

Hastalıklar	MLPA Analizi
Ataxia Telangiectasia (AT)	ATM geni
Atipik Rett Sendromu	CDKL5 geni
Beckwith - Wiedemann Sendromu	H19, IGF2, KCNQ1, CDKN1C genleri
Brugada Syndrome and Long QT syndrome	SCN5A geni
Charcot - Marie Tooth Hastalığı	MFN2-MPZ genleri
Charcot - Marie Tooth Hastalığı	PMP22 geni
Charcot - Marie Tooth Hastalığı	GJB1 geni
Dravet Sendromu	SCN1A geni
Duchenne Müsküler Distrofi (DMD)	DMD geni
Facioscapulohumeral Müsküler Distrofi (FSHD)	Human Telomere-9
Kabuki Sendromu	MLL2 geni
Kanavan Hastalığı	ASPA geni
Klasik Rett Sendromu	MECP2 geni
Laminopatiler	LMNA geni
Limb-girdle Müsküler Distrofi (LGMD)	SGC geni
Limb-girdle Müsküler Distrofi (LGMD)	CAPN3 geni
Lizensefali	PAFAH1B1, POMT1, POMGnT1, FLNA, DCX genleri
MODY tipi diabet	HNF4A, HNF1A, HNF1B, GCK genleri
MODY tipi diabet	KLF11, NEUROD1, PAX4, CEL, INS, PDX1, HNF1B genleri
Mental Retardasyon (deletion 5q14.3 and 14q12)	MEF2C-FOXG1 genleri
Nörodejenerasyon ve Demir Birikimi (INAD)	PLA2G6 geni
Nörofibromatozis	NF1 geni
Osteogenesis imperfecta (OI)	COL1A1 geni
Osteogenesis imperfecta (OI)	COL1A2 geni
Parkinson	PARK2 geni
Pelizaeus Merzbacher Hastalığı	PLP1 geni
Sotos Sendromu	NSD1 geni
Spastik Parapleji (HSPs)	SPG7, REEP1 genleri
Spastik Parapleji (HSPs)	SPG11 geni
Spastik Parapleji (HSPs)	SPAST geni
Spinal Müsküler Atrofi (SMA)	SMA geni
Uveal Melanoma	Kr. 1p, 3, 6, 8
PRADER WILLI / ANGELMAN (PWS/AS) Sendromu	SNRPN, UBE3A genleri

Hastalıklar	Tüm Gen DNA Dizi Analizi
5 alfa redüktaz eksikliği	SRD5A1/2 geni
Adrenolökodistrofi	ABCD1 geni
Ağrıya duyarsızlık, konjenital, anhidrosis (CIPA)	NTRK1 geni
Ailesel Akdeniz Ateşi (FMF)	MEFV geni
Akromatopsi-3	CNGB3 geni
Amyotrofik lateral sklerozis 2, juvenile	ALS2 geni
Andersen Sendromu	KCNJ2 geni
Apert Sendromu	FGFR2 geni
Ataksi-telanjektasi	ATM geni
Ataxia, erken başlangıç, okulomotor apraksi-hipoalbuminemi	APTJ geni
Brown-Vialetto-Van Laere Sendromu	SLC52A3, SLC52A2 genleri
CACH Sendromu	EIF2B5 geni
Charcot - Marie Tooth	MFN2 geni
Charcot - Marie Tooth	MPZ geni
Charcot - Marie Tooth	PMP22 geni
Charcot - Marie Tooth X-bağımlı	GJB1 geni
Charcot - Marie-Tooth hastalığı	DNM2 geni
Cornelia de Lange Sendromu 1	NIPBL geni
Creutzfeldt - Jakob Hastalığı	PRNP geni
Distoni	TOR1A (DYT1) geni
Distoni, DOPA-yanıtlı	GCH1 geni
DMD (Duchenne Müsküler Distrofi)	DMD geni
Dravet Sendromu	SCN1A geni
Dravet Sendromu	SCN1B geni
El/ayak malformasyonu 4	TP63 geni
Emery-Dreifuss müsküler distrofi	EMD geni
Epilepsi, nokturnal frontal lob, 3	CHRNA2 geni
Epileptik ensefalopati, erken infantil, 4	STXBP1 geni
Episodik ataksi/Myokymia Sendromu	KCNA1 geni
Escobar Sendromu	CHRNA3 geni
Fenilketonüri (PKU)	PAH geni
Friedreich ataksi	FXN geni
FSHD - facioscapulohumeral müsküler distrofi	FRG1 geni
GLUT1 yetmezliği	SLC2A1 geni
GM1-gangliosidozis	GLB1 geni
Griscelli Sendromu	MYO5, RAB27A genleri
Herpes simplex encephalitis, yatkınlık	TRAF3 geni
Hiperprolinemi tip II	ALDH4A1 geni
Hipokondroplazi, Akondroplazi	FGFR3 geni

Hastalıklar	Tüm Gen DNA Dizi Analizi
Holoprosensefali - 5	ZIC2 geni
Hyper - IgD Sendromu, Mevalonik asidüri	MVK geni
Joubert Sendromu	NPHP1 geni
Kalpaniopati (LGMD2A)	CAPN3 geni
Kanavan Hastalığı	ASPA geni
Kardiomyopati, dilated, 1D	TNNT2 geni
Karnitin Palminotransferaz 2 (CPT2) eksikliği	CPT2 geni
Klasik lizensefali	POMGnT1 geni
Konjenital glikolizasyon defekti, tip Ia	PMM2 geni
Konjenital Miyastenik Sendrom	CHRNE geni
Konjenital Miyastenik Sendrom	CHAT, CHRNE, DOK7, RAPSN genleri
Krabbe Hastalığı	GALC geni
Kronik granulosomatous hastalığı, otozomal, CYBA yetmez.	CYBA geni
Laminopatiler	LMNA geni
Leber kalıtsal optik nöropati (LHON)	MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6 genleri
Leber kongenital amaurosis 2, Retinitis pigmentosa 20	RPE65 geni
Leber konjenital amaurosis 4	AIPL1 geni
Leigh Sendromu	SURF1 geni
Leigh sendromu – sitokrom c oksidaz yetmezliği	COX15 geni
Leukodistrofi, hipomyelin, 2	GJC2 geni
Limb-girdle müsküler Distrofi (LGMD)	“SGCA, SGCG, SGCB, SGCD genleri”
Lizensefali	PAFAH1B1 geni
Lizensefali-X bağımlı	DCX geni
Lökoensefalopati	EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4 genleri
Lökoensefalopati ve artmış laktat	DARS2 geni
Marinesco-Sjogren Sendromu	SIL1 geni
Meme Kanseri	EGFR geni
Metakromatik Lökodistrofi	ARSA geni
Mitokondriyal DNA Deplezyon sendromu	POLG geni
Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromu 1 (MNGIE type)	TYMP geni
Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromu 3 (hepatoserebral tip)	DGUOK geni
Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromu 5	SUCLA2 geni
Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromu 6 (hepatoserebral tip)	MPV17 geni
Mitokondriyal DNA Deplezyon Sendromu 7 (hepatoserebral tip)	C10orf2 geni
Mitokondriyal kompleks 1 eksikliği	NDUFV1 geni
Miyopati, aktin, konjenital	ACTA1 geni
Miyopati, konjenital	SEPN1 geni
MODY tip 1 diabet	HNF4 $\alpha$ geni
MODY tip 2 diabet	GCK geni

Hastalıklar	Tüm Gen DNA Dizi Analizi
MODY tip 3 diabet	HNF1 $\alpha$ geni
Mowat-Wilson Sendromu	ZEB2 geni
Müsküler Distrofi, konjenital	CHKB geni
Müsküler Distrofi, konjenital merosin-deficient	LAMA2 geni
Myotonia congenita	CLCN1 geni
Myotubular myopati	DNM2 geni
Neuromuscular disease, congenital, with uniform type 1 fiber	RYR1 geni
Niemann-Pick hastalığı, tip A - B	SMPD1 geni
Noonan Sendromu	PTPN11, KRAS, SOS1, BRAF, RAF1 genleri
Nörodejenerasyon ve demir birikimi (INAD)	PLA2G6 geni
Nörodejenerasyon, beyinde demir birikimiyle birlikte	PANK2 geni
Nörofibromatozis	NF-1 geni
Norrie Hastalığı	NDP geni
Ornitin karbomiltransferaz eksikliği	OTC geni
Osteogenesis imperfecta	COL1A1 geni
Otoinflamatuvar Sendrom, soğuk etkili, ailesel	NLRP3 geni
Pelizaeus Merzbacher Hastalığı	PLP1 geni
Periyodik ateş, ailesel	TNFRSF1A geni
Peroxisome biogenesis hastalığı	PEX1 geni
Pompe Hastalığı	GAA geni
Pontoserebellar Hipoplazi	TSEN54 geni
Prolidaz eksikliği	PEPD geni
Retinitis pigmentosa 1	RP1 geni
Retinitis pigmentosa 2	RP2 geni
Retinitis pigmentosa 4	RHO geni
Rett Sendromu	MECP2 geni
Schwartz-Jampel Sendromu , tip 1	HSPG2 geni
Steroid lipofuskinosis, nöronal, 1 (CLN1)	PPT1 geni
Steroid lipofuskinosis, nöronal, 2 (CLN2)	TPP1 geni
SMA (Spinal Müsküler Atrofi)	SMN1 geni
Sotos Sendromu	NSD1 geni
Spastik ataxia, Charlevoix-Saguenay tipi	SACS geni
Spastik parapleji 35, otozomal resesif	FA2H geni
Spastik parapleji 3A, otozomal dominant	ATL1 geni
Spastik parapleji 4, otozomal dominant	SPAST geni
Treacher Collins Sendromu 1	TCOF1 geni
Tümör protein P53	TP53 geni
Ulna ve fibula yokluğu	WNT7A geni
Uzun QT Sendromu-1	KCNQ1 geni
Uzun QT Sendromu-2	KCNH2 geni