

DAMAGEN GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ GÜNCEL TEST LİSTESİ

HASTALIK	GEN	ÖRNEK	GEREKLİ MİKTAR	ÇALIŞMA SÜRESİ
Adrenal Hiperplazi 5	CYP17A1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Abetalipoproteinemi	MTTP (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Adenilsüksinaz Eksikliği	ADSL (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Adenozin Fosforibozil Transferaz Eksikliği	APRT (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Adrenolökodistrofi,	ABCD1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ailevi Atrial Fibrilasyon Tip 11	GJA5 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ailevi Ektopia Lentis	FBN1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	80 gün
Ailevi Fatal İnsomnia	PRNP (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ailevi Hiperkolesterolemi	LDLR (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ailevi Hipofosfatemik Rikets	FGF23 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ailevi Hipofosfatemik Rikets	DMP1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ailevi İdiopatik Ventriküler Taşikardi	DPP6 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	60 gün
Ailevi Lenödem Tip 1c	GJC2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ailevi Parsiyel Lipodistrofi 2	LMNA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Akondrogenesis Tip 1b	SLC26A2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Akondroplazi	FGFR3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Akrodermatitis Enteropatika	SLC39A4 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Akut İntermittant Porfiriya	HMBS (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Alagille Sendromu	JAG1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Aldolaz B Eksikliği	ALDOB (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Alexander Hastalığı	GFAP (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün

Alfa Ketoglutarat Dehidrogenaz Eksikliği	OGDH (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	60 gün
Alkaptanüri	HGD (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Alternan Hemipleji	ATP1A2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Amyorofik Lateral Skleroz	SOD1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Argininemi	ARG1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Argininosüksinat Sentetaz Eksikliği	ASS1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Argininosüksinik Asidüri	ASL (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Aril Sülfataz A Eksikliği (Metakromatik Lökodistrofi)	ARSA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Aril Sülfataz B Eksikliği (MPS Tip 6)	ARSB (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Asit Beta Glukozidaz Eksikliği (Gaucher Hastalığı)	GBA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ataksi Telenjektazi	ATM (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	60 gün
Ataksi Telenjektazi	ATM (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Bartter Sendromu Tip 1	SLC12A1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Benign Neonatal Epilepsi Tip 1	KCNQ2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Biotinidaz Defekti	BTD (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Brugada Sendromu-Long QT Sendromu	SCN5A (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Büyüme Hormon Eksikliği 1a, 1b, 2	GH1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Cadasil Sendromu	NOTCH3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Charcot_Marie-Tooth Hastalığı 1A	PMP22 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Charcot_Marie-Tooth Hastalığı	MFN2-MPZ (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Cohen Sendromu	VPS13B (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Creutzfeldt Jacob Hastalığı	PRNP (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Cri-du-Chat Sendromu	5p15.2 Mikrodelesyon (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Crigler-Najjar Sendromu Tip 1, 2	UGT1A1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Crouzon Sendromu	FGFR3	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün

	(Tüm Gen Dizi Analizi)			
Dev Aksonal Nöropati	GAN (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Diamond-Blackfan Anemisi Tip 1	RPS19 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Diastrofik Displazi	SLC26A2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Pirüvat Dehidrojenaz E3 Eksikliği (Dihidrolipoamid Dehidrojenaz E3 Eksikliği)	DLD (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
DiGeorge Sendromu	22q11.21 Mikrodelesyon (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Distoni 1	TOR1A (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
DMD (Duchenne Musküler Distrofi)	DMD (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
DMD (Duchenne Musküler Distrofi)	DMD (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	75 gün
Dravet Sendromu	SCN1A (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Dravet Sendromu	SCN1A (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Epifizyel Displazi	SLC26A2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Epilepsi-İnfanıl Spazm	CDKL5 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Epileptik Ensefalopati, Erken İnfanıl Tip 7	KCNQ2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Epizodik Ataksi	CACNA1A (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Fajıl X Sendromu	FMR1 (CGG tekrar sayısı analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Fenilketonüri	PAH (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Friedreich Ataxia (FRDA1)	FXN (GAA tekrar sayısı analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi)	MEFV (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği	FBP1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Fukosidozis	FUCA1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Fumaraz Eksikliği	FH (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Galaktokinaz Eksikliği (Galaktozemi Tip 2)	GALK1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Galaktoserebrosidaz Eksikliği (Krabbe Hastalığı)	GALC (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün

Galaktosialidozis	CTSA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Galaktoz-1-Fosfat Üridil Transferaz Eksikliği (Galaktozemi Tip 1)	GALT (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Galaktozemi Tip 2 (Galaktokinaz Yetmezliği)	GALT (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Gilbert Sendromu	UGT1A1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Gitelman Sendromu	SLC12A3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Glikokortikoid Direnci (Kortizol Direnci)	NR3C1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Glikokortikoid Eksikliği Tip 1	MC2R (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Gliserol Kinaz Eksikliği	GK (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Glokom Tip 3A (Açık Açılı)	CYP1B1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Glut1 Eksikliği Tip 1-2	SLC2A1 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Glut1 Eksikliği Tip 1-2	SLC2A1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Glutarik Asidüri (Glutarik Asidemi Tip 2)	ETFA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
GM1 Gangliozidozis Tip 1, 2 ve 3	GLB1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
GM2 Gangliozidozis Tip 1 (Heksozaminidaz A Eksikliği)	HEXA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Hereditör Hemokromatozis	HFE (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Hereditör Spastik Parapleji	SPG3A (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Hiper İmmüno-globülün E Sendromu	STAT3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Hiperprolinemi Tip 2	ALDH4A1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Hipoaldesteronizm (Kortizol Metil Oksidaz 1 Eksikliği)	CYP11B2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Hipofosfotamik Rikets	FGF23 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Hipokalsemi	CASR (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Hipokondroplazi	FGFR3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Holoprosensefali 3	SHH (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün

Holt-Oram Sendromu	TBX5 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Homosistinüri, Sistationin Beta Sentaz Eksikliği	CBS (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Hutchinson-Gilford- Progeria Sendromu	LMNA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Huntington Hastalığı (HD)	HD geni (CAG tekrar sayısı analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
İmmün Yetmezlik 23	PGM3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
İnfanitil Myoklonik Epilepsi	SCN1A (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
İnfanitil Spazm, X-bağılı	ARX (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
İşitme Kaybı	GJB2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
İşitme Kaybı	GJB6 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
İzovalerik Asidemi	IVD (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Jeneralize Epilepsi	SCN1B (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kabuki Sendromu	MLL2 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kallmann Sendromu	Xp22.31 Mikrodelesyon (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Kamptomelik Displazi	SOX9 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kanavan Hastalığı	ASPA (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Kısa QT Sendromu	KCNH2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kısa QT Sendromu	KCNQ1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kısa QT Sendromu	KCNJ2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kısa Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği	ACADS (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kleidokranial Dizostoz	RUNX2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kolesterol Ester Depo Hastalığı (Wollmann Hastalığı)	LIPA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kombine İmmün Yetmezlik	RAG1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Konjenital Adrenal Hiperplazi (11-Beta Hidroksilaz Eksikliği)	CYP11B1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Konjenital Bilateral Vas Deferans Agenezisi	CFTR (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün

Konjenital Glikozilasyon Defekti	CDG (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Konjenital Santral Hipoventilasyon Sendromu	PHOX2B (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kostmann Sendromu	HAX1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Kraniofasial-Sağırılık-El Sendromu	PAX3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Laminopati	LMNA-MYOT (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Larsen Sendromu	FLNB (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	60 gün
Leopard Sendromu Tip 1	PTPN11 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Leptin Reseptör Eksikliği	LEPR (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Lesch-Nyhan Sendromu	HPRT (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Lizensefali-Ambigüus Genitale	ARX (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Malonil CoA Dekarboksilaz Eksikliği	MLYCD (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Marfan Sendromu	FBN1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	75 gün
Menkes Hastalığı	ATP7A (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Mental Retardasyon, İzole Büyüme Hormon Eksikliği	SOX3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Metakromatik Lökodistrofi (Aril Sülfataz A Eksikliği)	ARSA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Mevalonik Asidüri	MVK (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Miller-Dieker Sendromu	17p13.3 Delesyonu (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Myastenia Gravis, Neonatal, Geçici	CHRNA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Myotonik Distrofi (DM1)	DMPK (CTG tekrar sayısı analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Myotübüler Myopati	MTM1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 1	HNF4A (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 2	GCK (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 3	HNF1A (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 4	PDX1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün

MODY Tip 5	HNF1B (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 6	NEUROD1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 7	KLF11 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 8	CEL (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 9	PAX4 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 10	INS (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
MODY Tip 11	BLK (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Muenke Sendromu	FGFR3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Mukolipozidozis Tip 1 (Sialidosis Tip 1 ve Tip 2)	NEU1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Mukolipozidozis Tip 2 (I-Cell Hastalığı)	GNPTAB (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Mukolipozidozis Tip 3	GNPTAB (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Multipl Karboksilaz Eksikliği (Biotidinaz Defekti)	BTD (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Myotonia Konjenita	CLCN1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Myotonik Distrofi Tip 1	DMPK (CTG Tekrar Sayısı Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Nail Patella Sendromu	LMX1B (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Nefrotik Sendrom Tip 1	NPHS1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Neonatal İntrahepatik Kolestasis, Sitrülinemi Tip 2	SLC25A13 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Niemann Pick Tip A ve Tip B	SMPD1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Niemann Pick Tip A ve Tip B	NPC1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Non-Spesifik Mental Retardasyon (İnfantil Spazm)	ARX (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Nonaka Myopatisi	GNE (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Nörofibromatozis 1	NF1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	60 gün

Nörofibromatozis 1	NF1 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Nörofibromatozis 2	NF2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ornitin Aminotransferaz Eksikliği	OAT (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Orta Zincirli Açıl KoA Dehidrogenaz Eksikliği	ACADM (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği	OTC (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Orofasiodigital Sendrom Tip 1	OFD1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Osteogenezis İmperfekta	COL1A1 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Osteogenezis İmperfekta Tip 7	CRTAP (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Osteopetrozis	TCIRG1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Ovaryan Disgenezis	FSHR (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Pelizeus Merzbacher Hastalığı	PLP1 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Peters Anomalis	CYP11B1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Piknodizostosis	CTSK (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Piroglutamik Asidüri (Glutasyon Sentetaz Eksikliği)	GSS (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Pirüvat Dekarboksilaz Eksikliği (Pirüvat Dehidrogenaz E1-Alfa Eksikliği)	PDHA1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Pirüvat Karboksilaz Eksikliği	PC (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Pompe Hastalığı	GAA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Prader-Willi / Angelman Sendromu	15q11-13 Mikrodelesyonu (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Primer Mikrosefali Tip 2	WDR62 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Primer Pulmoner Hipertansiyon	BMPR2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Primer Sistemik Karnitin Eksikliği	SLC22A5 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Progressif Eksternal Oftalmopleji	POLG (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Propiyonik Asidemi	PCCA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün

Propiyonik Asidemi	PCCB (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Retinoblastoma	RB1 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Rett Sendromu-Klasik	MECP2 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Rett Sendromu-Atipik	CDKL5 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	20 gün
Roberts Sendromu (SC Fokomeli Sendrom)	ESCO2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Robinov Sendromu	ROR2 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Rubinstein Taybi Sendromu	CREBBP (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Segawa Sendromu (Dopamin-Yanıtli Distoni)	TH (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Sistinozis	CTNS (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Sistinüri	SLC3A1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Sitrülinemi Tip 1	ASS1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
SMA (Spinal Musküler Distrofi)	SMN1-SMN2 (MLPA Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Smith Magenis Sendromu	17p11.2 Mikrodelesyonu (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Sotos Sendromu	5q35 Mikrodelesyonu (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Tay Sachs Hastalığı	HEXA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Tanatoforik Displazi 1 ve 2	FGFR3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Tirozinemi 1	FAH (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Treacher Collins Sendromu	TCOF1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Vitamin D Rezistan Rikets Tip 2 A	VDR (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Von Hippel-Lindau Sendromu	VHL (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Waardenburg Sendromu Tip 1	PAX3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Werner Sendromu	LMNA (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Williams Sendromu	7q11.23 Mikrodelesyonu (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
Wilson Hastalığı	ATP7B (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün

Wiskott-Aldrich Sendromu	WAS (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Wolf-Hirschhorn Sendromu	4p16.3 Mikrodelesyonu (FISH Analizi)	Na Heparin	5-6 cc kan	20 gün
X-Bağlı İmmün Yetmezlik, Hiper IgM	CD40LG (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
X-Bağlı İnfantil Spazm	CDKL5 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
X-Bağlı Hipofosfatemik Rikets	PHEX (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	45 gün
Xeroderma Pigmentozum	ERCC5 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
Yarık Damak-Yarık Dudak	MSX1 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün
17-Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği	HSD17B3 (Tüm Gen Dizi Analizi)	EDTA'lı kan	5-6 cc kan	30 gün