

# DAMAGEN

## YENİ NESİL DİZİLEME HASTALIK PANELLERİ

- 1. NÖROMUSKÜLER HASTALIKLAR PANELİ:** Ataksiler, konjenital musküler distrofiler (CMT), konjenital myastenik sendrom (CMS), Charcot-Marie-Tooth (CMT) hastalığı, distal artrogripozis (DA), distal myopati (DIM), inklüzyon cisim myositis (IBM), myofibriller myopati (MFM), distoni, glikojen depo hastalığı (GSD), rabdomyolizis, herediter spastik parapleji (HSP), lökodistrofi, Limb Girdle musküler distrofi (LGMD), motor nöron hastalığı (MND), spinal musküler atrofi (SMA), myopatiler, myotoni ve kanolopatilerden sorumlu olan 472 gen incelenmektedir.
- 2. EPİLEPSİ PANELİ:** Epileptik ensefalopati, frontal lob epilepsisi, hipomagnezemi, nöronal seroid lipofusinozis, temporal lob epilepsisi, progressif myoklonik epilepsi, , familial fokal epilepsi, Dravet sendromu, pruvat dehidrogenaz E2 eksikliği, Leigh sendromu, jeneralize epilepsi, glisin ensefalopatisi, molibden kofaktör eksikliği, mitokondrial kompleks I eksikliği, peroksizom biogenez hastalıkları, mitokondrial DNA deplezyon sendromları, Aicardi-Goutieres sendromu, GABA-transaminaz eksikliği, pridoksine-bağımlı epilepsi, glisin ensefalopatisi... vs. gibi epilepsi ile ilişkili 252 gen analiz edilmektedir.
- 3. HAREKET BOZUKLUKLARI PANELİ:** Distoni, spinoserebellar ataksiler, spastik paraplejiler, serebellar ataksiler, ataksi-telejektazi, parkinson hastalığı, nöropati, pruvat dehidrogenaz E2 eksikliği, herediter sensöri-nöropati, lökoensefalopati, Gaucher hastalığı, GM-1 gangliozidozis, Sandhoff hastalığı, Lesch-Nyhan sendromu, Rett sendromu, Niemann-Pick hastalığı, ataksi-okulomotor apraksi, GLUT1 yetmezlik sendromu, Brown-Vialetto-Van Laere sendromu..vs. gibi hareket bozuklukları ile ilişkili 203 gen incelenmektedir.
- 4. MİTOKONDRIAL HASTALIKLAR PANELİ:** Mitokondrial kompleks I eksikliği, mitokondrial kompleks IV eksikliği, mitokondrial kompleks (ATP sentetaz) yetmezliği, mitokondrial kompleks V yetmezliği, mitokondrial kompleks III yetmezliği, mitokondrial DNA deplezyon sendromu, koenzim Q10 yetmezliği, Leigh sendromu, pruvat dehidrogenaz yetmezliği, kombine oksidatif fosforilasyon yetmezliği, glutarik asidemiler, glutarik asidüri, tiamin metabolizması disfonksiyon sendromu, ACAD9 yetmezliği, oksidatif fosforilasyon yetmezliği, izobütiril-CoA dehidrogenaz yetmezliği, spinoserebellar ataksi..vs. gibi mitokondrial hastalıkları ile ilişkili 467 gen araştırılmaktadır.
- 5. METABOLİK HASTALIKLAR PANELİ:** Adenilsüksinaz yetmezliği, aspartilglukozaminüri, hiperokzalüri, glikojen depo hastalığı, hiperprolinemi, süksinik semialdehit dehidrogenaz eksikliği, hiperlizinemi, GABA-transaminaz yetmezliği, metilmalonik asidüri, asetil-CoA karboksilaz yetmezliği, izobütiril-CoA dehidrogenaz yetmezliği, VLCAD yetmezliği, hipermethionemi, hiperprolinemi, konjenital glikolizasyon hastalığı, hipofosfatazya, hiperlipoproteinemi, arjininosüksinik asidüri, Menkes hastalığı, Wilson hastalığı, biotidinaz yetmezliği, akça ağaç hastalığı, homosistinüri, nöronal seroid lipofusinozis, sistinozis, galaktosialidozis, hipoaldestronizm, 17-alfa-hidroksilaz yetmezliği, aromataz yetmezliği, Smith-Lemli-Opitz sendromu, glutarik asidemi, tirozinemi, fumaraz yetmezliği, GAMT yetmezliği, AGAT yetmezliği, Gaucher hastalığı, Fabry hastalığı, GM1-gangliozidozis hastalığı, mukopolisakkoridozis, izovalerik asidemi, mannozidozis, mevalonik asidüri, molibden kofaktör eksikliği, Nieman-Pick hastalığı, propionik asidemi, peroksizom biogenez hastalığı, hiperprolinemi, transaldolaz yetmezliği..vs. gibi pek çok metabolik hastalıkla ilişkili 532 gen incelenmektedir.
- 6. ENDOKRİN HASTALIKLAR PANELİ:** Boy kısalığı, konjenital hipotroidi, ambigius genitalya, hiperinsulinizm, neonatal diabetes mellitus, MODY genleri, konjenital jeneralize lipodistrofi, hipogonadotropik hipogonadizm, adrenal yetmezlik, monogenik obezite, kalsiyum metabolizması ve osteogenezis imperfekta genleri olmak üzere 357 gen incelenmektedir.

- 7. KARDİYAK HASTALIKLAR PANELİ:** Hipertrofik kardiyomyopati, dilate kardiyomyopati, uzun QT sendromu, aritmojenik sağ ventrikül displazisi, Brugada sendromu, Marfan sendromu ve ilişkili genler olmak üzere 105 gen analiz edilmektedir.
- 8. RENAL HASTALIKLAR PANELİ:** Bardet-Biedel sendromu, osteopetrozis, glomerulosklerozi, Bartter sendromu, hipomagnezemi, glomerulosklerozi, hiperoksaluri, renal tubular asidozis, Meckel sendromu, Joubert sendromu, Alport sendromu, sistinozis, nefrotik sendrom, Senior-Loken sendromu, renal hipodisplazi, amiloidozis, hiperfenilalaninemi, polikistik böbrek hastalığı, hiperglisinüri, hipofosfatemik rikets, Frasier sendromu.. vs. gibi renal hastalıklarla ilişkili 196 gen araştırılmaktadır.
- 9. PRİMER İMMÜN YETMEZLİK PANELİ:** ADA yetmezliği, agamaglubulinemi, C1q yetmezliği, C2-9 yetmezliği, familial kandidiazis, CASP8 yetmezliği, CD8 yetmezliği, sürfaktan metabolizma disfonksiyonu, ağır kombine immün yetmezlik, diskeratozis konjenita, nötropeni, Vici sendromu, xeroderma pigmentozum, lökodistrofi, atipik-famlyal mykobakteryal enfeksiyon, kombine T-hücre ve B-hücre immün yetmezliği, enflamatuar barsak hastalığı, kandidiazis, psöriazis, SCID, Chediak-Higashi sendromu, mannozidozis, kronik granulomatoz hastalık, griscelli sendromu, aicardi-goutieres sendromu, cohen sendromu, wiskott-aldrich sendromu, diskeratozis konjenita....vs., gibi hastalıklarla ilişkili 299 gen incelenmektedir.
- 10. GÖZ HASTALIKLARI PANELİ:** Retinitis pigmentoza, cone-rod distrofisi, yaşa bağlı maküler dejenerasyon, mikrokornea, Stargardt hastalığı, Bardet-Biedl sendromu, Joubert sendromu, Hermansky-Pudlak sendromu, akromatopsi, maküler distrofi, katarakt, mikroftalmi, gece körlüğü, Usher sendromu, Senior-Loken sendromu, koroideremia, nöronal seroid lipofusinozis, Stickler sendromu, Leberin konjenital amorozisi, glakom, ön segment mezenşimal disgenezis, eksüdatif vitreoretinopati, aniridi, korneal distrofi, mitokondrial kompleks yetmezliği....vs. gibi hastalıklarla ilişkili 333 gen incelenmektedir.
- 11. DERİ HASTALIKLARI PANELİ:** Keratodermapalmoplantar punktata, herediter telenjektazi hemorajik tip, Ehler-Danlos sendromu, Aicardi-Goutieres sendromu, Kutis laksa, Sjogren-Larson sendromu, iktiyozis, hipofosfatazya, Hermanski-Pudlak sendromu, hipotrikozis, akrokeratozis verruziformis, Bloom sendromu, albinizm, C1q yetmezliği, familial kandidiazis, xeroderma pigmentozum, aktodermal displazi, Cookayne sendromu, Ellis-van-Creveld sendromu, Apart sendromu, fukozidozis, Emberger sendromu, epidermolitik hiperkerotozis, epidermolizis bülloza, Leopard sendromu vs. olmak üzere toplam 563 gen incelenmektedir.
- 12. KRANİOFASİYAL ANOMALİLER PANELİ:** Frontonazal displazi, mikroftalmi, holoprosensefali, Charge sendromu, Stickler sendromu, akondrojenenezis tip II, piknodizostozis, ektodermal displazi, mandibulofasiyel dizostozis, kraniosinostozis, Pfeiffer sendromu, Aper sendromu, akondrodizplazi, holoprosensefali, kranioektodermal displazi, Kabuki sendromu, Cornelia de Lande sendromu, Treacher Collins sendromu, Saethre-Chotzen sendromu, Mowat-Wilson send, vs olmak üzere 99 gen analiz edilmektedir.
- 13. MULTIPL KONJENİTAL ANOMALİLER:** Hiperlizinemi, GABA-transaminaz yetmezliği, Stargardt hastalığı, mikroftalmi, Dubin-Johnson sendromu, ailevi hiperinsulinemik hipoglisinemi, dilate kardiyomyopati, metilmalonik asidüri, isobutiril-CoA dehidrogenaz yetmezliği, nemalin myopati, cone-rod distrofi, Ehler-Danlos sendromu, spinoserebellar ataksi, glikojen depo hastalığı, hiperoksaluri, lökodistrofi, Leber'in konjenital amorozisi, uzun QT sendromu, hiperprolinemi, fruktoz intoleransı, iktiyozis, frontonazal displazi, glisin ensefalopatisi, distoni, spinoserebellar ataksi, spastik parapleji, hiperlipoproteinemi, arjininemi, metakromatik lökodistrofi, epileptik ensefalopati, Kanavan hastalığı, Wilson hastalığı, Menkes hastalığı, Bartter sendromu, retinitis pigmentoza, Brugada sendromu, Joubert sendromu, korneal distrofi, hipofosfatemik rikets, Kleefstra sendromu, Rett sendromu, Fraser sendromu, Gaucher hastalığı, glisin ensefalopati, holoprosensefali, gluten yetmezliği, amiloidozis, psöriazis, izovalerik asidemi, epidermolizis bülloza, CMT, mukolipidozis, vs. olmak üzere toplam 2590 gen incelenmektedir.