



DAMAGEN GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ

GENETİK TEST İSTEK FORMU

■ Adı-Soyadı

■ İstek Tarihi :/...../201....

İstek Yapan Doktorun

Adı-Soyadı:

■ Doğum Tarihi:/...../.....

■ Dosya No:

Telefon:

Cinsiyet: Kadın Erkek

Tanı:

■ ÖRNEK TİPİ: Periferik Kan^{Heparinli} Periferik Kan^{EDTA} Cilt Biyopsisi Diğer:

■ BULGULAR VE ENDİKASYON:

■ SİTOGENETİK

Genetik danışma Karyotip periferik kan Karyotip cilt dokusu Diğer:

■ MOLEKÜLER SİTOGENETİK

Miller-Dieker sendromu Cri-du-Chat sendromu DiGeorge sendromu Kallman sendromu
 Sotos sendromu Prader Willi/Angelman sendromu Smith-Magenis sendromu Steroid sülfataz, Kallmann sendromu-Xp22
 X-inaktivasyonu-XIST Wolf-Hirschhorn sendromu Williams sendromu
 IGFR1 (15q26)/15q11 NF1-17q11 Diğer:

■ DNA ÇİP TEKNOLOJİLERİ

Array CGH- 44K, 60K, 105K, 180K, 244K, 400K, 1M SNP Array – 250K, 6.0, 2.7 (Kromozomal Mikroarray)

■ MOLEKÜLER GENETİK

1p36 delesyon sendromu Adrenolökodistrofi, Adrenomiyelönöropati. Gen: **ABCD1**. DNA dizi analizi
 Alzheimer Hastalığı, erken başlangıçlı-Gen: **APP**-del/dup Alzheimer Hastalığı, frontotemporal demans, Pick's hastalığı Gen: **MAPT**-del/dup
 Alzheimer Hastalığı-Gen: **PSEN1**-del/dup Beckwith-Wiedemann Sendromu, Silver Russel Metilasyon spesifik-Gen: **H19, IGF2, CDKN1, KCNQ1**
 Ataksi Telenjektazi-Gen: **ATM**-del/ dup Canavan Hastalığı-Gen: **ASPA**-del/dup
 BMD/DMD-Gen: **DMD**-del/dup Charcot Marie Tooth, X-linked-Gen: **GJB1**-del/dup
 Charcot Marie Tooth Gen: (**HNPP**)-**PMP2, COX, TEKT3**-del/dup Charcot-Marie-Tooth hastalığı. Gen: **DNM2**. DNA dizi analizi.
 Charcot Marie Tooth-Gen: **MNF2, MPZ**-del/dup Distal spinal müsküler atrofi-Gen: **SMARD1, dHMN6**-del/dup
 Charcot-Marie-Tooth hastalığı. Gen: **GDAP1**. DNA dizi analizi. DMD-Gen: **DMD**. DNA dizi analizi.
 CPT yetmezliği, hepatik tip II; Gen: **CPT2**. DNA dizi analizi. Fenilketonüri. Gen: **PAH**-DNA dizi analizi.
 Distoni-Gen: **DYT1A (TOR1A)**-DNA dizi analizi. Friedreich Ataksisi-GAA tekrarı-LT-PCR
 DRAVET sendromu, Epileptik ensefalopati-Gen: **SCN1A**-del/dup Hallervorden-Spatz sendromu-Gen: **PKAN (PANK2)**. DNA dizi analizi.
 Frajil X-CGG tekrarı-PCR-Southern Blot Herediter spastik parapleji-Gen: **SPG11**/del/dup
 Glutarik asidemi IIC. Gen: **ETFDH**. DNA dizi analizi. Huntington Hastalığı-CAA-CGG tekrarı-LT-PCR
 Hepatik yetmezlik, erken başlangıçlı ve nörolojik hastalık. Gen: **SCO1**. DNA dizi analizi. Joubert sendromu 1. Gen: **INPP5E**. DNA dizi analizi.
 Herediter spastik parapleji-Gen: **REEP1, SPG7**-del/dup Müsküler distrofi, kardiyomyopati. Gen: **LMNA**. DNA dizi analizi.
 Holoposensefali. Gen: **PTCH, SHH, ZIC2, SIX3, TGIF, TMEM1, FBXW11**-del/dup Infantil nöroaksonal distrofi. Gen: **PLA2G6**. DNA dizi analizi.
 Kanavan Hastalığı. Gen: **ASPA**. DNA Dizi analizi.
 Kardiyoenfalomiyopati, fatal infantil, sitokrom C oksidaz yetmezlikli. Gen: **SCO2**. DNA dizi analizi.

- Kardiyomiyopati, hipertrofik, fatal ve erken başlangıçlı, sitokrom C oksidaz yetmezliği nedeniyle Leigh sendromu. Gen: **COX15**. DNA dizi analizi.
- Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu, Tip Ib. Gen: **MPI**. DNA dizi analizi.
- Konjenital mskler distrofi–Gen: **POMT1, POMT2, POMGNT1, FKTN, FKRP, LARGE**–dizi analizleri–array CGH
- Leigh sendromu ve COX yetmezliđi. Gen: **SURF1**. DNA dizi analizi.
- Limb–girdle mskler distrofi–Gen: **SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, FKRP**–del/dup
- Lissensefali–Gen: **LIS1, DCX, POMT1, POMGnT1, FLNA**–del/dup
- Lizensefali 2 (Norman–Roberts tip). Gen: **RELN**. DNA dizi analizi.
- Mental retardasyon (X-linked)–Gen: **RPS6KA3, ARX, IL1RAPL1, TSPAN7, PQBP1, HUWE1, OPHN1, ACSL4, PAK3, DCX, AGTR2, ARHGFE6, FMFR1, AFF, SLC6A8**–del/dup
- Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 3 (hepatoserebral tip). Gen: **DGUOK**. DNA dizi analizi.
- Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 5 (ensefalomiyopatik ve metilmalonik asidri). Gen: **SUCLA2**. DNA dizi analizi.
- Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu. Gen: **TYMP**. DNA Dizi Analizi.
- Miyastenik sendrom, konjenital, asetilkolin reseptr yetmezliđi. Gen: **CHRN1**. DNA dizi analizi.
- Miyastenik sendrom, konjenital, asetilkolin reseptr yetmezliđi. Gen: **RAPSN**. DNA dizi analizi.
- Miyopati, aktin, konjenital tip; fiber–tip disproporsiyon 1; Miyopati, nemaline, 3. Gen: **ACTA1**. DNA dizi analizi.
- Miyotubular miyopati, X-linked. Gen: **MTM1**. DNA dizi analizi.
- Mskler distrofi, limb–girdle, tip 2A. Gen: **CAPN3** DNA dizi analizi
- Mskler distrofi, limb–girdle, tip 2C. Gen: **SGCG**. DNA dizi analizi.
- Mskler distrofi, limb–girdle, tip 2D; Adhalinopati, primer. Gen: **SGCA**. DNA dizi analizi.
- Mskler distrofi, limb–girdle, tip 2F; Kardiyomiyopati, dilate, 1L. Gen: **SGCD**. DNA dizi analizi.
- Myotonik distrofi–CTG tekrarı LT–PCR
- Niemann–Pick Hastalığı, Tip C1 (Niemann–Pick Hastalığı, tip D). Gen: **NPC1**. DNA dizi analizi.
- Nrodejenerasyon ve beyinde demir birikimi, tip 2A (Infantil nroaksonal distrofi 1.). Gen: **PLA2G6**. DNA dizi analizi.
- Nrodejeneratif hastalıklar–Gen: **NOS1**–del/dup
- Nrofibromatozis, Tip 1. Gen: **NF1**. DNA dizi analizi–del/dup
- Nronopati, distal herediter motor, tip VI, otozomal ressesif). Gen: **DSMA1**. DNA dizi analizi.
- Ntral lipid depo hastalığı ve miyopati. Gen: **PNPLA2**. DNA dizi analizi.
- Otizm–Gen: **UBE3A, GABR3, SHANK3**–del/dup
- Parkinson hastalığı–Gen: **PARK2, SNCA, PINK1, PARK7**–del/dup
- Pelizaeus–Merzbacher Hastalığı. Gen: **PLP1**. DNA dizi analizi.
- Piruvat karboksilaz yetmezliđi. Gen: **PC**. DNA dizi analizi.
- Rett sendromu–Atipik–Gen: **CDKL5, NTNG1, ARX**–del/dup
- Santral core hastalığı; eksternal oftalmopleji ve miyopati; Nromskler hastalık, konjenital, uniform tip 1 fiber; Malign hipertermi. Gen: **RYR1**. DNA dizi analizi.
- Seroid lipofuksinozis, nronal–2, ge infantil, klasik tip. Gen: **CLN2**. DNA dizi analizi.
- Spinal mskler atrofi. Gen: **SMN1, SMN2**–del/dup
- Spinal mskler atrofi taşıyıcılığı. Gen: **SMN1, SMN2**–del/dup
- Tay–Sachs Hastalığı (GM2–gangliosidozis, ađır formları, Hex A psdoyetmezliđi). Gen: **HEXA**. DNA dizi analizi.
- Tuberoskleroz 2. Gen: **TSC2**. Delesyon/duplikasyon analizi.
- Konjenital Glikozilasyon Bozukluđu, Tip 1a. Gen: **PMM2**. DNA dizi analizi.
- Konjenital Glikozilasyon Bozukluđu, Tip Ic. Gen: **ALG6**. DNA Dizi analizi.
- Krabbe hastalığı. Gen: **GALC**. DNA dizi analizi
- Limb–girdle mskler distrofi Tip 2a–Gen: **DYSF**–del/dup
- Limb–girdle mskler distrofi (LGMD2A). Gen: **CAPN3**–del/dup
- Lizensefali 1, Subkortikal laminar heterotopi. Gen: **PAFAH1B1**. DNA dizi analizi.
- Lkodistrofi–Gen: **LMNB1, PLP1, NOTCH3**–del/dup
- Metakromatik lkodistrofi. Gen: **ARSA**. DNA dizi analizi.
- Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 2 (miyopatik tip). Gen: **TK2**. DNA dizi analizi.
- Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 4A ve (Alpers tip), 4B (MNGIE tip). Gen: **POLG**. DNA dizi analizi.
- Mitokondriyal DNA deplezyon sendromu 9 (ensefalomiyopatik ve metilmalonik asidri). Gen: **SUCLG1**. DNA dizi analizi.
- Miyastenik sendrom, konjenital, asetilkolin reseptr yetmezliđi. Gen: **CHRNE**. DNA dizi analizi.
- Miyastenik sendrom, konjenital, asetilkolin reseptr yetmezliđi. Gen: **MUSK**. DNA dizi analizi.
- Miyastenik sendrom, konjenital, asetilkolin reseptr yetmezliđi ve fasiyal dismorfizm. Gen: **RAPSN**. DNA dizi analizi
- Miyopati, sentronkleer, otozomal ressesif. Gen: **BIN1**. DNA dizi analizi.
- Miyotubuler myopati–Gen: **MTM1, MTMR1**–del/dup
- Mskler distrofi, konjenital, megakonial tip. Gen: **CHKB**. DNA dizi analizi.
- Mskler distrofi, limb–girdle, tip 2E. Gen: **SGCB**. DNA dizi analizi.
- Mskler distrofi, rigid spine, 1. Gen: **SEPN1**. DNA dizi analizi.
- Neonatal konvlsiyon–familyal, Epilepsi–Gen: **KCNQ3**–del/dup
- Niemann–Pick Hastalığı, Tip C2. Gen: **NPC2**. DNA dizi analizi.
- Nrodejenerasyon ve demir birikimi–Gen: **PANK2, PLA2G6**–del/dup
- Nrofibromatozis, Tip 1. Gen: **NF1**. Delesyon/duplikasyon analizi.
- Nrometabolik Hastalıklar–Gen: **ASPA, MLC1 MLYCD, D2HGDH, L2HGDH**–del/dup
- Nronopati, distal herediter motor, type VI. Gen: **IGHMBP2** DNA dizi analizi.
- Otizm spektrum hastalıkları–Gen: **SHANK**–del/dup
- Otozomal ressesif ataksi–Gen: **SETX, APTX, FXN**–del/dup
- Parkinson hastalığı–Gen: **PARK2, UCHL1, GCH1, LRRK2**–del/dup
- Piruvat dehidrogenaz E1–alfa yetmezliđi. Gen: **PDHA1**. DNA dizi analizi.
- Pompe hastalığı–Gen: **GAA**. DNA dizi analizi.
- Rett sendromu–Gen: **MECP2**–del/dup
- Seroid lipofuksinozis, nronal–1, infantil. Gen: **CLN1**. DNA dizi analizi.
- Seroid lipofuksinozis, nronal–3, jvenil. Gen: **CLN3**. DNA dizi analizi.
- Spastik parapleji–Herediter–Gen: **SPG3A, SPAST**–del/dup
- Spinocerebellar Ataksi 1. Gen: **ATXN1**. DNA dizi analizi.
- Tuberoskleroz 1. Gen: **TSC1**. Delesyon/duplikasyon analizi.
- Tuberoskleroz 1. Gen: **TSC1**. DNA dizi analizi.
- Tuberoskleroz 2. Gen: **TSC2**. DNA dizi analizi.