



www.sifatip.com.tr

GENETİK

TANI MERKEZİ

YAPILAN TESTLER

SİFA HASTANESİ
GENETİK TANI MERKEZİ

İçindekiler

ÖNSÖZ	03
Sitogenetik Analiz	04
Moleküler Genetik Testler	04
Erkek İnfertilite Taraması	04
Genetik Sendromlar	05
Çocuk Hastalıkları:	06 - 08
Nefroloji Podosit Hastalıkları:	08
GBM Hastalıkları:	08
Böbrek Kistik Hastalıkları:	09
Böbrek Kanal Hastalıkları:	09
Tübülopatiler:	10
Periyodik Hastalıklar:	10
Kardiyoloji:	11 - 12
Endokrin Hastalıkları:	12 - 13
Enfeksiyon Hastalıkları:	13 - 14
İmmünolojik Hastalıklar:	14 - 15
Hematoloji:	15 -16
Solunum- Alerji	16
Solunum yolları enfeksiyonları	16-17
Moleküler Psikiyatri:	17
Göz Hastalıkları:	18
Gastroenteroloji:	18 - 20
Nöroloji:	20 - 21
Romatoloji	21
KBB:	22
Moleküler Onkoloji:	22 - 24
Mitokondri Hastalıkları:	25
İlaç Direnci - Farmakogenetik:	25 - 26
Translokasyon Analizi: AML	27
Translokasyon Analizi: KML	27
Translokasyon Analizi: ALL	27
Translokasyon Analizi: KLL	28
Translokasyon Analizi: NHL	28
Translokasyon Analizi: Multiple Myeloma	28
Translokasyon Analizi: MDS	29
Moleküler Viroloji ve Mikrobiyoloji:	29 - 30
İmmunogenetik Testler.	31 - 33



ÖNSÖZ:

Şifa Hastaneler Grubu Türkiye’de sağlık sektörünün tüm alanlarında ilkleri gerçekleştirmeye ve hastalarına en gelişmiş teknolojik hizmetleri sunmaya devam etmektedir.

Hastanemiz İnsan Genom Projesi’ nin (IGP) tıbbın hizmetine sunduğu sınırsız bilgileri sizlere yansıtmak için Genetik Tanı Merkezi’ ni hizmete açmıştır. Genetik Tanı Merkezi en son teknoloji ürünleri ile donatılmış ve bu alanda çok deneyimli personeli ile hizmet vermek için sizleri sabırsızlıkla beklemektedir. Merkezimiz ülkemizde sık ve nadir rastlanan hastalıkların doğum öncesi ve sonrası genetik tanısını koymakta tüm branş hekimlerimize hizmet vermektedir. Merkez farklı birimlerden oluşmaktadır. Sitogenetik bölümü doğum öncesi ve sonrası rastlanan tüm kromozom yapısal ve sayısal anomalilerinin tanısını klasik ve moleküler sitogenetik yöntemlerini uygulayarak yapmaktadır. Prenatal dönemde sık rastlanan trisomilerin erken tanısı QF-PCR ile yapılarak bir gün içerisinde sonucu verilmektedir. Moleküler Viroloji ve Mikrobiyoloji birimi insanlarda farklı hastalıklara neden olan 40’den fazla virüs, bakteri ve parazitlerin genetik identifikasyonu ve kantitasyonunu RT-PCR yöntemi ile yapmaktadır. Analizler örnek laboratuvara ulaştığı gün yapılmakta ve aynı gün doktora sonucu bildirilmektedir.

Moleküler genetik birimi tek gen hastalıklarının moleküler tanısını, uygun genin tüm yapısını DNA dizi analizi uygulayarak yapmaktadır. Çocukluk döneminde sık rastlanan genetik sendromlar, anomaliler, herediter renal hastalıklar, hücre ion kanal hastalıkları, hematolojik, nörolojik hastalıkların tanısı hızlı olarak yapılmaktadır. Merkezimizde meme, akciğer, tiroid, over, servikal ve prostat kanserlerin erken moleküler tanısı yapılmaktadır. Ayrıca kompleks genetik hastalıklara yatkınlık panelleri uygulayarak risk düzeylerini belirlenmektedir.

Ülkemizde sayısı her yıl artmakta olan kalp hastalıkları, diyabet, hipertansiyon, şişmanlık, dikkat eksikliği, madde bağımlılığı, depresyon ve onkolojik hastalıklara genetik yatkınlık panelleri uygulayarak erken tanı koymakta hekimlerimize yardımcı olacaktır. Bireysel ilaç seçimini kolaylaştırmak için hipertansiyon gibi farklı ilaç gruplarının kullanıldığı hastalıklarda uygun ilacın seçilmesinde de hekimlerimize hizmet verebilmektedir.

Sağlıklı ve uzun bir ömür yaşayarak el-ele mutlu geleceklere !..



Sitogenetik Analiz

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Periferik Kan Karyotiplemesi	Na- Heparinli Tüpte Periferik Kan	2 ml	3-5 gün	Sitogenetik
Amniyotik Sıvı Karyotiplemesi	Amniyon Sıvısı	20 ml	14 gün	Sitogenetik
CVS Karyotiplemesi	Koryonik Villi	20-50 µg	14 gün	Sitogenetik
Amniyon Hücrelerinde FISH analizi	Amniyon Sıvısı	10 ml	2 gün	FISH
Seminal Sıvıda FISH analizi	Seminal sıvı	2 ml	7 gün	FISH
Sitogenetik Panel	Amniyon sıvısı	20 ml	20 gün	Sitogenetik/FISH

Moleküler Genetik Testler

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Moleküler Anöploid (13;18;21;X;Y)	Amniyon Sıvısı	10 ml	2 gün	QF-PCR
Moleküler Anöploid (13;18;21;X;Y)	CVS	20 µg	2 gün	QF-PCR
Moleküler Anöploid (13;18;21;X;Y)	Blastomer	2 adet	2 gün	QF-PCR
Moleküler Anöploid-Trisomi 21	Amniyon Sıvısı	10 ml	2 gün	QF-PCR
Moleküler Anöploid-Trisomi 18	Seminal sıvı	10 ml	2 gün	QF-PCR
Moleküler Anöploid-Trisomi 13	Amniyon sıvısı	10 ml	2 gün	QF-PCR
Moleküler Anöploid-Trisomi X	Amniyon sıvısı	10 ml	2 gün	QF-PCR
Moleküler Anöploid-Trisomi Y	Amniyon sıvısı	10 ml	2 gün	QF-PCR

Erkek infertilite Taraması

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Y kromozomu Mikrodelesyonu	EDTA'lı kan	2 ml	3 gün	DNA dizi analizi
Androjen Reseptör Geni	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	DNA dizi analizi

Genetik Sendromlar

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Prader-Will/ Angelman Sendromu	EDTA'lı kan CVS, AS	2 ml	2 ay	FISH ve MLPA analizi
RETT Sendromu	EDTA'lı kan CVS, AS	2 ml	2 ay	MECP2 geni DNA dizi analizi
Von Hippel- Lindau Sendromu	EDTA'lı kan CVS, AS	2 ml	2 ay	VHL geni DNA dizi analizi
DiGeorge Sendromu	EDTA'lı kan CVS, AS	2 ml	2 ay	22q11.2 delesyonu-FISH ve MLPA analizi
Noonan –Turner Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	PTPN11 geni DNA dizi analizi
Retinoblastoma	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	RB1 geni DNA dizi analizi ve MLPA analizi
Canavan Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ASPA geni DNA dizi analizi
Li-Fraumeni Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	TP53 geni ve CHEK2 geni DNA dizi analizi
Marfan Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	FBN1 geni ve TGFB2 geni DNA dizi analizi
Mental Retardasyon	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	MLPA ile Kromozom Telomer analizi
Retinitis Pigmentosa	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	Rhodopsin ve RP1 geni DNA dizi analizi
BOR Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	EYA1 geni DNA dizi analizi
Fragile X Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	FMR1 geni DHPLC ve DHPLC DNA dizi analizi
Achondroplasia	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	FGFR3 geni DNA dizi analizi
Friedreich Ataxia-FRDA	EDTA'lı kan CVS, AS			FXN geni GAA tekrarları DNA dizi Analizi
Spinal Musküler Atrofi-SMA	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	SMN1 ve SMN2 genleri DHPLC ve DNA dizi analizi
Ataxia-telangiectasia- AT	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ATM geni DHPLC ve DNA dizi analizi

Çocuk Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Ailesel Akdeniz Ateşi-FMF	EDTA'lı kan	2 ml	3 gün	MEFV geni DNA dizi analizi
Periyodik Otoinflamatuvar Sendromlar	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	MVK ve CIAS DNA dizi analizi
Beta -Talasemia	EDTA'lı kan	2 ml	3 gün	HBB geni DNA dizi analizi
Alfa-Talasemia	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	HBA DNA dizi analizi
Sickle -cell Anemi	EDTA'lı kan	2 ml	3 gün	HBB egzon 1 DNA dizi analizi
Favizim-G6PD eksikliği	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	G6PD DNA dizi analizi
Nedeni Bilinmeyen Ateşler	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Otoinflamatuvar genler paneli-DNA dizi analizi
Fenilketonuria	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	PAH geni DHPLC veDNA dizi analizi
Konjenital Adrenal Hiperplazi	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	CYP17 geni DNA dizi analizi
Sık Enfeksiyon Geçiren Çocuklar	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	MBL, TLR2; TLR4 ,FCGR ailesi DNA dizi analizi
Konjenital Nefrotik Sendrom	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	NPHS1 geni DNA dizi analizi
Nefrotik Sendrom Moleküler tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	NPHS2 geni DNA dizi analizi
NS'de Steroide Yanıt	EDTA'lı kan	2 ml	3 gün	MIF geni DNA dizi analizi
Primer FSGS	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ACTN4 ve TRPC6 geni DNA dizi analizi
İdrar Yolları Enfeksiyonu Yatkinlik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	DNA dizi analizi
Akut Eklem Romatizması Yatkinlik Paneli	2 ml EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	TLR ve FcGR gen ailesi DNA dizi analizi
Kistik Fibrozis	EDTA'lı kan AS	2 ml 10 ml	10 gün	CFTR geni sık rastlanan mutasyonların analizi
Alfa antitripsin eksikliği	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	A2AT geni DNA dizi analizi
Atopik Astım Yatkinlik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Ritaline Yanıt Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Otizme Yatkinlik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Esansiyel Hipertansiyon Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Çocuklarda Metabolik Sendrom Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Diabetes İnsipidus	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	AQP2 geni DNA dizi analizi
İşitme Kaybı	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	CX26 geni DNA dizi analizi
Çölyak Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Wilms Tümörü	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	WT1 geni DNA dizi analizi
Atipik Tbc	EDTA'lı kan, bağlam, idrar	2 ml	1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu (kopya sayısı) ve genotipleme
Brusella Patojen Tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu (kopya sayısı)
Boğmaca Patojen Tanısı-kan, bağlam	EDTA'lı kan		1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu
Solunum Yolları Enfeksiyonlarında Hızlı ve Spesifik Viral ve ya Bakteriyal Patojen Genetik Identifikasyonu- (RSV,ADV, Influenza tip A ve B, Parainfluenza, Metapnevovirus)	örnek için laboratuara sorun		1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu
Bakteriyel Pnömonilerde Patojen Genetik Identifikasyonu (Chlamidia, Mycoplasma, Mikobakteriyum, Listeria)	örnek için laboratuara sorun		1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu
Akut Gastrointestinal Enfeksiyonlarda Dışkıda Patojen Genetik Identifikasyonu- Salmonella, Shigella, Enterovirüs, Norovirus	D dışkı	3-5 ml	1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu
CMV; HSV; VZV ,EBV ve ParvoB19 enfeksiyonlarının hızlı spesifik genetik tanısı	kan		1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu (kopya sayısı)
Gram (+) Patojen Genetik Identifikasyonu	kan, idrar, bağlam, sürüntü	-	1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Gram(-) Patojen Genetik İdentifikasyonu	kan, idrar, bağlam, sürüntü	-	1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu
Mantar Enfeksiyonlarında Patojen Genetik İdentifikasyonu C.albicans, Aspergillus	kan, idrar, bağlam, sürüntü	-	1 gün	RT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu

Nefroloji Podosit Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Steroid Dirençli Nefrotik Sendrom	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	NPHS2-Podosin DNA dizi analizi
Ailesel FSGS	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	TRPC6 ve ACTN4 DNA dizi analizi
Konjenital Nefrotik Sendrom	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	NPHS1-NEFRİN DNA dizi analizi
Fraiser Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	WT1- DNA dizi analizi
Pierson Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	LAMB2 - DNA dizi analizi
Konjenital FSGS	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ITGB4 DNA dizi analizi
İdiopatik NS	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	NPHS2, NPHS3, WT1 TRPC6 DNA dizi analizi
Steroid Rezistan NS FSGS 3	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CD2AP - DNA dizi analizi

GBM Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
X-ilişkili Alport Sendromu	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	COL4A5, DHPLC ve DNA dizi analizi
OR Alport Sendromu	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	COL4A4, COL4A3, DHPLC ve DNA dizi analizi
OD Alport Sendromu	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	COL4A4, COL4A3, DHPLC ve DNA dizi analizi
BFH-Ince Membran Hastalığı	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	COL4A3, COL4A4, DHPLC ve DNA dizi analizi

Böbrek Kistik Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
DPKD- Polikistin1	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	PKD1 geni, DHPLC DNA dizi analizi
DPKD2- Polikistin2	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	PKD2 geni, DHPLC DNA dizi analizi
RPKD- Fibrokistin	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	PKHD1, DHPLC DNA dizi analizi
Ailesel Juvenil Nefronoftizis	Nefrokistin kan	5 ml	1 ay	NPHP1 DNA dizi analizi
İnfantil Nefronoftizis	Inversin kan	5 ml	2 ay	NPHP2 geni DNA dizi analizi
Adolesan Nefronoftizis	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	NPHP3 geni DNA dizi analizi
Juvenil Nefronoftizis-Nefrokistin 4	EDTA'lı kan	5 ml	1 ay	NPHP4 geni DNA dizi analizi
Medüller Kistik Hastalık Tip1	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	MCKD1 DNA dizi analizi
Medüller Kistik Hastalık Tip 2	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	UMOD DNA dizi analizi
Juvenil hiperürisemik nefropati	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	FJHN DNA dizi analizi
Fechtner-Epstein Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	MYH9 DNA dizi analizi

Böbrek Kanal Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Bartter sendromu Tip 1	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	SLC12A1 -NKCC1 DNA dizi analizi
Bartter Sendromu Tip 2	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	KCNJ1 -ROMK DNA dizi analizi
Bartter Sendromu Tip 3	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	CLC-Kb DNA dizi analizi
Bartter sendromu Tip 4	EDTA'lı kan	5 ml	1 ay	BSND DNA dizi analizi
Bartter Sendromu Tip 5	Inversin kan	5 ml	2 ay	CASR DNA dizi analizi
Gitelman Sendromu	EDTA'lı kan	5 ml	2 ay	SLC12A3 DNA dizi analizi
Hipomagnezemia	EDTA'lı kan	5 ml	1 ay	TRPM6 DNA dizi analizi

Tübülopatiler

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Pseudohipoaldesteronizm Tip1	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	eNAC DNA dizi analizi
OR-dRTA	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	CAII DNA dizi analizi
OR-dRTA	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	kAE DNA dizi analizi
Idiopatik Hiperkalsuria	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	CASR DNA dizi analizi
Diabetes Insipidus	Inversin kan	2 ml	10 gün	AQP2 DNA dizi analizi
Kallaman Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	KAL1 DNA dizi analizi
Renal Hipoplazi	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	PAX2 DNA dizi analizi
Nefrolitiazis	EDTA'lı kan	2 ml	7 gün	OPN DNA dizi analizi
Allograft Nefropati Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	FAS;MCP1,IL1B;TNFA;CD80;CD86 ;ICOS DNA dizi analizi
PostTx Hipertansiyon Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ENOS,IL6;AGT DNA dizi analizi
CAKUT	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	PAX2 ;ATR2 DNA dizi analizi
Primer VUR	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	OPN;MCP1,ACE; PAX2 DNA dizi analizi
IYE yatkınlık Paneli	Inversin kan	2 ml	20 gün	TLR2;TLR4;FCGR2A;MBL DNA dizi analizi
Steroide Direnç	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	MIF PCR-RFLP

Periyodik Hastalıklar

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
FMF	EDTA'lı kan	2 ml	3 gün	MEFV DNA dizi analizi
HIDS	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	MVK DNA dizi analizi
TRAPS	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	TNFR1 DNA dizi analizi
Muckle-Well Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CIAS1 DNA dizi analizi
NOMID	Inversin kan	2 ml	1 ay	NLRP DNA dizi analizi
Familiyal Cold Sendrom (FCS)	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CIAS1 DNA dizi analizi

Kardiyoloji

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Hipertansiyon Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	7 gün	ACE;AGT;ATR1;ATR2;ENOS;GNB3 ADD1 DNA dizi
Anti-Hipertansif Tedavi seçimi genetik paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ADD1;ADRB1;CYP11B2;GNB3; SCNA1B; ACE;AGT;AGTR1;AGTR2-DNA dizi analizi
Aspirine Direnç	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	COX1 DNA dizi analizi
Ailesel Disbetaloproteinemia	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	APOE DNA dizi analizi
Lipoprotein düzey değişikliği	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	LPL DNA dizi analizi
Anormal LDL-VLDL	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	CETP DNA dizi analizi
Dilate Kardiyomyopati	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CDCD1 DNA dizi analizi
Familiyal Hipertrofik Kardiyomyopati	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CMH DNA dizi analizi
Ailesel Hiperkolesterolemia	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	LDLR DNA dizi analizi
Ailesel defektif ApoB100	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	APOB DNA dizi analizi
Ailesel Kombine Hiperlipidemi FCHL	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	APOA1 DNA dizi analizi
Ailesel Hipertrigliseridemi-FHTG	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	APOA5 DNA dizi analizi
Düşük HDL-Tangier Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ABCA1 DNA dizi analizi
KAH yatkınlık paneli	EDTA'lı kan	2 ml		Panel genleri DNA dizi analizi
Hiperhomosisteinemia	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	MTHFR LCRT-PCR
Antioksidant Yetersizliği	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PON1,PON2,PON3 DNA dizi analizi
Fibrinliz Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PAI1;tPA;Trombomodulin PCR-RFLP

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Tromboz Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 gün	FII; FV; MTHFR- LC RT -PCR
Trombosit agregasyon artışı	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	GP3A - PCR-RFLP
Endotel Disfonksiyon Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	VEGF ve eNOS DNA dizi analizi
Anevrizma Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	MMP1;MMP2;MMP3;MMP9;MMP12
Statin Tedavi Seçim Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CYP2A9; ABCA1; CETP; IL6; CYP3A4 ;APOB; TLR4 -DNA dizi analizi
Korener Stent Restenoz Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ENOS; GPIIIA, ACE; IL1RN DNA dizi analizi
PTCA Restenoz Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	MMP3;IL1RN;GNB3-DNA dizi

Endokrin Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Papiller Tiroid Karsinomu PTC1; PTC2;PTC3	opere tiroid dokusu ve ya tiroid ince iğne biyopsisi	-	15 gün	RT-PCR
Tiroid Kanseri	Tiroid Dokusu	-	10 gün	BRAF geni DNA dizi analizi
MEN2A	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	RET geni DNA dizi analizi
MEN2B	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	RET geni DNA dizi analizi
Medüller Tiroid Karsinomu	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	RET geni DNA dizi analizi
FMTC	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	RET DNA dizi analizi
Sporadik MTC	Tiroid Dokusu	30 mg	-	RET DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Feokromositoma	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	RET geni DNA dizi analizi
Adrenogenital Sendrom	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CYP21,CYP17A,CYP17B- DNA dizi analizi
MODY Tip 1	EDTA'lı kan	2ml	1 ay	HNF4a DNA dizi analizi
MODY Tip 2	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	GCK DNA dizi analizi
MODY Tip 3	EDTA'lı kan	2ml	1 ay	HNF1A - DNA dizi analizi
Insulin Direnci	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	INS,IRS1,IRS2 gen DNA dizi analizi
Metabolik Sendrom Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Obezite yatkınlık paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Tip I Diabet Yatkınlık Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Tip II Diabet Yatkınlık Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Tip II Diabet Komplikasyon Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Fenilketonuria	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	PAH geni DNA dizi analizi

Enfeksiyon Hastalıkları

(Moleküler Viroloji - Mikrobiyoloji bölümüne bakınız)

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Gram (+) Bakteriyal Enfeksiyona Yatkınlık-TLR2	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	PCR-RFLP
Gram (-) Bakteriyal Enfeksiyona Yatkınlık- TLR4	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	PCR-RFLP
GpC DNA virüs enfeksiyonu-TLR9	EDTA'lı kan	2ml	2 gün	PCR-RFLP

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Tek zincir RNA virüs enfeksiyonu-TLR3	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	PCR-RFLP
Çift zincir RNA virüs enfeksiyonu-TLR7	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	PCR-RFLP
Flagella enfeksiyonu -TLR5	EDTA'lı kan	2ml	2 gün	PCR-RFLP
Mikobakteria enfeksiyonu-TLR6,TLR2	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	PCR-RFLP
Çocuklarda Sık Enfeksiyon Geçirme Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	DNA dizi analizi
Akut Eklem Romatizması yatkınlık paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	DNA dizi analizi
Sepsis Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	DNA dizi analizi

Immünolojik Hastalıklar

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
X ilişkili Agammaglobulinemia- Bruton Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	BTK geni DNA dizi analizi
X ilişkili lenfoproliferatif sendrom	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	SH2D1 geni DNA dizi analizi
X ilişkili hyper IgM Sendromu	EDTA'lı kan	2ml	1 ay	CD40L geni DNA dizi analizi
CD45 eksikliği	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CD45 geni DNA dizi analizi
OR-Hyper IgM Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CD40 –AICDA geni DNA dizi analizi
OR-agammaglobulinemia	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	CD179b geni DNA dizi analizi
SCID	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	IL7RA- RAG1 ve RAG2 geni DNA dizi analizi
X-ilişkili SCID	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	IL2RG geni DNA dizi analizi
CD25 eksikliği	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	CD25 geni DNA dizi analizi
Wiskott-Aldrich sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	WASP geni DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
SCID-ADA yetmezliği	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ADA geni DNA dizi analizi
TRAPS	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	TNFSR1 geni DNA dizi analizi
Etanersept ve Infliximab yanıt Paneli	EDTA'lı kan	2ml	1 ay	TNFA-TNFB-TNFSR1 ve TNFSR2 geni DNA dizi analizi
Ataxia-teleangiectasia	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ATM geni DNA dizi analizi

Tüm Immunogenetik Testler için uygun bölüme bakınız ve merkezimize sorunuz...

Hematoloji

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Beta-Talasemi	Amniyon sıvısı EDTA'lı Kan	10 ml 2 ml	5 gün	HBB geni DNA dizi analizi
Orak Hücreli Anemi	Amniyon sıvısı EDTA'lı Kan	10 ml 2 ml	5 gün	HBB DNA dizi analizi
HbS Hastalığı	Amniyon sıvısı EDTA'lı Kan	10 ml 2 ml	5 gün	HBB DNA dizi analizi
HbC Hastalığı	Amniyon sıvısı EDTA'lı Kan	10 ml 2 ml	5 gün	HBB DNA dizi analizi
Alfa-Talasemi	Amniyon sıvısı EDTA'lı Kan	10 ml 2 ml	20 gün	HBA DNA dizi analizi
FV-Leiden Mutasyonu	EDTA'lı kan	2 ml	1 gün	RT-PCR
FII-Protrombin Mutasyonu	EDTA'lı kan	2 ml	1 gün	RT-PCR
MTHFR Mutasyonu	EDTA'lı kan	2 ml	1 gün	RT-PCR
Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	G6PD DNA dizi analizi
PAI1 4G/5G polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	PCR-RFLP
AML Translokasyon Analizleri	Kemik iliği, kan	2 ml	10 gün	QRT-PCR
KML Translokasyon Analizleri	Kemik iliği, kan	2 ml	10 gün	QRT-PCR
ALL Translokasyon Analizleri	Kemik iliği, kan	2 ml	10 gün	QRT-PCR

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
KLL Translakasyon Analizleri	Kemik iliği, kan	2 ml	10 gün	QRT-PCR
NHL Translakasyon Analizleri	Kemik iliği, kan	2 ml	10 gün	QRT-PCR
Multiple Myeloma Translakasyon Analizleri	Kemik iliği, kan	2 ml	10 gün	QRT-PCR
MDS Translakasyon Analizleri	Kemik iliği, kan	2 ml	10 gün	QRT-PCR

Solumum- Alerji

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Kistik Fibrozis –CTFR	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Hibridizasyon ve DNA dizi analizi
Atopik Astım Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ADRB2,FCER1,IL4,IL4R,EOX1,EOX2, IL13R ve LTC4S genleri DNA dizi analizi
Atopik Rinit Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	IL4,IL4R ve IL13R genleri DNA dizi analizi
Astımda Steroid Direnci	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	MIF geni DNA dizi analizi
Beta2 reseptör agonisti farmakogenetiği	EDTA'lı kan	2 ml	7 gün	ADRB genleri DNA dizi analizi
Lökotrien antagonistleri farmakogenetiği	EDTA'lı kan	2 ml	7 gün	LTC4S DNA dizi analizi

Solumum Yolları Enfeksiyonları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Bakteriyel Pnömoni - Chlamidia, Mycoplasma, Mikobakteriyum, Listeria	BAL, bağlam, swap sürüntü		1 gün	QRT-PCR ile patojen identifikasyonu ve kantitasyonu (kopya sayısı)
CMV; HSV; VZV, EBV ve ParvoB19 enfeksiyonları	BAL, bağlam, swap sürüntü		1 gün	QRT-PCR ile patojen identifikasyonu ve kantitasyonu (kopya sayısı)
Mantar Enfeksiyonlarında Patojen Genetik İdentifikasyonu-C.albicans, Aspergillus	kan, idrar, bağlam, sürüntü		1 gün	QRT-PCR ile patojen identifikasyonu, kantitasyonu

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
hRSV DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	sürüntü, bağlam, BAL		1 gün	QRT-PCR
ADV DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	sürüntü, bağlam, kan		1 gün	QRT-PCR
Parainfluenza tip 1,2,3,4 RNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	sürüntü, kan, BOS		1 gün	QRT-PCR
HSV1,2 DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL, kan ,BOS; sürüntü		1 gün	QRT-PCR
H.Influenza tip A;B RNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	sürüntü, kan, BOS		1 gün	QRT-PCR

Moleküler Psikiyatri

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Dikkat Eksikliği ve Hiperaktivite Bozukluğu yetkinlik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	DAT1,DRD4,COMT,DRD2,TPH genleri DNA dizi analizi
Ritaline yanıt paneli	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	DAT1 ve DRD4 DNA dizi analizi
Otizim Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	TDO2 DNA dizi analizi
Panik Bozukluk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	BDNF, PGR,COMT DNA dizi analizi
Şizofreni yetkinlik paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Madde Bağımlılığı yetkinlik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Nikotin Bağımlılığı yetkinlik paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Alkol Bağımlılığı yetkinlik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ADH1B,ADH1C, ALDH2 DNA dizi analizi
Depresyon Yetkinlik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Obsesif-Kompulsif Bozukluk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	Panel genleri DNA dizi analizi
Antidepresyon ilaç seçimi paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi

Göz Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Coats Hastalığı Moleküler Tanısı	Retina Biyopsi örneği ve EDTA 'lı kan	2 ml	10 gün	NDP geni 3 egzon DNA dizi analizi
Keratokonus Moleküler Tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	VSX1 geni 5 egzon DNA dizi analizi
Lattice Moleküler Tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	BIGH3 geni 14 egzon DNA dizi analizi
Pterigiyum	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	P53 geni 3 egzon DNA dizi analizi

Gastroenteroloji

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
HBV DNA identifikasyonu ve kantitasyonu	serum	1 ml	1 gün	QRT-PCR
HBV genotiplemesi	serum	1 ml	1 gün	Dot Blot Hibridizasyon
HBV ilaç direnci	serum	1 ml	1 gün	Dot Blot Hibridizasyon
HCV RNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	serum	1 ml	1 gün	QRT-PCR
HCV genotiplemesi	serum	1 ml	1 gün	Dot Blot Hibridizasyon
HCV ilaç direnci	serum	1 ml	1 gün	Dot Blot Hibridizasyon
Akut Gastroenteritler Salmonella Shigella, Enterovirüs, Norovirus-identifikasyonu ve kantitasyonu	ishal materyeli	3-5 ml	1 gün	QRT-PCR ile
CMV; HSV; VZV , EBV ve ParvoB19 enfeksiyonlarının hızlı spesifik genetik tanısı	serum	1 ml	1 gün	QRT-PCR
Chron Hastalığı Moleküler tanısı	serum	2ml	10 gün	NOD2- CARD15-DNA dizi Analizi
IBH	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	SPINK gen dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Wilson Hastalığı Moleküler Tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ATP7B DNA dizi analizi
Hemakromatozis moleküler tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	HFE geni DNA dizi analizi
Tay-Sachs Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	HEXA DNA dizi analizi
Laktöz Intolerans testi	EDTA'lı kan	2 ml	7 gün	LPH geni DNA dizi analizi
İrritabl Barsak Sendromu IBS	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	GNB3;SLC6A4;SLC6A2; CCKAR genleri DNA dizi analizi
IBS tedavi seçim paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Alosetron ve Loxiglumide yanıt paneli-DNA dizi analizi
HP Pylori Patojen Genetik identifikasyonu ve kantitasyonu	Mide suyu ve biopsi	2 ml	7 gün	QRT-PCR
Çölyak Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Kalıtımsal Nonpolipozis Kolon Kanseri(HNPCC)	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	MLH1, MSH2, MSH6 genleri DNA dizi analizi
Ailesel Adenomatöz Polipozis	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	APC;KRAS ve BRAF genleri DNA dizi analizi
OR-Adenomatöz Polipozis	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	MYH geni DNA dizi analizi
Juvenil Polipozis	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	SMAD4 geni DNA dizi analizi
Peutz Jeghers Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	STK11 geni DNA dizi analizi
5FU direnç Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	DYPD geni DNA dizi analizi
Pankreas Kanseri yatkınlık Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	p16 ve SMAD4 genleri DNA dizi analizi
Pankreas Kanseri metastaz paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	VEGF;EGF ve MMP genleri DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Ezofagus – SCC erken tanı paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	p21;p73 ve EGFR genleri DNA dizi analizi
Ezofagus - Adenosarkoma yatkınlık paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	p53 geni DNA dizi analizi
Ezofagus kanseri prognostik paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	MMP genleri- DNA dizi analizi
Mide Kanseri-İntestinal Tip erken tanı paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	FHIT, p16 ve p53 genleri DNA dizi analizi
H.Pylori Mide Kanseri Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
HCV'li hastalarda HCC Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
HBV'li hastalarda HCC Risk Paneli	Mide suyu ve biopsi	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
HCC metastaz Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	VEGF,CDH1 ve MMP genleri DNA dizi analizi

Nöroloji

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Otozomal Dominant Nocturnal Frontal Lobe Epilepsi- ADNFLE	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CHRNA4 geni DNA dizi analizi
Benign familial neonatal seizure- BFNS	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	KCNQ2 ve KCNQ3 genleri DNA dizi analizi
Generalize epilepsi febril seizures plus- GEFS⁺	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	SCN1A ve SCN1B genleri DNA dizi analizi
SMEI- Infantil Severe myoclonic epilepsy	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	SCN1A geni DNA dizi analizi
JME-Juvenil myoclonic epilepsy	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CACNB4, EFHC1 geni DNA dizi analizi
GTCS- Generalize tonic-clonic seizures	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CACNA1A geni DNA dizi analizi
ADJME- Autosomal dominant juvenile myoclonic epilepsy	Mide suyu ve biopsi	2 ml	1 ay	GABRA1 geni DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
IGE- İdiopathic generalize epilepsy	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CACNB4, CLCN2 , GABRD genleri DNA dizi analizi
CAE-Childhood absence epilepsy	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CACNA1H, GABRG2, GABRB3 genleri DNA dizi analizi
Temporal lobe epilepsy	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	KCND2 geni DNA dizi analizi
CPS- complex partial seizures	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CACNA1A geni DNA dizi analizi
Duchenne Musküler Distrofi	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	DMD geni DNA dizi analizi
X-bağımlı Mental Retardasyon	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	FMR geni DNA dizi analizi
Spinal Musküler Atrofi-SMA	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	SMN1 geni DNA dizi analizi
Neurofibromatozis tip 1 moleküler tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	NF1 geni DNA dizi analizi
Neurofibromatozis tip 2	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	NF2 geni DNA dizi analizi

Romatoloji

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
FMF	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	MEFV geni DNA dizi analizi
Behçet Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	HLA; CART ve MEFV DNA dizi analizi
SLE riski ve prognoz	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	FcRG gen ailesi DNA dizi analizi
JRA riski ve prognozu	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Infliximab ve Etanersept tedavi seçimi	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Romatoid artrit riski	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Osteoartrit riski	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Osteoporozis riski	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Vaskülit riski ve prognozu	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	Panel genleri DNA dizi analizi

KBB

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Sensorineural işitme kaybı	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	CX26 gen DNA dizi analizi
Baş boyun kanseri riski ve prognozu	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	FAS-FASL geni DNA dizi analizi

Moleküler Onkoloji

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Akciğer Kanseri-SCLC moleküler tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	P53 ve RB genleri DNA dizi analizi
Akciğer Kanseri-NSLC moleküler tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	P16 geni DNA dizi analizi
Sigara içenlerde Akciğer Kanseri yatkınlığı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	FHIT geni DNA dizi analizi
Akciğer Kanseri Prognostik Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	IL2;IL10;INFG;EGFR ve COX2 genleri DNA dizi analizi
Akciğer Kanseri Cisplatin kemoterapi direnc paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	TBH geni DNA dizi analizi
Akciğer Kanseri moleküler hedef tedavisi(Iressa; Irinotecan ve Erlotinib) direnç	EDTA'lı kan	2 ml	40 gün	HER2;MRP2 ve EGFR genleri DNA dizi analizi
Clear cell Renal Karsinoma moleküler tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	VHL geni DNA dizi analizi
Gleevec direnç Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	HIF1 geni DNA dizi analizi
Papiller Tiroid Kanseri moleküler tanısı	Tiroid dokusu	130 mg	10 gün	RET geni mRNA- RT-PCR ve BRAF geni DNA dizi analizi
Medüller Tiroid Kanseri moleküler tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	RET geni DNA dizi analizi
Kalıtımsal Nonpolipozis Kolon Kanseri(HNPCC)	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	MLH1, MSH2, MSH6 genleri DNA dizi analizi
Ailesel Adenomatöz Polipozis	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	APC;KRAS ve BRAF genleri DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Sporadik Kolorektal Kanseri	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	CEA geni DNA dizi analizi
OR-Adenamatöz Polipozis	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	MYH geni DNA dizi analizi
Juvenil Polipozis	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	SMAD4 geni DNA dizi analizi
5FU direnç Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	2 gün	DYPD geni DNA dizi analizi
Pankreas Kanseri yatkınlık Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	p16 ve SMAD4 genleri DNA dizi analizi
Pankreas Kanseri metastaz paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	VEGF;EGF ve MMP genleri DNA dizi analizi
Ezofagus – SCC erken tanı paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	p21;p73 ve EGFR genleri DNA dizi analizi
Ezofagus - Adenosarkoma yatkınlık paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	p53 geni DNA dizi analizi
Ezofagus kanseri prognostik paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	MMP genleri- DNA dizi analizi
Mide Kanseri-Intestinal Tip erken tanı paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	FHIT, p16 ve p53 genleri DNA dizi analizi
Meme Kanseri	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	BRCA1,BRCA2 ve BRCP genleri DNA dizi analizi
ER modülatör tedavi seçimi	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	ERα-geni DNA dizi analizi
Herseptin-Trastuzumab tedavi seçimi	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	ErbB2 geni DNA dizi analizi
Invaziv Duktal Karsinoma Lenf nodü metastazı	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	PDGFRα- DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Gefitinib- direnci	EDTA'lı kan	2 ml	15 gün	EGFR geni DNA dizi analizi
Taxan Dirnç paneli	EDTA'lı kan	2 ml	15 gün	MDR1 ve MRP1 genleri DNA dizi analizi
Antraksilin ve Vinkrisitin Direnç Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	15 gün	MRP1 geni DNA dizi analizi
Cisplatin ve Camptothecin direnç Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	15 gün	MRP2 geni DNA dizi analizi
Topotecan Direnç Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	15 gün	BRCP geni DNA dizi analizi
Prostat Kanseri Moleküler Tanısı	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	AR ve PSA genleri DNA dizi analizi
Prostat Kanseri Metastaz Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	30 gün	MMP genleri DNA dizi analizi
Mesane Kanseri Yatkınlık Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	30 gün	PIG3 ve H-RAS DNA dizi analizi
HCC metastaz Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	VEGF; EGF ve MMP genleri DNA dizi analizi
Over Kanseri yatkınlık Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	40 gün	Panel genleri DNA dizi Analizi
Servikal Kansere Yatkınlık	EDTA'lı kan	2 ml	40 gün	HPV genotiplenmesi ve Panel genleri DNA dizi Analizi
Uterus Kanseri Yatkınlık Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	40 gün	Panel genleri DNA dizi Analizi
Beyin Tümörleri Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	40 gün	Panel genleri DNA dizi Analizi
Kanser Angiogenesis Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	VEGF ve MMP genleri DNA dizi analizi
Kanser Metastaz Risk Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	CDH1;VEGF;TIMP ve MMP genleri DNA dizi analizi
Geleneksel kemoterapötik ilaçlara genetik direnç paneli	EDTA'lı kan	2 ml	40 gün	Panel genleri DNA dizi Analizi

Mitokondri Hastalıkları

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
MERRF - Miyoklonik Epilepsi ve Düzensiz Kırmızı Lif Hastalığı	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mtDNA dizi analizi
MELAS -Mitokondriyal Ensefalomiyopati Laktik Asidoz Stroke ve Hemiparezi	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mt DNA dizi analizi
LHON- Leber Herediter Optik Nöropatisi	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mt DNA dizi analizi
KSS- Kearns-Sayre Sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mtDNA dizi analizi
Leigh sendromu	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mtDNA dizi analizi
NARP- Nörojenik Kas Zayıflığı Ataxia ve Retinitis Pigmentosa	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mtDNA dizi analizi
MMC – Maternally Inherited Miyopati ve Kardiyomiyopati	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mtDNA dizi analizi
PEO- Progressif External Oftalmopleji	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	mt DNA dizi analizi
Tüm MtDNA Sekansı	EDTA'lı kan	2 ml	2 ay	DNA dizi analizi

İlaç Direnci - Farmakogenetik

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Anti Hipertansif ilaç seçim paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Statin seçim paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
SSRI seçim paneli	EDTA'lı kan	2 ml	30 gün	Panel genleri DNA dizi analizi
Ritaline yanıt paneli	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	DAT1 ve DRD genleri DNA dizi analizi
Cyclosporin direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ABCB1 geni DNA dizi analizi
Metotrexat ve Azatiopirin direnci	EDTA'lı kan	2 ml	7 gün	TSYM ve TPMT genleri DNA dizi analizi
5FU direnci	EDTA'lı kan	2 ml	7 gün	DPYD genler DNA dizi analizi

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Doxorubicin direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	BCRP geni DNA dizi analizi
Cisplatin direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ABCB1 ve MRP1 genleri DNA dizi analizi
Paclitaxel direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	CYP3 ve MRP2 genleri DNA dizi analizi
Irinotecan direnci	EDTA'lı kan	2 ml	10 gün	UGT1A1 geni DNA dizi analizi
6-MP direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	TPMT geni DNA dizi analizi
Faz I İlaç Metabolize Genleri Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	30 gün	CYP3A3;CYP3A4 ve CYP3A5 genleri DNA dizi analizi
Faz II İlaç Metabolize Genleri Paneli	EDTA'lı kan	2 ml	30 gün	GST;NAT ve UGT1A1 genleri DNA dizi analizi
İlaç transport Genleri paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	ABCB1 ve MRP genleri DNA dizi analizi
DNA sentez ve metabolizma Genleri paneli	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	TPMT;TS;MTHFR ve DPYD genleri DNA dizi analizi
Trastuzumab-Herceptin direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ErbB2 geni DNA dizi analizi
Erlotinib; Gefitinib-Iressa direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	ErbB1 geni DNA dizi analizi
İmatinib direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	PDGFR geni DNA dizi analizi
Topotecan-Hycamtin direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	BCRP geni DNA dizi analizi
Gemcitabine-Gemzar direnci	EDTA'lı kan	2 ml	20 gün	CDNK2A geni DNA dizi analizi
Temozolomide direnci	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	P73 geni DNA dizi analizi
Paclitaxel direnci	EDTA'lı kan	2 ml	1 ay	TUB geni DNA dizi analizi

Translokasyon Analizi: AML

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
AML/ETO-t(8;21)	Kemik iliği-kan		5 gün	QRT-PCR
BCR/ABL-t(9;22)	Kemik iliği-kan		5 gün	QRT-PCR
CBFB-t(16;16), inv 16	Kemik iliği-kan		5 gün	QRT-PCR
EGR1-5/5q-	Kemik iliği-kan		5 gün	QRT-PCR
Kromozom 8 trizomi	Kemik iliği-kan		20 gün	FISH

Translokasyon Analizi: KML

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
BCR/ABL-t(9;22)	Kemik iliği-kan		5 gün	QRT-PCR
Kromozom 8 trizomi	Kemik iliği-kan		20 gün	FISH

Translokasyon Analizi: ALL

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
BCR/ABL-t(9;22)	Kemik iliği-kan		10 gün	QRT-PCR
IGH/MYC-t(8;14)	Kemik iliği-kan		10 gün	QRT-PCR
MLL-t(11q23)	Kemik iliği-kan		10 gün	QRT-PCR
MYC-t(2;8),t(8;22),t(8;14)	Kemik iliği-kan		10 gün	QRT-PCR

Translokasyon Analizi: KLL

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Kromozom 12 trizomisi	Kemik iliği-kan		20 gün	FISH
P53del(17p13.1)	Kemik iliği-kan		20 gün	FISH

Translokasyon Analizi: NHL

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
ALK-t(2;5)ALCL	Lenfoid Doku		20 gün	FISH
BCL6-t(BCL6)-DFLC	Lenfoid Doku		20 gün	FISH
IGH-t(IGH)-B hücreli NHL	Lenfoid Doku		20 gün	FISH
IGH/BCL2-t(14;18)	Lenfoid Doku		20 gün	FISH
IGH/CCND1-t(11;14) Mantle cell lymphoma	Lenfoid Doku		20 gün	FISH
IGH/MYC-t(8;14)	Lenfoid Doku		20 gün	FISH
MYC-t(MYC) t(2;8), t(8;22), t(8;14)	Lenfoid Doku		20 gün	FISH
P53 -del(17p13.1)	Lenfoid Doku		20 gün	FISH

Translokasyon Analizi: Multiple Myeloma

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
IGH-t(IGH)	Kemik iliği		20 gün	FISH
P53-del(17p13.1)	Kemik iliği		20 gün	FISH
RB1-13q14	Kemik iliği		20 gün	FISH

Translokasyon Analizi: MDS

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
AML1/ETO -t(12;22)	EDTA'lı kan-Kemik iliği		10 gün	RT-PCR
BCR/ABL- t(9;22)	EDTA'lı kan-Kemik iliği		10 gün	RT-PCR
TEL/AML1 -t(12;21)	EDTA'lı kan-Kemik iliği		10 gün	RT-PCR
PML/RAR-t(15;17)	EDTA'lı kan-Kemik iliği		10 gün	RT-PCR
ALK(2;5)	EDTA'lı kan-Kemik iliği		10 gün	RT-PCR

Moleküler Viroloji ve Mikrobiyoloji:

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
HBV-DNA identifikasyonu ve kantitasyonu	serum	1 ml	1 gün	QRT-PCR
HBV DNA genotipleme	serum	1 ml	1 gün	Hibridizasyon
HBV ilaç direnci (Lamuvidin ve Adefovir)	serum	1 ml	1 gün	Hibridizasyon
HCV RNA identifikasyonu ve kantitasyonu	serum	1 ml	1 gün	QRT-PCR
HCV RNA genotiplendirme	serum	1 ml	1 gün	Hibridizasyon
HIV PCR identifikasyonu	serum	1 ml	1 gün	Hibridizasyon
HIV RNA kantitasyonu	serum	1 ml	1 gün	QRT-PCR
CMV - identifikasyonu ve kantitasyonu	serum	1 ml	1 gün	QRT-PCR
EBV DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	serum, idrar	1 ml	1 gün	QRT-PCR
ParvovirusB19 DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	kan,amniyon	1 ml	1 gün	QRT-PCR
HPV DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	SWAP - sürüntü	1 ad	1 gün	QRT-PCR
HPV DNA - genotipleme	SWAP - sürüntü	1 ad	1 gün	QRT-PCR
Norovirüs RNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	gaita		1 gün	QRT-PCR

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
Polyoma dsRNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	kan		1 gün	QRT-PCR
Metapneumovirus RNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL, balgam ; sürüntü		1 gün	QRT-PCR
VZV DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	kan , serum		1 gün	QRT-PCR
Enterovirüs RNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	gaita		1 gün	QRT-PCR
Toxoplasma gondii DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	SWAP- sürüntü sperma		1 gün	QRT-PCR
Chlamydia trachomatis DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	SWAP- sürüntü sperma		1 gün	QRT-PCR
Chlamydia pneumonia DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL; balgam, sürüntü		1 gün	QRT-PCR Mycoplasma
Legionella Pneumophila DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL, balgam, sürüntü		1 gün	QRT-PCR
Mikobakterium Tuberculosis DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL, balgam, kan, sürüntü		1 gün	QRT-PCR
Mikobakteri Genotipleme	BAL, kan, BOS; idrar, eklem sıvısı		1 gün	Hibridizasyon
Helicobacter Pylori DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	Mide biyopsisi, gaita		1 gün	QRT-PCR
Listeria monocytogenes DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	kan, gaita, BOS		1 gün	QRT-PCR
Mycoplasma Pneumonia DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL, balgam, sürüntü		1 gün	QRT-PCR
Salmonella DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	gaita		1 gün	QRT-PCR
Bordetella pertusis DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL, balgam, kan, sürüntü		1 gün	QRT-PCR
Brucella DNA - identifikasyonu ve kantitasyonu	EDTA lı kan		1 gün	QRT-PCR
Ureaplasma urealyticum DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	SWAP- sürüntü sperma		1 gün	QRT-PCR
Neisseria gonorrhoeae DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	SWAP- sürüntü sperma		1 gün	QRT-PCR
Trypanoma pallidum - identifikasyonu ve kantitasyonu	SWAP- sürüntü sperma		1 gün	QRT-PCR
Shigella DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	gaita		1 gün	QRT-PCR
Candida albicans DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL, kan, sürüntü		1 gün	QRT-PCR
Aspergillus fumigatus DNA- identifikasyonu ve kantitasyonu	BAL		1 gün	QRT-PCR

Immunogenetik Testler

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
IL1B gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL1A gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL1RN gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL2 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL2R gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL4 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL4R gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL6 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL8 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL10 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL12 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
IL16 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TNFA gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TNFB gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TNFR1 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TNFR2 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MCP1 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
RANTES gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
CCR5 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
CD80 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
CD86 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
ICOS gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
CD14 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MBL gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
Defensin gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
CRP gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
VEGF gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP1 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP2 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP3 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP6 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP8 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP9 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP12 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
MMP13 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
FAS gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
FASL gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
PON1 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP

TEST	ÖRNEK	MİKTAR	SONUÇ	YÖNTEM
PON2 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
PON3 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
PFAFH gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
eNOS gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
PPARG gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TLR2 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TLR3 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TLR4 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TLR7 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
TLR9 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
OPN gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
VDR gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
VEGF gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
CRP gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
AGT gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
ACE gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
ATR1 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP
ATR2 gen polimorfizmi	EDTA'lı kan	2 ml	5 gün	PCR-RFLP

GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ





İzmir Şifa Hastanesi



Bornova Şifa Hastanesi



Erzurum Şifa Hastanesi



İzmir Şifa Hastanesi:

Fevzi Paşa Bulvarı No:172/2
Basmane - İZMİR
Tel: 0.232 446 08 80 (pbx)
Fax: 0.232 446 07 70
sifa@sifatip.com.tr

Bornova Şifa Hastanesi:

Sanayi Caddesi No:7
Bornova - İZMİR
Tel: 0.232 343 44 45 (pbx)
Fax: 0.232 343 56 56
boronvasifa@sifatip.com.tr

Erzurum Şifa Hastanesi:

Erzurum-Erzincan Karayolu Gezköy Kışlası Yanı
Dadaşkent-ERZURUM
Tel: 0.442 329 00 00 (pbx)
Fax: 0.442 329 04 26
erzurumsifa@sifatip.com.tr

