

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

Ankilozan Spondilit (HLA-B27)	Fetal DNA Testi (NIPT Premium) (Mikrodelesyonlu Geniş Panel)
Behçet Hastalığı (HLA-B51)	WES (Tüm Ekzom Sekanslama)
Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8)	WES (Tüm Ekzom Sekanslama) Eşlerden
Trombofil Paneli 6 Mutasyon (FII Protrombin, FV Leiden, MTHFR 677, MTHFR 1298, FXIII, PAI-1 5G)	Microarray (Moleküler Karyotipleme) Postnatal
FAKTÖR II Protrombin	Microarray (Moleküler Karyotipleme) Prenatal
FAKTÖR V Leiden	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi donör)
MTHFR 677	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta)
MTHFR 1298	Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)
FAKTÖR XIII	Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
PAI-1 4G/5G	Friedreich Ataksisi (FXN geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi 13 Mutasyon	Friedreich Ataksisi, (MLPA)
SMA PCR TARAMA EKZON 7-8 DELESYONU	Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği (G6PD Geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
JAK2 Geni V617F Mutasyon Analizi	GLUT1 Eksikliği (SLC2A1 Geni Dizi Analizi)
Y Kromozom Mikrodelesyon Testi (15 Bölge)	Hemakromatozis (HFE Geni Dizi Analizi)
Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi)	Hemofili A (F8 Geni Dizi Analizi)
NPM1 Mutasyonu (MutA,B,C&D)	Hemofili A, (MLPA)
FLT3 D835Y Mutasyonu	Hemolitik Üremik Sendromu (CFH Geni Dizi Analizi)
C-Kit D816V Mutasyonu	Hemolitik Üremik Sendromu, (CFH Geni)(MLPA)
DPYD Mutasyonu	Hereditör Spastik Parapleji 4 (SPG4 Geni Dizi Analizi)
SMA (Spinal Musküler Atrofi) (SMN1, SMN2, 5q13)(MLPA)	Huntington Hastalığı (HTT geni CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
SMA (Spinal Musküler Atrofi) (SMN1, SMN2, 5q13)(MLPA)(Prenatal)	Huntington Benzeri Hastalık 1, (PRNP geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
FMF Hastalığı (MEFV geni Dizi Analizi)	IDH1 ve IDH2 (IDH1 geni Kodon 132 ve IDH2 Kodon 172 Mutasyonları) (Dizi Analizi)
MLPA, CFTR	Kistik Fibrozis, (CFTR geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
MLPA, CMT (PMP22 geni için)	Kistik Fibrozis, (MLPA)
MLPA, CYP21A2 (MLPA - KAH)	Amegakaryositik Trombositopeni, Konjenital: (MPL geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
MLPA, DMD	Amegakaryositik Trombositopeni- Radyoulınar Sinostoz 1, (HOXA11 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
MLPA, Marfan Sendromu Analizi (FBN1 geni delesyon duplikasyon)	Amegakaryositik Trombositopeni- Radyoulınar Sinostoz 2, (MECOM geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
5-Alpha Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 Geni Dizi Analizi)	Li-Fraumeni Sendromu, (TP53 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
21 Hidroksilaz Eksikliği Paneli (CYP21A2) (Tekil çalışma)	
(CYP21A2 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi + MLPA)	Li-Fraumeni Sendromu, (MLPA)
Imatinib (Gleevec) Direnci (ABL1 geni) (Dizi Analizi)	
(G250E, Y253H, E255K, T315I, F317L, M315T dahil) (Ekzon 4 - 10)	Marfan Sendromu (FBN1 Geni Dizi Analizi)
Adenozin Deaminaz Eksikliği (ADA Geni Dizi Analizi)	Marfan Sendromu, (MLPA)
Adenomatöz Polipozis Koli,Otozomal Dominant: FAP1 (Ailesel Adenomatöz Polipozis) (APC)	Maternal Kontaminasyon
Akondroplazi, Otozomal Dominant, ACH (FGFR3 Geni - G1138A ve G1138C Mutasyonları)	MEN Tip 1 Multipl Endokrin Neoplazi 1, (MEN1 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)
Alfa Talasemi (Delesyon Analizi)	MEN1 Multipl Endokrin Neoplazi Tip 1, (MLPA)
Alfa Talasemi (HBA Geni Dizi Analizi) (Heinz Cisimciği Anemisi) (HBA1-HBA2 geni) (Tüm)	Metakromatik Lökodistrofi (ARSA Geni Dizi Analizi)
Alfa-talasemi (HBA 16p) (MLPA)	Mukopolisakkaridoz Plus Sendromu (VPS33A Geni Dizi Analizi)
Alfa-1 Antitripsin Eksikliği (SERPINA1 Geni Dizi Analizi)	Mukopolisakkaridoz Tip 1 (IDUA Geni Dizi Analizi)
Alport Sendromu, (COL4A5 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (IDS Geni Dizi Analizi)
Alport Sendromu, (COL4A3 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (GNS, HGSNAT, NAGLU, SGSH Geni Dizi Analizi)
Alport Sendromu, (COL4A4 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Mukopolisakkaridoz Tip 4 (GALNS, GLB1 Geni Dizi Analizi)
Apert Sendromu (FGFR2 Geni Hedef Mutasyon Analizi)	Mukopolisakkaridoz Tip 6 (ARSB Geni Dizi Analizi)
Ataksi Telenjektazi ATLD2 (Nörodejeneratif Fotosensitivite Sendromu, PCNA ile ilişkili) (PCNA geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Mukopolisakkaridoz Tip 7 (GUSB Dizi Analizi)
Beta Talasemi (HBB Geni Dizi Analizi)	Mukopolisakkaridoz Tip 9 (Hyaluronidaz Eksikliği, HYAL1 Geni Dizi analizi) (HYAL1 geni)
Beta Talasemi (MLPA)	Myotoni Konjenita (CLCN1 Geni Dizi Analizi)
Biotinidaz Eksikliği (BTD geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Konjenital Miyotoni, (Thomsen ve Becker Hastalığı) (MLPA)
CADASIL Hastalığı (NOTCH3 Geni Dizi Analizi)	Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
Serebral Arteriyopati, Subkortikal Enfarktüs ve Lökoensefalopati 1	
Serebral Arteriyopati Subkortikal Enfarktüsler ve Lökoensefalopati, Tip 2, (CARASIL); CADASIL2 (HTRA1 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Noonan Sendromu (PTPN11 Geni Dizi Analizi)
CALR (Calreticulin) Gen Mutasyon Analizi Miyelofibrozis, Somatik, (Myeloid Metaplazi- Myelofibrozis) (CALR geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Nörofibromatozis Tip 1 (NF1 Geni Dizi Analizi)
Trombositemi, Somatik, (Esansiyel Trombositemi) (CALR geni) (Tüm Gen Dizi A)	Nörofibromatozis Tip 2 (NF2 Geni Dizi Analizi)
Cornelia de Lange Sendromu Paneli (2-5 geni) (CDLS1, CDLS2, CDLS3, CDLS4, CDLS5)	Okülokutanöz Albinizm Tip 1A (TYR Geni Dizi Analizi)
Cornelia De Lange Sendromu 1, CDLS1 (NIPBL geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Okülokutanöz Albinizm Tip 1B (TYR Geni Dizi Analizi)
Cornelia De Lange Sendromu 2, CDLS2 (SMC1A geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Osteogenesis Imperfecta (COL1A1 Geni Dizi Analizi)
Cornelia De Lange Sendromu 3, CDLS3 (SMC3 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Osteogenesis Imperfecta (COL1A2 Geni Dizi Analizi)
Cornelia De Lange Sendromu 4, CDLS4 (RAD21 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Ağır Konjenital Nötropeni (HAX1 Geni Dizi Analizi)
Cornelia De Lange Sendromu 5, CDLS5 (HDAC8 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Peutz-Jeghers Sendromu (STK11) Geni Dizi Analizi
Dişabet İnsipidus, Nörohipofizyal, (Santral Diabetes İnsipidus) (AVP geni)	PTEN Geni Dizi Analizi
Dişabet İnsipidus, Nefrojenik, (AQP2 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	RET Geni Dizi Analizi
Dişabet İnsipidus, Nefronejik, (AVPR2 geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	RET Sendromu (MECP2 Geni Dizi Analizi)
Dravet Sendromu (SCN1A geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Spinocerebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)
Dravet Sendromu, Modifiye Edici, (SCN9A geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Stargardt Hastalığı (ABCA4, ELOVL4, PROM1 Geni Dizi Analizi Panel
Duchenne Musküler Distrofi, (DMD geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Tay-Sachs Hastalığı (HEXA Geni Dizi Analizi)
Duchenne Musküler Distrofi, (MLPA)	Tiroid Hormon Direnci (THRB Geni Dizi Analizi)
Fabry Hastalığı, (GLA geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Tuberoskleroz (TSC1-TSC2 Genleri Dizi Analizi) Panel
Fabry Hastalığı, (MLPA)	Von Hippel Lindau (VHL Geni Dizi Analizi)
Fenilketonüri, (PAH geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)	Warfarin (Coumadin) Direnci Panel (2-4 gen)
Fenilketonüri, (MLPA)	Wilson hastalığı (ATP7B Geni Dizi Analizi)
FGFR2 ilişkili Kraniosinostozlar (FGFR2 Geni Dizi Analizi)	WT1 Ekspresyon Analizi
FGFR3 ilişkili İskelet Displazi (FGFR3)	Kolorektal Kanseri, Kalıtsal Nonpolipozis, Tip 2, HNPCC2 (Lynch Sendromu) (MLH1 geni Dizi Analizi)
Fragile X (FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Kolorektal Kanseri, Kalıtsal Nonpolipozis, Tip 1(Lynch Sendromu) (MSH2 geni Dizi Analizi)
Fragil X Sendromu (MLPA)	ACE Gen Polimorfizmi

Metagentech Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi**T.C. Sağlık Bakanlığı Ruhsat No: GHDM-SM/34.41/01****Adres: Namık Kemal Mah. Sütçü İmam Cad. No:28-34 Kat:2 İç Kapı No:7 Ümraniye/İstanbul****Tel:0 (216) 629 56 00/0 (553) 003 00 11 Web: www.metagentech.com E-Mail: info@metagentech.com/metagentech.ghdm@gmail.com****Doküman No: TAY.FR.06 Hazırlama Tarihi:13.06.2024 Yayın Tarihi:13.06.2022 Revizyon Tarihi: - Revizyon No: 0 Sayfa Sayısı: 2**

HEMATOLOJİK TESTLER FISH PANEİLERİ

AML FISH PANELİ	
☐ t(8;21)(q22;q22) - 14:18 AML1/ETO	☐ 7 monozomisi - del 7q
☐ 8 Trizomisi - 8 Alpha	☐ 11q23 Delesyonu
☐ inv(16)(p13;q22)/t(16;16)(p13;q22)	☐ t(6;9)(p23;q34)
☐ 5q31 Delesyonu - del 5q	☐ t(15;17)(q22;q21)
☐ inv(3)(q21;q26.2)/t(3;3)(q21;q26.2)	☐ t(9;11)(p22;q23)
ALL FISH PANELİ	
☐ 11q23 delesyonu - 4:11 breakapart	☐ t(9;22)(q34;q11.2) - BCR/ABL
☐ t(8;14)(q24;q32)	☐ t(12;21)(p13;q22) - Tel/AML1
☐ 11q23 yeniden düzenlemeleri	☐ Trizomi 8
☐ 14q32 delesyonu yenden düzenleme	☐ del 13q14.3
☐ t(4;11)(q21;q23)	☐ t(1;19)(q23;p13.3)
☐ del 7q	
☐ t(9;11) ☐ t(11;19) ☐ t(1;14) ☐ t(5;14) ☐ t(8;14) ☐ t(10;14)	
KML PANELİ	
☐ t(9;22)(q34;q11.2) - BCR ABL	☐ 8 Trizomisi - Kro 8 ALPHA
KLL PANELİ	
☐ 17p13.1 delesyonu (p53)	☐ 13q14.2 delesyonu (RB1)
☐ 6q23 delesyonu	☐ 11q22.3 delesyonu (ATM)
☐ t(11;18)(q21;q21)	
☐ 14q32 Delesyonu/Yeniden düzenlenmeleri	
MDS PANELİ	
☐ 5q31 Delesyonu - del 5q	☐ 8 Trizomisi - Kro 8 ALPHA
☐ 7 Monozomisi - del 7q	☐ 20q12 delesyonu - del 20
MM PANELİ	
☐ t(8;14)(q24;q32) - IGH/MYC	☐ 17p13.1 Delesyonu - P53
☐ t(4;14)(p16;q32) - IGH/FGFR3	☐ Del 13/13q14.2 delesyonu
NON HODGKIN PANELİ	
☐ t(8;14)(q24;q32) - IGH/MYC	☐ 17p13.1 Delesyonu - P53
☐ t(11;14)(q13;q32) - IGH/CCND1	☐ T(8;14)(q24;q32) - IGH/MYC
SENDROMİK TESTLER	
☐ Periferik Kan Kromozom Analizi	
☐ Cri-du Chat (FISH)	
☐ Prader - Willi (FISH)	
☐ Di Georgia (FISH)	
☐ Rubinstein Taybi (FISH)	
☐ SRY Delesyonu (FISH)	
☐ Miller-Dieker (FISH)	
☐ Williams-Beuren (FISH)	
☐ Wolf-Hirschhorn (FISH)	

ONKOLOJİK TESTLER

Onkoloji Gen Paneli gen (HRD ve MSI içinde)	
Likit Biyopsi	
Ailesel Kanser Paneli (620 Gen)	
BRCA1-2 (Tüm Gen Dizi Analizi+ MLPA) (Yeni Nesil Dizi Analizi-NGS)(Kandan)	
BRCA1-2 (Tüm Gen Dizi Analizi) (Yeni Nesil Dizi Analizi-NGS)	
(PARP İnhibitörü Hassasiyeti) (Dokudan)	
BRCA1 MLPA Kandan	
BRCA2 MLPA Kandan	
MSI (Mikrosatellit instabilitesi)	
BRAF (V600E) Real Time PCR	
HER-2 Ekspresyon Analizi Real Time PCR	
HER-2 FISH	
HER-2 İmmünohistokimya	
PDL-1 Ekspresyon Analizi Real Time PCR	
PDL-1 İmmünohistokimya	
NTRK 1-2-3 Füzyon Transkripti Real Time PCR	
NTRK 1-2-3 FISH	
KRAS Mutasyonu (Exon2, Exon3, Exon 4)	
NRAS Mutasyonu (Exon2, Exon3, Exon 4)	
EGFR Mutasyonu (Exon18, Exon19, Exon20, Exon21) (G719, S768;L861Q, T790M, L858R)	
RET yeniden düzenlenmeleri (FISH- Breakapart)	
ALK Yeniden Düzenlenmeleri (FISH)	
ROS1 Yeniden Düzenlenmeleri (FISH)	
MET (FISH) (amplifikasyon)	
HER2/Östrojen/Progesteron/Ki67 (İmmünohistokimyasal Boyama)	
TP53, RB1, MDM2, CDK4 (İmmünohistokimyasal Boyama)	
PIK3CA (Tüm Gen Dizi Analizi)	
PIK3CA (Ekson 9: E542 ve E545 ; Ekson 20: H1047) MTOR (inhibitörleri için)	
FGFR3 (Dizi analizi)	
P53 (TP53) (Dizi analizi)	

SİTOGENETİK TESTLER

Periferik Kandan Kromozom Analizi	
Kemik İliginden Kromozom Analizi	
Amniyotik Sıvıdan Kromozom Analizi	
Düşük materyali/Gonad biyopsisi/Diğer dokudan Kromozom Analizi	
Koryon Villus Örneğinden Kromozom Analizi	
Fetal Kandan Kromozom Analizi	
Kromozomal Kırık Sendromları ve Mutajenite Kromozom Analizi	
Periferik Kandan Kromozom Analizi (Eşlerden)	
MOLEKÜLER-SİTOGENETİK TESTLER FISH	
FISH, t(4;14) (p16;q32) (FGFR3/IGH)	
FISH, t(8;21) (q22;q22) (RUNX1/RUNX1T1) (AML/ETO)	
FISH, t(9;22) (q34;q11.2) (BCR/ABL) (Standart)	
FISH, t(11;14) (q13;q32) (CCND1/IGH)	
FISH, t(12;21) (p13;q22) (ETV6/RUNX1) (TEL/AML1)	
FISH, t(15;17) (q22;q21) (PML/RARA)	
FISH, 5q delesyonu (5q31; 5q33) (5q-)	
FISH, 6q23 delesyonu (MYB)	
FISH, 7q11.23 delesyonu (Williams Sendromu)	
FISH, 7q31 delesyonu	
FISH, 7q- (7q22; 7q36)/SE7 TC	
FISH, 11q22.3 delesyonu (ATM)	
FISH, 13q14.2 delesyonu (RB1)	
FISH, 17p13.1 delesyonu (p53)	
FISH, 20q delesyonu (20q-)	
FISH, CBFB t(16;16), inv(16) Break	
FISH, IGH (14q32.33) Break	
FISH, MLL (11q23.3) Break (KMT2A Break)	
FISH, DiGeorge (N25) Sendromu	
FISH, FGFR2-FGFR3 Geni Füzyonları (FGFR2, FGFR3, FGFR1 ayrı ayrı fiyatı)	
FISH, SHOX (del Xpter-p22.32)	
FISH, Trizomi/Monozomi 8 (CEP 8) (SE 8) (Sentromer 8)	
FISH, Trizomi/Monozomi 12 (CEP 12) (SE 12) (Sentromer 12)	
Sendrom FISH	
Kimerizm Analizi (Farklı Cinsiyetten) FISH	
Amniyon Sıvısından Kromozom Analizi + Anöploidi Rapid FISH (13,18,21,X,Y)	
Koryonik Villus Örneğinden Kromozom Analizi + Anöploidi Rapid FISH (13, 18, 21, X, Y)	
Rapid FISH (13,18,21,X,Y)	
Sperm FISH	
PDGFB-COL1A1 Füzyonu Analizi	
PDGFRA-FIP1L1 Füzyonu Analizi	

REAL TIME PCR TRANSLOKASYON

Moleküler Translokasyon Analizi t(1;19) TCF3 (E2A)-PBX1	
Moleküler Translokasyon Analizi t(4;14) AFF1 (AF4)KMT2A (MLL,KMT2A)	
Moleküler Translokasyon Analizi t(8;21)(q22;q22)AML1(RUNX1)-ETO(RUNX1T1)	
Moleküler Translokasyon Analizi t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p190	
Moleküler Translokasyon Analizi t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p210	
Moleküler Translokasyon Analizi t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mber p230	
Moleküler Translokasyon Analizi t(11;14) (q13;q32)	
Moleküler Translokasyon Analizi t(12;21) (p12;q22) TEL-AML1	
Moleküler Translokasyon Analizi t(14;18) (q32;q21)	
Moleküler Translokasyon Analizi t(15;17) (q22;q21)PML-RARA bcr1/2/3	
Translokasyon Analizi t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL p190, p210, p230 Tarama	
Translokasyon Analizi t(4;11) MLL AFF4	

DİĞER

Metagentech Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

T.C. Sağlık Bakanlığı Ruhsat No: GHDM-SM/34.41/01

Adres: Namık Kemal Mah. Sütçü İmam Cad. No:28-34 Kat:2 İç Kapı No:7 Ümraniye/İstanbul

Tel:0 (216) 629 56 00 Web: www.metagentech.com E-Mail: info@metagentech.com

Doküman No: TAY.FR.06 Hazırlama Tarihi:13.06.2024 Yayın Tarihi:13.06.2022 Revizyon Tarihi: - Revizyon No: 0 Sayfa Sayısı: 2