	<u>F2</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Faktör 5 Cambridge</u>	<u>F5</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Faktör 5 Leiden</u>	<u>F5</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Fanconi – Bickel Sendromu</u>	<u>SLC2A2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Farmokogenetik Panel (Warfarin İlaç Direnci)</u>	<u>VKORC1,CYP2C9</u>	<u>30 GÜN</u>
<u>Fenilketonüri Tüm Gen</u>	<u>PAH</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>FGFR3 Tüm Gen Dizi Analizi</u>	<u>FGFR3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Fish Eye Hastalığı</u>	<u>LCAT</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>FLT3 Yaygın Mutasyon Analizi</u>	<u>FLT3</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>FME</u>	<u>MEFV</u>	<u>30 GÜN</u>
<u>Frajil X</u>	<u>FMR1</u>	<u>21 GÜN</u>

<u>Frataxin</u>	<u>FXN</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Freidreich Ataxia (FRDA)</u>	<u>FXN</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>FSH Beta Mutasyon Analizi Yaygın Mutasyon</u>	<u>FSHB</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>FSH Receptor Gen Polimorfizmleri Tayini</u>	<u>FSHR</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Galaktozemi</u>	<u>GALT</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Gangliosidozis Tip 1, 2, 3</u>	<u>GLB1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Gaucher Hastalığı Yaygın Mutasyon</u>	<u>GBA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>GH1 (Growth Hormon 1) Eksikliği</u>	<u>GH1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Gilbert Sendromu</u>	<u>UGT1A1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Glikojen Depo Hastalığı Tip 1</u>	<u>G6PC</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Glikojen Depo Hastalığı Tip 3</u>	<u>AGL</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Glukoz Galaktoz Malabsorpsiyonu</u>	<u>SLC5A1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Glukoz – 6 – Fosfat Dehidrojenaz Eksikliği</u>	<u>G6PD</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Goltz sendromu</u>	<u>PORCN</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Gorlin – Goltz Sendromu</u>	<u>PTCH1</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Hemafagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 2</u>	<u>PRF1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemafagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 3</u>	<u>MUN13 (UNC13D)</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemafagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 4</u>	<u>STX11</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemafagositik Lenfohistiyositoz HLH Tip 5</u>	<u>STXBP2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemofili A</u>	<u>F8</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemofili B</u>	<u>F9</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemokromatozis TFR2</u>	<u>TFR2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemokromatozis HFE Tüm Gen</u>	<u>HFE</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hemolitik Üremik Sendromu (AHUS1)</u>	<u>CFH</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hereditör Anjioödem Tip 1 ve Tip 2</u>	<u>SERPING1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hereditör Anjioödem Tip 3</u>	<u>F12</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hiperimmünglobulin D Sendromu (HIDS)</u>	<u>MVK</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hereditör Sferozitoz</u>	<u>ANK1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hiperinsülinemi</u>	<u>ABCC8</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hiperoksalüri Tip 1 (AGXT Geni)</u>	<u>AGTX</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Hipertrigliseridemi LIPI Geni</u>	<u>LIPI</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hipofosfatazaya Gen Analizi</u>	<u>ALPL</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hipohidrotik Ektodermal Displazi</u>	<u>EDA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hipokondroplazi</u>	<u>FGFR3</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Hipotiroidizm</u>	<u>IGSF1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Multiple Endokrin Neoplazi Tip2A</u>	<u>RET</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Huntington Mutasyon Analizi</u>	<u>HTT</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Hydatidiform mole Tip 1</u>	<u>NLRP7</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Hydatidiform mole Tip 2</u>	<u>KHDC3L</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ichthyosis</u>	<u>ALOXE3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Ichthyosis (AR2)</u>	<u>ALOX12B</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Infantile neuroaxonal dystrophy 1</u>	<u>PLA2G6</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>İmatinib Direnci</u>	<u>ABL1</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>İmmotil Silia Sendromu</u>	<u>DNAH5</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>İmmotil Silia Sendromu</u>	<u>DNAH11</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>İnfertilite Paneli Erkek NGS</u>	<u>40 GEN</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>İnfertilite Paneli-Kadın NGS</u>	<u>40 GEN</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Inv 16 Real Time PCR</u>	<u>CBFB-MYH11</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>JAK 2 Ekzon 12 Mutasyon Analizi</u>	<u>JAK2</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>JAK 2 MUTASYON ANALİZİ (V617F)</u>	<u>JAK2</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>JAK 2 Real Time PCR</u>	<u>JAK2</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Jarcho – Levin Sendromu</u>	<u>DLL3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Joubert Sendromu</u>	<u>INPP5E</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Joubert Sendromu</u>	<u>NPHP3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>JAK 2Ekzon12 Mutasyon Analizi</u>	<u>JAK2</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>JAK 2 MUTASYON ANALİZİ (V617F)</u>	<u>JAK2</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>JAK 2 Real Time PCR</u>	<u>JAK2</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Kalitsal Pankreatit</u>	<u>PRSS1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Kalitsal Pankreatit</u>	<u>SPINK1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Kalman Sendromu</u>	<u>FGFR1,CHD7,FGF8, GNRHR,NRH1,KISS1R,TAC3,</u>	<u>40 GÜN</u>

	<u>TACR3,KAL1,KISS1,PROK2, PROKR2</u>	
<u>Kardiyovasküler Risk Paneli (12 Mutasyon)</u>	-	<u>21 GÜN</u>
<u>Kardiyovasküler Risk Paneli (6 Mutasyon)</u>	-	<u>21 GÜN</u>
<u>Karnitin Palmitoiltransferaz 2 Eksikliği</u>	<u>CPT2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Kennedy Hastalığı (SBMA)</u>	<u>AR</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>KİMERİZM (MOLEKÜLER)</u>	-	<u>21 GÜN</u>
<u>Kistik Fibrozis Tüm Gen</u>	<u>CFTR</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Kistik Fibrozis MLPA</u>	<u>CFTR</u>	<u>30 GÜN</u>
<u>Konjenital Nötropeni Tip 2</u>	<u>HAX1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjenital Nötropeni Tip 1</u>	<u>ELANE</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjenital Adrenal Hiperplazi (17 α-Hidroksilaz Eksikliği)</u>	<u>CYP17A1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği)</u>	<u>CYP21A2</u>	<u>30 GÜN</u>
<u>Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) MLPA</u>	<u>CYP21A2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjenital Adrenal Hiperplazi 11B-Hidroksilaz Eksikliği)</u>	<u>CYP11B1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjenital Diseritropoietik Anemi</u>	<u>SEC23B</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Konjenital Glikolizasyon Defekti</u>	<u>PMM2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjenital Musküler Distrofi</u>	<u>LAMA2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjenital Sağırılık (Konneksin 26)</u>	<u>GJB2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjetinal Afibrinojenemi</u>	<u>FGA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjetinal Afibrinojenemi</u>	<u>FGB</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Konjetinal Afibrinojenemi</u>	<u>FGG</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>KRAS Mutasyon Paneli</u>	<u>KRAS</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Laminopati (LMNA) Gen Mutasyonu</u>	<u>LMNA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Lafora hastalığı</u>	<u>NHLRC1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Langer – Giedion Sendromu</u>	<u>TRPS1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Leigh Sendromu</u>	<u>Mitokondriyal</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>LHON</u>	<u>MT-ND1F1, MT-ND1F2, MT-ND4F1, MT-ND4F2, MT-ND4LF, MT-ND6F, MT-CO3A, MT-CO3B, MT-ATP6, MT-ND2A, MT-ND2B, MT-NDMT-ND5A, MT-ND5B, MT-ND5C, MT-ND5D, MT-CYB1, MT-</u>	<u>40 GÜN</u>

	<u>CYB2</u>	
<u>Liddle sendromu</u>	<u>SCNN1G</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Liddle sendromu</u>	<u>SCNN1B</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Limb – Girdle Müsküler Distrofi Tip 2B</u>	<u>DYSF</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Loeys – dietz sendromu</u>	<u>TGFBR1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>LIM15-PCNA Gen İfadesi Tayini</u>	<u>DMC1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Lynch Sendromu / HNPCC Sendromu</u>	<u>MSH2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Lynch Sendromu / HNPCC Sendromu</u>	<u>MLH1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Lynch Sendromu / HNPCC Sendromu</u>	<u>MSH6</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Lynch Sendromu / HNPCC Sendromu</u>	<u>PMS1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Lynch Sendromu / HNPCC Sendromu</u>	<u>PMS2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip1A</u>	<u>BCKDHA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mapple Urine Syrup (MSUD) Tip1B</u>	<u>BCKDHB</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MARFAN Sendromu Tip 1</u>	<u>FBN1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MARFAN Sendromu Tip 2</u>	<u>TGFBR2</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>McCune – Albright Sendromu</u>	<u>GNAS</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MDR1 Polimorfizm Taraması</u>	<u>MDR1</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Megalensefalik Lökodistrofi</u>	<u>MLC1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MELAS</u>	<u>mt-TL1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MEN Tip 4</u>	<u>CDKN1B</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Menkes Sendromu</u>	<u>ATP7A</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Metakromatik Lökodistrofi</u>	<u>ARSA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Metil malonik acidemi</u>	<u>MUT</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MIRAS Yaygın Mutasyon</u>	<u>POLG</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI)</u>	<u>5 Marker</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Mitokondriyal Delesyon Paneli MLPA</u>	<u>MT – DNA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mitokondriyal Delesyon Paneli (Kearn Sayre Sendromu)</u>	<u>MT-DNA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mitokondriyal DNA Analizi (Tüm Genom)</u>	<u>MT-DNA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mitokondriyal Nörogastrointestinal Ensefalomiyelopati (MINGIF)</u>	<u>TYMP</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Miyotonik Distrofi TİP1</u>	<u>DMPK</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Miyotonik Distrofi TİP2</u>	<u>ZNF9</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Paneli 13 Gen</u>	<u>13 GEN</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mody Paneli 1. Basamak 3 Gen</u>	<u>HNF4A,HNF1A,GCK</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mody Paneli 2. Basamak 5 Gen</u>	<u>HNF1B,PDX1,INS,NEUROD1,PAX4</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>ModyPaneli 3. Basamak 3 Gen</u>	<u>BLK,KLF11,CEL</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mody Paneli 4. Basamak 2 Gen</u>	<u>ABCC8,KCNJ11</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 1</u>	<u>HNF4A</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 2</u>	<u>GCK</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 3</u>	<u>HNF1A</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 4</u>	<u>PDX1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 5</u>	<u>HNF1B</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 6</u>	<u>NEUROD1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 7</u>	<u>KLF11</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 8</u>	<u>CEL</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 9</u>	<u>PAX4</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>MODY Tip 10</u>	<u>INS</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MODY Tip 11</u>	<u>BLK</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Moleküler Karyotipleme (Tüm genom delesyon duplikasyon)</u>	-	<u>30 GÜN</u>
<u>MTHFR (A1298C)</u>	<u>MTHFR</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>MTHFR (C677T)</u>	<u>MTHFR</u>	<u>15 GÜN</u>
<u>Muckle – Wells Sendromu</u>	<u>NLRP3</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mukopolisakkaridoz Tip 1</u>	<u>IDUA</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mukopolisakkaridoz Tip 2</u>	<u>IDS</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mukopolisakkaridoz Tip 3A (MPS3A)</u>	<u>SGSH</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mukopolisakkaridoz Tip 4</u>	<u>GALNS</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Mukopolisakkaridoz Tip 3B</u>	<u>NAGLU</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Multiple Ekzositoz Tip 1</u>	<u>EXT1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Multipl Endokrin Neoplazi IIA (MEN2A)</u>	<u>RET Yaygın Mutasyonlar</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Myelofibrosis (CALR)</u>	<u>CALR</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>MYH7 ilişkili Miyopati</u>	<u>MYH7</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Myofibriler Myopati Tip1</u>	<u>DES</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Niemann – Pick Hastalığı</u>	<u>SMPD1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Netherton sendromu</u>	<u>SPINK5</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Noonan Sendromu Tip 1</u>	<u>PTPN11</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Noonan Sendromu Tip 4</u>	<u>SOS1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Nörofibromatozis Tip 1</u>	<u>NF1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Nörofibromatozis Tip 2</u>	<u>NF2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 2</u>	<u>TPP1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Nöronal Seroid Lipofusinozis Tip 1</u>	<u>PPT1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>N-RAS Mutasyon Paneli</u>	<u>NRAS</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Orak Hücre Anemisi</u>	<u>HBB</u>	<u>21 GÜN</u>
<u>Odontoonychodermal Displazi</u>	<u>WNT10A</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Okulofaringial Muskular Distrofi</u>	<u>PABPN1</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Optik Atrofi (OPA9)</u>	<u>ACO2</u>	<u>40 GÜN</u>
<u>Osteogenesis Imperfecta Tip 1</u>	<u>COL1A1</u>	<u>40 GÜN</u>

<u>Osteogenesis Imperfecta Tip 2</u>	<u>COL1A2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Osteopetrozis (Tip AD2, AR4)</u>	<u>CLCN7</u>	<u>40 gün</u>
<u>Osteopetrozis (Tip AR1)</u>	<u>TCIRG1</u>	<u>40 gün</u>
<u>PDGFRA Yaygın Mutasyon Ekzon 12, 18</u>	<u>PDGFRA</u>	<u>40 gün</u>
<u>PDGFRB Mutasyon Analizi</u>	<u>PDGFRB</u>	<u>40 gün</u>
<u>Periyodik Ateş Sendromu</u>	<u>SPAG7</u>	<u>40 gün</u>
<u>Periyodik Ateş Sendromu (CAPS1)</u>	<u>NLRP3</u>	<u>40 gün</u>
<u>Periyodik Ateş Sendromu (TRAPS)</u>	<u>TNFRSF1A</u>	<u>40 gün</u>
<u>Periyodik Ateş Sendromu Paneli</u>	<u>ELANE,LPIN2,MEFV,MVK, NLRP3, PSTPIP1,TNFRSF1A</u>	<u>40 gün</u>
<u>Periyodik Ateş Sendromu Paneli 1. Basamak</u>	<u>MEFV</u>	<u>40 gün</u>
<u>Periyodik Ateş Sendromu Paneli 2. Basamak</u>	<u>MVK, TNFRSF1A, NLRP3</u>	<u>40 gün</u>
<u>Periyodik Ateş Sendromu Paneli 3. Basamak</u>	<u>ELANE, LPIN2, PSTPIP1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Pfeiffer Sendromu</u>	<u>FGFR2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Pirüvat Dehidrojenaz Eksikliği</u>	<u>PDHA1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Pitt-Hopkins Sendromu</u>	<u>TCF4</u>	<u>40 gün</u>

<u>PKAN Sendromu</u>	<u>PANK2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Plasminojen Aktivatör İnhibitör Gen Mutasyonu</u>	<u>PAI</u>	<u>15 gün</u>
<u>PLC Zeta Tüm Gen Dizi Analizi</u>	<u>PLCZ1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Polikistik Böbrek Hastalığı (AD) PKD2</u>	<u>PKD2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Polikistik Böbrek Hastalığı (AD) PKD1</u>	<u>PKD1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Polikistik Böbrek Hastalığı (AR) (PKHD1)</u>	<u>PKHD1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Pompe Hastalığı</u>	<u>GAA</u>	<u>40 gün</u>
<u>Prader Willi Sendromu MLPA</u>	<u>15q11-13</u>	<u>30 gün</u>
<u>Pridoksin Bağımlı Epilepsi</u>	<u>ALDH7A1</u>	<u>40 gün</u>
<u>PFIC Tip 1</u>	<u>ATP8B1</u>	<u>40 gün</u>
<u>PFIC Tip 2</u>	<u>ABCB11</u>	<u>40 gün</u>
<u>PFIC Tip 3</u>	<u>ABCB4</u>	<u>40 gün</u>
<u>Pseudo Akondroplazi</u>	<u>COMP</u>	<u>40 gün</u>
<u>QF PCR İle Kromozom Analizi</u>	<u>AMNION SIVI</u>	<u>5 gün</u>
<u>QF PCR İle Kromozom Analizi</u>	<u>CVS</u>	<u>5 gün</u>

<u>Raşitizm (Vitamin D Direnci) Tip2A</u>	<u>VDR</u>	<u>40 gün</u>
<u>Raşitizm (Vitamin D Direnci) Tip1</u>	<u>CYP27B1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Renal Glukozüri</u>	<u>SLC5A2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Renal tubular asidozis (ca2)</u>	<u>CA2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Renal Tubular Asidozis Distal (Otozomal Resesif)</u>	<u>ATP6V0A4</u>	<u>40 gün</u>
<u>Renal Tubular Asidozis Progresif Sağırılık (Otozomal Sağırılık)</u>	<u>ATP6V1B1</u>	<u>40 gün</u>
<u>RET Protoonkogen Yaygın Mutasyon</u>	<u>RET</u>	<u>40 gün</u>
<u>Rett Sendromu Yaygın Mutasyon</u>	<u>MECP2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Rett Sendromu (Konjenital)</u>	<u>FOXP1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Rubinstein – Taybi Sendromu</u>	<u>CREBBP</u>	<u>40 gün</u>
<u>Russel silver sendromu mlpa</u>	<u>1P15</u>	<u>30 gün</u>
<u>Seckel Sendromu</u>	<u>ATR</u>	<u>40 gün</u>
<u>Sendromik mikrooftalmi tip 2</u>	<u>BCOR</u>	<u>40 gün</u>
<u>SHOX Dizi Analizi</u>	<u>SHOX</u>	<u>40 gün</u>
<u>Sialidosis Tip 1</u>	<u>NEU1</u>	<u>40 gün</u>

<u>Sistinozis</u>	<u>CTNS</u>	<u>40 gün</u>
<u>Smith – Lemli – Opitz Sendromu</u>	<u>DHCR7</u>	<u>40 gün</u>
<u>SOX10 Dizi Analizi</u>	<u>SOX10</u>	<u>40 gün</u>
<u>SOX9 Gen Analizi</u>	<u>SOX9</u>	<u>40 gün</u>
<u>SOX2 Gen Analizi</u>	<u>SOX2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Spastik paralizi Tip 2</u>	<u>ATL1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Spastik paralizi Tip 4</u>	<u>SPAST</u>	<u>40 gün</u>
<u>Spinal Musküler Atrofi (SMA) Delesyon Analizi</u>	<u>SMN1</u>	<u>21 gün</u>
<u>SpinalMusküler Atrofi Taşıyıcılık - MLPA</u>	<u>SMN1/ SMN2</u>	<u>30 gün</u>
<u>Spinal Musküler Atrofi (SMA) SMN1 nokta mutasyon</u>	<u>SMN1</u>	<u>40 gün</u>
<u>SpinocerebellarAtaksi Paneli (1,2,3,6,7)</u>	<u>x</u>	<u>21 gün</u>
<u>SpinocerebellarAtaksi Tip 1</u>	<u>ATXN1</u>	<u>21 gün</u>
<u>SpinocerebellarAtaksi Tip 2</u>	<u>ATXN2</u>	<u>21 gün</u>
<u>SpinocerebellarAtaksi Tip 3</u>	<u>ATXN3</u>	<u>21 gün</u>
<u>SpinocerebellarAtaksi Tip 6</u>	<u>CACNA1A</u>	<u>21 gün</u>

<u>Spinocerebellar Ataksi Tip 7</u>	<u>ATXN7</u>	<u>21 gün</u>
<u>SRY GEN ANALİZİ</u>	<u>SRY</u>	<u>15 gün</u>
<u>t(9;22) RT-PCR (BCR-ABL p190)</u>	<u>BCR – ABL P190</u>	<u>21 gün</u>
<u>t(9;22) RT-PCR (BCR-ABL p210)</u>	<u>BCR-ABL p210</u>	<u>21 gün</u>
<u>t (15;17) REAL TIME PCR</u>	<u>PML-RARA</u>	<u>21 gün</u>
<u>t(1;19) E2A/PBX1; (RT-PCR)</u>	<u>E2A/PBX1</u>	<u>21 gün</u>
<u>t(12;21) TEL/AML1 RT PCR</u>	<u>TEL/AML1</u>	<u>21 gün</u>
<u>t(8;21) RT-PCR</u>	<u>RUNX-AML</u>	<u>21 gün</u>
<u>Tarp Sendromu</u>	<u>RBM10</u>	<u>40 gün</u>
<u>Tay Sachs Hastalığı</u>	<u>HEXA</u>	<u>40 gün</u>
<u>TP53 Gen Taraması</u>	<u>TP53</u>	<u>40 gün</u>
<u>TPMT Yaygın Mutasyon Analizi</u>	<u>TPMT(238G>C, 460G>A ,719A>G)</u>	<u>40 gün</u>
<u>Treacher Collins Sendromu Tip 1</u>	<u>TCOF1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Trombofili Paneli 4 Mutasyon</u>	-	<u>15 gün</u>
<u>Trombofili Paneli 6 Mutasyon</u>	-	<u>15 gün</u>

<u>Trombositopeni (X Linked)</u>	<u>GATA1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Tuberosklerozis Tip1</u>	<u>TSC1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Tuberosklerozis Tip2</u>	<u>TSC2</u>	<u>40 gün</u>
<u>Tüm ekzom dizileme- solo</u>	-	<u>60 gün</u>
<u>Tüm ekzom dizileme- trio</u>	-	<u>60 gün</u>
<u>Von Hippel – Lindau Sendromu</u>	<u>VHL</u>	<u>40 gün</u>
<u>Von Willebrand Hastalığı Yaygın Mutasyon</u>	<u>VWF</u>	<u>40 gün</u>
<u>Wardenburg Sendromu Tip1/Tip3</u>	<u>PAX3</u>	<u>40 gün</u>
<u>Wardenburg Sendromu Tip 4 A</u>	<u>EDNRB</u>	<u>40 gün</u>
<u>Weill – Marchesani Sendromu</u>	<u>ADAMTS10</u>	<u>40 gün</u>
<u>West Sendromu</u>	<u>ARX</u>	<u>40 gün</u>
<u>WILMS TUMOR Tip 1</u>	<u>WT1</u>	<u>40 gün</u>
<u>Wilson Hastalığı</u>	<u>ATP7B</u>	<u>40 gün</u>
<u>Wiskot Aldrich Sendromu</u>	<u>WAS</u>	<u>40 gün</u>
<u>Y Kromozom Mikrodelesyon Analizi</u>	<u>AZF-A,B,C</u>	<u>15 gün</u>

<u>Zellweger sendromu</u>	<u>PEX1</u>	<u>40 gün</u>
<u>CLOVE SENDROMU YAYGIN MUTASYON</u>	<u>PIK3CA</u>	<u>21 gün</u>
<u>NİJMEGEN KIRIK SENDROMU YAYGIN MUTASYON</u>	<u>NBN (657 661del5)</u>	<u>21 gün</u>
<u>CORNELIA DE LANGE SENDROM 1</u>	<u>NIPBL</u>	<u>40 gün</u>
<u>Moleküler Mikrobiyoloji</u>		
<u>CMV DNA Real Time PCR</u>		<u>15 gün</u>
<u>EBV DNA Real Time PCR</u>		<u>15 gün</u>
<u>HBV-DNA, Real Time PCR</u>		<u>15 gün</u>
<u>HCV RNA Real Time PCR</u>		<u>15 gün</u>
<u>HCV genotiplendirme</u>		<u>15 gün</u>
<u>HSV-1 DNA Real Time PCR</u>		<u>15 gün</u>
<u>HSV-2 DNA Real Time PCR</u>		<u>15 gün</u>
<u>HSV-1/2 DNA Real Time PCR</u>		<u>15 gün</u>
<u>TORCH PANELİ (Toxoplasma, Rubella, CMV, HSV)</u>		<u>7 gün</u>
<u>HPV SAPTAMA ve GENOTİPLENDİRME</u>		<u>15 gün</u>

<u>HDV-RNA,Real Time PCR</u>	<u>15 gün</u>
<u>HIV RNA Real Time PCR</u>	<u>15 gün</u>
<u>RUBELLA</u>	<u>7 gün</u>
<u>TOXOPLAZMA</u>	<u>7 gün</u>
<u>MENENJİT/ENSEFALİT PANELİ</u> (EBV, Adenovirus, HSV 1, 2,VZV. Enterovirus, Parechovirus, HPV6, 7, Parvovirus B19)	<u>15 gün</u>
<u>CİNSEL YOLLA BULAŞAN HASTALIK PANELİ (GELİŞMİŞ)</u> Chlamydia trachomatis, Neisseria gonorrhoeae, Mycoplasma genitalium, Trichomonas vaginalis, Mycoplasma hominis, Ureaplasma urealyticum, Ureaplasma parvum	<u>21 gün</u>
<u>PREİMLANTASYON GENETİK TANI</u>	
<u>NGS ile Embriyolarda 24 Kromozom Taraması (Yeni Nesil Sekanslama)</u>	
<u>NGS ile Embriyolarda Translokasyon Taraması (Yeni Nesil Sekanslama)</u>	
<u>Embriyolarda Array CGH Yöntemi ile 24 Kromozom Taraması</u>	
<u>Embriyolarda Array CGH Yöntemi ile 24 Kromozom Taraması</u>	
<u>Embriyolarda Array CGH Yöntemi ile Translokasyon Taraması</u>	
<u>Anöploidi FISH (8 KROMOZOM)</u>	

Translokasyon FISH

Tek gen hastalıkları (Talasemi, SMA,FMF, Kistik Fibrozis)

Tek gen hastalıkları (Diğer Tek Gen Hastalıkları)

Tek Gen Hastalıkları (Özel set up gerektiren nadir hastalıklar)

HLA Tipleme PGT (Haplotip ve Marker Analizleri - Lösemi vb)

Talasemi + HLA Tipleme

Tek Gen Nadir Hastalıklar + HLA Tipleme

Tek Gen Hastalıklarında Anöplöidi Taraması (13,18,21,X,Y)