|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Özel Antalya Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Test Listesi** | | | | | |
|
| **Test No** | **Testin Adı** | **Doğum öncesi tanı imkanı** | **Yöntem** | **Test Materyali** | **Ortalama Sonuç süresi (Gün)** |
| **1** | Hasta Muayenesi |  | Klinik uygulama | **Tıbbi Dokümanlar** | 0 |
| **2** | Genetik Danışmanlık |  | Klinik uygulama | **Tıbbi Dokümanlar** | 0 |
| **3** | NIPT (Non-invazif prenatal test) | var | NIPT | **20cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **4** | QF-PCR (13, 18, 21, X, Y) | var | QF-PCR | **Amniyon sıvısı / CVS ve ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 7 |
| **5** | 17-Alfa-Hidroksilaz Yetmezliği/ 17,20 Liyaz yetmezliği (CYP17A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **6** | 21- hidroksilaz yetmezliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) | var | Reverse Dot Blot | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 7 |
| **7** | 21- hidroksilaz yetmezliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (MLPA ile delesyon-duplikasyon analizi) | var | DNA Dizi Analizi/ MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **8** | 21- hidroksilaz yetmezliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen- DNA Dizi Analizi ve MLPA ile delesyon-duplikasyon analizi) | var | DNA Dizi Analizi/ MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **9** | 21- hidroksilaz yetmezliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi/ MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **10** | 3-Beta-hidroksisteroid dehidrojenaz yetmezliği tip 2 (HSD3B2 geni) (Tüm Gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **11** | 3-metilkrotonil CoA karboksilaz 1 eksikliği (3-Metilkrotonilglisinüri tip 1) (MCCC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **12** | 3-metilkrotonil CoA karboksilaz 2 eksikliği (3-Metilkrotonilglisinüri tip 2) (MCCC2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **13** | 3-Metilkrotonilglisinüri (Tip1 ve 2) (MCCC1, MCCC2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **14** | 5-Alfa Redüktaz yetmezliği (SRD5A2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **15** | 5-FU (5-Florourasil toksisitesi) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **16** | ACE delesyon-insersiyon polimorfizmi |  | PCR+ Jel Elektroforezi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **17** | Adenomatöz Polipozis Koli (APC geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **18** | Adrenal Hipoplazi (DAX1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **19** | Adrenokortikal yetmezlik (NR5A1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **20** | Adrenolökodistrofi (ALD) (ABCD1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **21** | Adrenomyelonöropati (ABCD1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **22** | Ağır Konjenital Nötropeni (ELANE, HAX1, WAS genleri) (Tüm Gen Analizi) -PANEL |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **23** | Ağır Konjenital Nötropeni (X-linked) (WAS geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **24** | Ağır Konjenital Nötropeni tip 1 (Otozomal dominant) (ELANE geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **25** | Ağır Konjenital Nötropeni tip 2 (Otozomal dominant) (GFI1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **26** | Ağır Konjenital Nötropeni tip 3 (Otozomal resesif) (HAX1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **27** | Ağır Konjenital Nötropeni tip 4 (Otozomal resesif) (G6PC3 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **28** | Ailesel atrial fibrilasyon Paneli (GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNQ1, NPPA, KCNJ2, SCN5A, ABCC9 genleri) (8 GEN) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **29** | Ailesel ektopia lentis (FBN1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **30** | Ailesel hemiplejik migren Tip 3 (SCN1A geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **31** | Ailesel hiperinsülinemik hipoglisemi, 3 (GCK geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **32** | Ailesel hiperkolesterolemi (LDLR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **33** | Ailesel Hipertrofik kardiomyopati (1. aşama) (MYH7, MYBPC3 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **34** | Ailesel Hipertrofik kardiomyopati (2. aşama) (TNNT2, TNNI3 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **35** | Ailesel Hipertrofik kardiomyopati (3. aşama) (TPM1, MYL3 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **36** | Ailesel Hipertrofik kardiomyopati (4. aşama) (MYL2, ACTC1,CSRP3, TTN, ACTN2, MYH6, TCAP, TNNC1 genleri) (EXOM) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 120 |
| **37** | Ailesel İdiopatik Ventriküler Taşikardi / Fibrilasyon (SCN5A, KCNJ8, DPP6 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **38** | Ailesel Lenfohisteositik Hemofagositozis (Tip 2 ve 4) (PRF1 ve STX11 genleri) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **39** | Ailesel lenfödem tip 1c (GJC2geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **40** | Ailesel meme ve over kanseri Paneli (BRCA1, BRCA2) (2 gen) (Tüm Gen Analizi ve MLPA) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **41** | Ailesel meme ve over kanseri Paneli (BRCA1, BRCA2, P53) (3 gen) (Tüm Gen Analizi ve MLPA) (MLPA sadece BRCA genleri için) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **42** | Ailesel soğuk ilişkili sendrom (ASIS) (NLRP3) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **43** | Akçaağaç şurubu hastalığı (BCKDHA, BCKDHB, DBT genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **44** | Akçaağaç şurubu hastalığı Tip 1a (BCKDHA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **45** | Akçaağaç şurubu hastalığı Tip 1b (BCKDHB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **46** | Akçaağaç şurubu hastalığı Tip 2 (DBT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **47** | Akondroplazi (FGFR3 geni- G1138A ve G1138C mutasyonları) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 15 |
| **48** | Akromikrik displazi (FBN1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **49** | Alagille Sendromu (JAG1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **50** | Al-Awadi/Raas-Rothschild Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **51** | ALD (ABCD1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **52** | Aldolaz B yetmezliği/ ALDOB yetmezliği (ALDOB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **53** | Alexander hastalığı (GFAP geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **54** | Alfa Talasemi (HBA1, HBA2 ve HBZ genleri) (Delesyon Analizi-MLPA) | var | Delesyon Analizi/ MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **55** | Alfa-1- Antitripsin yetmezliği (PiS- PiZ Alelleri) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **56** | Alport sendromu (Otozomal Resesif) , Benign familial hematüri (COL4A4 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **57** | Alport sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant formlar) (COL4A3 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **58** | Alport sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant ve X'e bağlı formlar) ve Benign familial hematüri (COL4A3, COL4A4, COL4A5 genleri)(Tüm Gen Analizi) -PANEL | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **59** | Alport sendromu (X kromozomal) (COL4A5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **60** | Alport sendromu(Otozomal Resesif, Otozomal Dominant formlar) (COL4A3, COL4A4 genleri) (Tüm Gen Analizi) -PANEL | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **61** | Amegakaryotik trompositopeni (MPL geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **62** | Aminoglikozid ile ilişkili sağırlık (A1555G) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **63** | Andersen-Tawil sendromu (otozomal dominant) (Kardiodisritmik periodikparalizi) (KCNJ2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **64** | Androjen duyarsızlık sendromu (AR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **65** | Aneuksotik displazi (RMRP geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **66** | Anjioödem (SERPING1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **67** | Aort Anevrizması (ACTA2, CBS, FBN,1 FBN2, MYH11, COL3A1, SLC2A10, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2 genleri) (10 gen) - (Tüm Gen Analizi) -PANEL |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **68** | ApoB (R3500Q) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **69** | ApoE (e2/e3/e4) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **70** | Argininemi (ARG1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **71** | Argininosüksinat sentetaz yetmezliği (ASS1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **72** | Argininosüksinik asidüri (ASL geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **73** | Aril Sülfataz A Yetmezliği (Metakromatik Lökodistrofi) (ARSA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **74** | Aril sülfataz B yetmezliği (MPS6) (ARSB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **75** | Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (1. aşama) (PKP2, DSP, DSG2 genleri) (3 gen) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **76** | Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. aşama) (RYR2, DSC2, TGFB3, TMEM43, JUP genleri) (EXOM) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 120 |
| **77** | Aromataz yetmezliği (CYP19A1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **78** | Array-CGH |  | Array-CGH/ SNP Array | **Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı** | 20 |
| **79** | Arterial tortuosity sendromu (SLC2A10 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **80** | ASIS: Ailesel soğuk ilişkili sendrom (NLRP3) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **81** | Asit Beta glukozidaz yetmezliği (GBA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **82** | Aspartoasetilaz yetmezliği (ASPA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **83** | Ataksi telenjektazi (ATM geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **84** | Atipik Rett sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **85** | Atipik Rett sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **86** | Babalık Testi- Ebeveynlik Testi-Kardeşlik Testi- İkizlik Testi (16 Belirteçli STR Analizi) |  | STR Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 15 |
| **87** | Bannayan-Myhre-Riley-Ruvalcaba-Smith-Zonana Sendromu (PTEN Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **88** | Bannayan-Riley-Ruvalcaba Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **89** | Bart-Pumphrey sendromu (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **90** | Bartter Sendromu tip 1, (SLC12A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **91** | Bartter Sendromu tip 2, (KCNJ1geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **92** | Bartter Sendromu tip 3, 4b (CLCNKB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **93** | Bartter Sendromu tip 4a, (BSND geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **94** | Bartter Sendromu tip 4b, (CLCNKA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **95** | Beckwith-Wiedemann sendromu (CDKN1C geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi ve IC1 ve IC2 genleri metilasyon analizi) | var | DNA Dizi Analizi/ Metilasyon Analizi/ MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **96** | Beckwith-Wiedemann sendromu (CDKN1C geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) ve IC1 ve IC2 genleri metilasyon analizi/ Uniparental dizomi analizi) (MLPA)- PANEL | var | DNA Dizi Analizi/ Metilasyon Analizi/ MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **97** | Beckwith-Wiedemann sendromu (MLPA) | var | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **98** | Belign Tekrarlayan İntrahepatik Kolestaz Paneli (ATP8B1, ABCB11 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **99** | Benign familial hematüri (COL4A3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **100** | Benign familial hematüri (COL4A3, COL4A4 genleri) (Tüm Gen Analizi) -PANEL |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **101** | Beta Talasemi (HBB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **102** | Beta Talasemide Delesyonel tip mutasyonlar (gap-PCR ve MLPA) | var | PCR / MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **103** | Bethlem miyopatisi Paneli (COL6A1, COL6A2, COL6A3 genleri) (3 gen) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **104** | B-fibrinojen (-455 G/A) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **105** | Biotinidaz Defekti (BTD geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **106** | BRAF (V600E mutasyonu) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 15 |
| **107** | Brain Malformation, WDR62-Related (WDR62 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **108** | Brakidaktili tip B1 (ROR2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **109** | Brugada sendrom (8 Gen) (SCN5A, CACNA1C, GDP1L, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4 genleri) (Tüm Gen Analizi) -PANEL |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **110** | Brugada sendromu (1. aşama) (SCN5A geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **111** | Brugada sendromu (2. aşama) (GAPD1L, CACNA1C, CACNB2, SCN1B genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **112** | Brugada sendromu (3. aşama) (KCNE3, SCN3B, HCN4 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 120 |
| **113** | Büyüme hormonu yetmezliği (GH1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **114** | Caffey Hastalığı (COL1A1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **115** | Canavan hastalığı (ASPA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **116** | Cartilage-hair hypoplasia (RMRP geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **117** | CATSHL (CAMPTODACTYLY, TALL STATURE, AND HEARING LOSS) sendromu (FGFR3 geni) (Tüm Gen Analizi) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **118** | CBVDA (CFTR geni) (DNA Dizi Analizi) (Sık Mutasyon Görülen Bölgeler) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **119** | Charcot-Marie-Tooth hastalığı tip 1A (PMP22 geni) Duplikasyon testi (MLPA) |  | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **120** | Charcot-Marie-Tooth hastalığı tip 2B1 (LMNA geni) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **121** | CIAS1 (ASIS: Ailesel soğuk ilişkili sendrom, MWS: Muckle-Wells sendromu, CINCA: Kronik infantil nörolojik kutanoz artropati) (NLRP3) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **122** | CINCA: Kronik infantil nörolojik kutanoz artropati (NLRP3) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **123** | Cinsiyet Farklılaşma Bozukluğu Delesyon Duplikasyon Paneli (NR0B1-DAX1 (Xp21.2)/ SOX9 (17q24.3) / SRY (Yp11.3)/ WNT4 (1p36.12) ve NR5A1 (9q33) Delesyon-Duplikasyon testi) (MLPA) |  | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **124** | cKIT (Ekzon 9-11-13 ve 17) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 15 |
| **125** | CLN, Nöronal seroid lipofussinozis, İnfantil Tip, (INCL) (Santavuori-Haltia) (PPT1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **126** | CLN, Nöronal seroid lipofussinozis, Konjenital tip (CTSD geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **127** | CLN1, Nöronal seroid lipofussinozis tip 1 (PPT1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **128** | CLN10, Nöronal seroid lipofussinozis tip 10, Konjenital tip (CTSD geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **129** | CLN11, Nöronal seroid lipofussinozis tip 11 (GRN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **130** | CLN2, Nöronal seroid lipofussinozis tip 2 (TPP1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **131** | CLN3, Nöronal seroid lipofussinozis tip 3 (CLN3 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **132** | CLN4A, Nöronal seroid lipofussinozis tip 4A (CLN6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **133** | CLN4B, Nöronal seroid lipofussinozis tip 4 (DNAJC5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **134** | CLN5, Nöronal seroid lipofussinozis tip 5, geç başlangıçlı (CLN5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **135** | CLN6, Nöronal seroid lipofussinozis tip 6 (CLN6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **136** | CLN7, Nöronal seroid lipofussinozis tip 7 (MFSD8 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **137** | CLN8, Nöronal seroid lipofussinozis tip 8 (CLN8 geni) (Türk Tipi) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **138** | CLN8, Nöronal seroid lipofussinozis tip 8-NORTHERN EPILEPSY VARIANT (CLN8 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **139** | CLN-Nöronal seroid lipofussinozis - Geç İnfantil Tip Paneli (CLN8, TPP1, PPT1, MFSD8, CLN6, CLN5, CTSD genleri) (7 gen) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **140** | CLN-Nöronal seroid lipofussinozis- Adult-Erişkin tipi (ANCL) (Kuf's hastalığı) Paneli (6 gen) (PPT1, CLN5, CLN3, CTSD, CLN6, DNAJC5 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **141** | CLN-Nöronal seroid lipofussinozis- Jüvenil tip (JNCL) (Batten hastalığı, Spielmeyer-Vogt) Paneli (3 gen) (TPP1, PPT1, CLN3 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **142** | CLN-Nöronal seroid lipofussinozis Paneli (KCTD7, CLN8, GRN, TPP1, PPT1, MFSD8, CLN6, CLN5, DNAJC5, CLN3, CTSD genleri) (11 gen) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **143** | CMV DNA Real time PCR |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan / Amniyon sıvısı / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı / yenidoğanlarda idrar** | 15 |
| **144** | Coffin Siris Sendromu (ARID1A, ARID1B, SMARCA, SMARCB1, SMARCE1 genleri) (5 gen) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** |  |
| **145** | COL1A1, VDRF, CTR ve ESR |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** |  |
| **146** | Connexin 26 (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **147** | Connexin 30 (GJB6) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **148** | Cowden Hastalığı (Lhermitte-Duclos Hastalığı) (PTEN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **149** | Crigler–Najjar sendromu Tip 1 ve Tip 2 (UGT1A1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **150** | Crouzon sendromu-akantosis nigricans (FGFR3 geni) (Tüm Gen Analizi) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **151** | Çok uzun zincirli açil koa dehidrojenaz yetmezliği (ACADVL geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **152** | Çölyak Hastalığı (Gluten enteropatisi) (HLA analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **153** | DAX1 bağımlı 46,XY seks reversal (DAX1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **154** | DAX1 geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **155** | Deafness, autosomal dominant 3A (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **156** | Deafness, autosomal dominant 3B (GJB6) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **157** | Deafness, autosomal recessive 1A (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **158** | Deafness, autosomal recessive 1B (GJB6) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **159** | Deafness, digenic GJB2/GJB6 + Mitokondrial a1555g (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **160** | Denys-Drash sendromu (WT1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **161** | DHH (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **162** | DHH bağımlı seks reversal (DHH geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **163** | DIABETES INSIPIDUS AND MELLITUS WITH OPTIC ATROPHY AND DEAFNESS; DIDMOAD (WFS1 Geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **164** | Diabetes mellitus, ketosis eğilimi (PAX4 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **165** | Diabetes mellitus, tip 1 (INS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **166** | Diamond-Blackfan anemi 1 (RPS19 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **167** | Diffuz mesenjial skleroz-Nefrotik sendrom (WT1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **168** | Dilate kardiomyopati (1. aşama) Tüm Mitokondrial Genom Analizi (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **169** | Dilate kardiomyopati (2. aşama) (EXOM sekanslama ve DMD Delesyon analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **170** | Dilate Kardiomyopati tip 1A (LMNA geni) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **171** | Diskeratozis Konjenita (DKC1 geni)(Tüm gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **172** | DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD-Distrofin-Dystrophin geni) (Delesyon Analizi) | var | PCR+ Jel Elektroforezi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **173** | DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD-Distrofin-Dystrophin geni) (Taşıyıcı Tespiti) (MLPA) | var | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **174** | DNA sperm integrity testing (TUNEL testi) |  | TUNEL | **Sperm (Transport besi yeri içinde)** | 10 |
| **175** | Dravet sendromu (SCN1A geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **176** | Dubin–Johnson sendromu (ABCC2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **177** | Ectodermal dysplasia, hidrotic (GJB6) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **178** | EGFR (Ekzon 18-19-20 ve 21) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 15 |
| **179** | EGFR (Promoter bölgesindeki CpG adasının metilasyon analizi) |  | Metilasyon Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 15 |
| **180** | Ehlers-Danlos sendromu, tip IV (COL3A1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **181** | Ehlers-Danlos sendromu, tip VIIA (COL1A1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **182** | Ehlers-Danlos sendromu, tip VIIA ve tip VIIB Paneli (COL1A1, COL1A2 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **183** | Ehlers-Danlos sendromu, tip VIIB (COL1A2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **184** | Ehlers-Danlos sendromu,Kalp kapakçığı tutulan formu (COL1A2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **185** | Emery-Dreifuss Müsküler distrofi Tip 2 (LMNA geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **186** | Emery-Dreifuss Müsküler distrofi Tip 3 (LMNA geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **187** | EPCR 4600A>G mutasyonu |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **188** | EPCR 4678G>C mutasyonu |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **189** | Epidermolizis bülloza (Junctional)- Herlitz olmayan tip (COL17A1, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **190** | Epidermolizis bülloza (Junctional)- Herlitz tipi (LAMA3, LAMB3, LAMC2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **191** | Epidermolizis bülloza (Junctional), pilorik atrezi ile (ITGA6, ITGB4 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **192** | Epidermolizis bülloza distrofika, Bart tip (COL7A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **193** | Epidermolizis bülloza distrofika, otozomal dominant (COL7A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **194** | Epidermolizis bülloza distrofika, otozomal resesif, RDEB, inversa, (COL7A1, MMP1 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **195** | Epidermolizis bülloza distrofika, Pretibial (COL7A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **196** | Epidermolizis bülloza simplex , müsküler distrofi ile (PLEC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **197** | Epidermolizis bülloza simplex, jeneralize, (KRT5, KRT14 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **198** | Epidermolizis bülloza simplex, lokalize, (Weber-Cockayne tip), el ayak tutulan tip (KRT5, KRT14, ITGB4 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **199** | Epilepsi-infantil spazm (CDKL5 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **200** | Epstein sendromu, Fechtner sendromu (MYH9 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **201** | Erişkin Hipofosfatazia (ALPL geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **202** | Erişkin tip polikistik böbrek, otozomal dominant Paneli (PKD1, PKD2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **203** | Erişkin tip polikistik böbrek, tip 1, otozomal dominant (PKD1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **204** | Erişkin tip polikistik böbrek, tip 2, otozomal dominant (PKD2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **205** | Erken infantil epileptik ensefalopati tip 6 (SCN1A geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **206** | Fabry hastalığı (GLA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **207** | Fabry hastalığı (GLA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **208** | Fabry hastalığı- Delesyon analizi (GLA geni) (MLPA) |  | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **209** | Faktor V Leiden mutasyonu (1691G>A) (R506Q) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **210** | Faktör 9 defektine bağlı X linked trombofili (F9 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **211** | Faktör II (PTH) G20210A, Faktör V G1691A, Faktör V H1299R, Faktör XIII V34L,MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 (4G/5G), EPCR A4600G (A3), EPCR G4678C (A1), HPA-1 a/b, ACE I/D, ApoB R3500Q, ApoE e2/e3/e4, B-Fibrinojen -455 G>A, eNOS -786 T>C, eNOS G894T, LTA C804A. |  | Reverse Dot Blot | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **212** | Faktör V Cambridge mutasyonu (1001G>C)(R306T) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **213** | Faktör V HongKong mutasyonu (1090A>G) (R306G) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **214** | Faktör V R2 mutasyonu (4070A>G) |  | Restriksiyon Enzim Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **215** | Faktör XIII V34L mutasyonu (177G>T) (V34L) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **216** | Familial Hybernian Fever (TRAPS: Tümör nekrozis faktör almacı ile ilişkili periyodik sendrom) (TNFRSF1A geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **217** | Familial kombine hiperlipidemi (LPL geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **218** | Familial lenfohistiositik hemofagositozis Tip 2 (Prf1-Perforin geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **219** | Familial lenfohistiositik hemofagositozis Tip 4 (Stx11-Sintaksin-Syntaxine geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **220** | Familial myastenik (Limb-Girdle) sendromu (DOK7 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **221** | Familial parsiyel lipodistrofi tip 2 (LMNA geni) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **222** | Familial Periodik Fever (TRAPS: Tümör nekrozis faktör almacı ile ilişkili periyodik sendrom) (TNFRSF1A geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **223** | Familyal hiperkolesterolemi (LDLR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **224** | Fanconi-Bickel sendromu (SLC2A2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **225** | Farber Hastalığı/ Lipogranülomatozisi (ASAH1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **226** | Female tip XY gonadal disgenezis (SRY geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **227** | Fenilketonüri (PAH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **228** | Ferritin FTH1 ve FTL genleri) ( Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **229** | Ferroportin (SLC40A1-Q248H) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **230** | Fin tipi sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **231** | FLT3 aktive edici mutasyon (Ekzon 14 ve 20) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **232** | FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (MEFV geni) (Tüm Gen-10 ekzon) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **233** | FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) 2 ekzon (Ekzon 2-10 / 3-5) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **234** | FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) 4 ekzon (Ekzon 2-3-5-10) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **235** | Fosfoetanolaminüri (ALPL geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **236** | Frajil-X Mutasyon Analizi (FMR1 geni) (Tekrar dizisi analizi) | var | Tekrar Dizisi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 120 |
| **237** | Frasier sendromu (WT1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **238** | Fruktoz 1-6 Bifosfataz Eksikliği (FBP1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **239** | Fuhrmann sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **240** | Fukuyama Tipi Konjenital Müsküler Distrofi (FKTN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **241** | Fumaril asetoasetaz yetmezliği (FAH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **242** | Galaktokinaz yetmezliği (GALK1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **243** | Galaktoserebrozidaz yetmezliği (GALC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **244** | Galaktoz epimeraz eksikliği (GALE geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **245** | Galaktoz-1- fosfat üridil transferaz yetmezliği (GALT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **246** | Galaktozemi (GALT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **247** | Galaktozemi tip 2 (GALK1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **248** | GALT yetmezliği (GALT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **249** | Gaucher Hastalığı (GBA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **250** | Gebelik intrahepatik kolestazı (ABCB4 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **251** | Geç infantil seroid lipofusinoz (NCL6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **252** | Geçici neonatal diyabet (KCNJ11 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **253** | Geçici neonatal diyabet Paneli (ABCC8(SUR1) geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **254** | Geçici neonatal diyabet Paneli (KCNJ11, ABCC8(SUR1), PLAGL1, ZFP57 genleri) -PANEL (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **255** | Geçici neonatal diyabet Paneli (PLAGL1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **256** | Geçici neonatal diyabet Paneli (ZFP57 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **257** | Genital anomalisi olan Antley-Bixler sendromu ve steroid sentez bozukluğu (POR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **258** | Gestasyonel diabet (GCK geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **259** | Gilbert's sendromu (UGT1A1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **260** | Gitelman Sendromu (SLC12A3 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **261** | Gitelman Sendromu, Bartter sendromu (Tip 1,2,3,4a,4b) (SLC12A3, SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND, CLCNKA genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **262** | Glikojen depo hastalığı (GAA, SLC37A4, G6PC, GYS2, AGL, GBE1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHKA1, PYGM, PYGL, PFKM, PGAM2, LDHA, ENO3, PGM1 genleri) (17 gen) (PANEL) (306 ekzon) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **263** | Glikojen depo hastalığı Tip 0 (GYS2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **264** | Glikojen depo hastalığı tip 10 (PGAM2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **265** | Glikojen depo hastalığı tip 11 (LDHA geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **266** | Glikojen depo hastalığı tip 13 (ENO3 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **267** | Glikojen depo hastalığı tip 14 (PGM1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **268** | Glikojen Depo Hastalığı Tip 1a (G6PC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **269** | Glikojen Depo Hastalığı Tip 1b-1c (SLC37A4 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **270** | Glikojen depo hastalığı Tip 2 (GAA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **271** | Glikojen depo hastalığı tip 3a ve tip 3b (AGL geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **272** | Glikojen depo hastalığı tip 4 (GBE1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **273** | Glikojen depo hastalığı tip 5 (PYGM geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **274** | Glikojen depo hastalığı tip 6 (PYGL geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **275** | Glikojen depo hastalığı tip 7 (PFKM geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **276** | Glikojen depo hastalığı tip 9a (PHKA2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **277** | Glikojen depo hastalığı tip 9b (PHKB geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **278** | Glikojen depo hastalığı tip 9c (PHKG2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **279** | Glikojen depo hastalığı tip 9d (PHKA1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **280** | Glikolikasitüri (AGXT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **281** | Glisin Ensefalopatisi (AMT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **282** | Glisin Ensefalopatisi (AMT, GCSH, GLDC genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **283** | Glisin Ensefalopatisi (GCSH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **284** | Glisin Ensefalopatisi (GLDC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **285** | Glukoserebrozidaz yetmezliği (GBA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **286** | Glut1 yetmezliği sendromu Tip 1 ve 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **287** | Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 1 (GCDH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **288** | Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 2 (ETFA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **289** | Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 2B (ETFB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **290** | Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 2C (ETFDH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **291** | GM1 Gangliozidozis tip I, II ve III (GLB1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **292** | GM2 gangliozidozis tip 1 (HEXA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **293** | GM2 gangliozidozis tip 2 (HEXB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **294** | Growth Hormon yetmezliği Ia, Ib, II (GH1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **295** | Hallervorden-Spatz sendromu/ HARP sendromu (PANK2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **296** | HBV DNA Real-Time PCR (Viral yük) |  | Real-Time PCR | **Serum** | 10 |
| **297** | HCV Genotiplendirme |  | DNA Dizi Analizi | **Serum** | 10 |
| **298** | HCV RNA Real-Time PCR (Viral Yük) |  | Real-Time PCR | **Serum** | 10 |
| **299** | HDV DNA Real-Time PCR |  | Real-Time PCR | **Serum** | 15 |
| **300** | Heksozaminidaz A ve B yetmezliği (HEXB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **301** | Heksozaminidaz A yetmezliği (HEXA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **302** | Hemofili A (F8 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **303** | Hemofili B (F9 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **304** | Hemofili C (F11 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **305** | Hemojuvelin (HJV geni) ( Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **306** | Hemokromatozis (HFE Geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **307** | Hennekam lenfanjiektazi-lenfödem sendromu (CCBE1 geni) (Tüm Gen Analizi) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **308** | Hepatorenal tirozinemi (FAH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **309** | Hepsidin (HAMP geni) ( Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **310** | Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy (HNPP) (PMP22 geni) delesyon testi | var | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **311** | Herediter anjioödem (SERPING1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **312** | Herediter Ekspleksia (GLRA1, GLRB, SLC6A5 GPHN, ARHGEF9 genleri) (5 gen) (Tüm Gen Analizi) -PANEL | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **313** | Herediter Ekspleksia tip 1, otozomal dominant- otozomal resesif (GLRA1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **314** | Herediter Fruktoz İntoleransı (ALDOB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **315** | Herpes simplex tip I (HSV 1) DNA |  | Real-Time PCR | **Üretral akıntı / İdrar / Vajinal - Üretral swab/ Servikal sürüntü** | 10 |
| **316** | Herpes simplex tip I (HSV1) DNA |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan / Amniyon sıvısı / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı / yenidoğanlarda idrar** | 15 |
| **317** | Herpes simplex tip II (HSV 2) DNA |  | Real-Time PCR | **Üretral akıntı / İdrar / Vajinal - Üretral swab/ Servikal sürüntü** | 10 |
| **318** | Herpes simplex tip II (HSV2) DNA |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan / Amniyon sıvısı / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı / yenidoğanlarda idrar** | 15 |
| **319** | Hiper IgD sendromu (MVK geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **320** | Hiperandrojenizm (WNT4 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **321** | Hiperfenilalaninemi, BH4 yetmezliği (QDPR geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **322** | Hiperhomosisteinemi/ homosistinüri cblE tipi (MTRR geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **323** | Hiperhomosisteinemi/ homosistinüri cblG tipi (MTR geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **324** | Hiperhomosisteinemik tromboz (CBS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **325** | Hiperlipoproteinemi tip 1 (LPL geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **326** | Hiperoksalüri tip 1 (AGXT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **327** | Hipertrikotik osteokondrodisplazi (ABCC9 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **328** | Hipertrofik kardiyomiyopati (Ailesel 1) (MYH7 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **329** | Hipertrofik kardiyomiyopati (Ailesel 2) (TNNT2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **330** | Hipertrofik kardiyomiyopati (Ailesel 4) (MYBPC3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **331** | Hipertrofik kardiyomiyopati (Ailesel 7) (TNNI3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **332** | Hipertrofik kardiyomiyopati Paneli (4 gen) (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **333** | Hipertrofik kardiyomiyopati Paneli (6 gen) (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL3 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **334** | Hipoaldesteronizm (CYP11B2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **335** | Hipofosfatazya (ALPL geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **336** | Hipokondroplazi (FGFR3 geni- 9, 10, 13, 15. ekzonlar) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **337** | Hipokondroplazi (FGFR3 geni) (Tüm Gen Analizi) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **338** | Hipoksantin Guanin Fosforibozil Transferaz Yetmezliği (HPRT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **339** | Hipomyelinizan lökodistrofi tip 1 (PLP1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **340** | HLA B27 |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **341** | HLA B5 |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **342** | HLA B51 |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **343** | HLA-A moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **344** | HLA-ABC moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **345** | HLA-ABDR moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **346** | HLA-B moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **347** | HLA-C moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **348** | HLA-DP moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **349** | HLA-DQ moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **350** | HLA-DR moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **351** | HLA-DR,DQ moleküler düşük çözünürlükte |  | SSO/SSB | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **352** | Holoprosensefali-3 (SHH geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **353** | Homosistinüri, Sistationin Beta Sentaz defektine bağlı (CBS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **354** | HPV (Human Papilloma Virus) DNA tespiti ve genotiplendirme |  | Real-Time PCR | **Üretral akıntı / İdrar / Vajinal - Üretral swab/ Servikal sürüntü** | 10 |
| **355** | Human Telomere probemix (MLPA ile delesyon-duplikasyon analizi) | var | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **356** | Hunter sendromu (MPSII) (IDS geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **357** | Hurler sendromu/ Hurler-Scheie sendromu/ Scheie sendromu (MPSI) (IDUA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **358** | Hutchinson-Gilford 20-Progeria Sendromu (LMNA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **359** | Hystrix-like ichthyosis with deafness (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **360** | IDH1 ve IDH2 (IDH1 geni kodon 132 ve IDH2 kodon 172 mutasyonları) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Lösemilerde kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 15 |
| **361** | INAD (PLA2G6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **362** | Intrinsik Faktör Eksikliği ( GIF geni)(Tüm gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **363** | IPEX sendromu (İmmunodisregulasyon, poliendokrinopati ve enteropati , X’e bağlı) (FOXP3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **364** | İdiopatik ailesel boy kısalığı 300582 (SHOX geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **365** | İlerleyici ailesel intrahepatik kolestaz 1, 2 Paneli (PFIC1, PFIC2) (ATP8B1, ABCB11 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **366** | İlerleyici ailesel intrahepatik kolestaz 1, 2, 3 Paneli (PFIC1, PFIC2, PFIC3) (ATP8B1, ABCB11, ABCB4 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **367** | İlerleyici ailesel intrahepatik kolestaz 3 (PFIC1) (ABCB4 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **368** | İmatinib (Gleevec) direnci (G250E, Y253H, E255K, T315I, F317L, M315T) (Ekzon 4-10) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan/ EDTA'lı kemik iliği** | 30 |
| **369** | İnfantil ciddi myoklonik epilepsi (SCN1A geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **370** | İnfantil Hipofosfatazia (ALPL geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **371** | İnfantil Nöroaksonal Distrofi/ Hallervorden-Spatz sendromu (PLA2G6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **372** | İnfantil Nöroaksonal Distrofi/ Hallervorden-Spatz sendromu/ HARP sendromu (PANK2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **373** | İnfantil sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **374** | İnfantil spazm (ARX geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **375** | İnsülin bağımlı diabetes mellitus (HNF1A geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **376** | İnsülin bağımlı diabetes mellitus, 2 (INS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **377** | inv (16) (p13;q22) (CBFB / MYH11)/ t (16;16) (p13;q22) (CBFB / MYH11) (REAL-TIME PCR) |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan (Soğuk zincir)** | 10 |
| **378** | İşitme kaybı, digenic GJB2/GJB6 (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **379** | İşitme kaybı, otozomal dominant 3A (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **380** | İşitme kaybı, otozomal dominant 3B (GJB6) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **381** | İşitme kaybı, otozomal resesif 1A (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **382** | İşitme kaybı, otozomal resesif 1B (GJB6) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **383** | İzovalerik asidemi (IVD geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **384** | JAK2 Mutasyonu |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **385** | Jeneralize epilepsi-Febril Nöbet (SCN1B geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **386** | Jervell-Lange-Nielsen Sendromu (otozomal resesif) (İşitme kaybı, aritmi, uzun QT) (1. aşama) (KCNQ1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **387** | Jervell-Lange-Nielsen Sendromu (otozomal resesif) (İşitme kaybı, aritmi, uzun QT) (2. aşama) (KCNE1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **388** | Jervell-Lange-Nielsen Sendromu (otozomal resesif) (İşitme kaybı, aritmi, uzun QT) (PANEL) (KCNQ1, KCNE1 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **389** | Kalıcı neonatal diyabet (GCK geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **390** | Kalıcı neonatal diyabet (GCK, ABCC8(SUR1) INS, KCNJ11 genleri)-PANEL (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **391** | Kalıcı neonatal diyabet (INS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **392** | Kalıcı neonatal diyabet (KCNJ11 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **393** | Kalıcı neonatal diyabet(ABCC8(SUR1) geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **394** | Kalp-El sendromu-Sloven tipi (LMNA geni) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **395** | Kampomelik displazi (SOX9 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **396** | Kan-Beyin Bariyeri Glukoz Transport Yetmezliği Tip 1 ve 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **397** | Karak sendromu (PLA2G6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **398** | Karbamoil fosfat sentetaz I eksikliği (CPS1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **399** | Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) (RYR2, CASQ2 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **400** | Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **401** | Keratoderma, palmoplantar, with deafness (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **402** | Kıkırdak-saç hipoplazisi (RMRP geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **403** | Kısa QT sendromu (KCNH2,KCNQ1, KCNJ2 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 120 |
| **404** | Kısa QT sendromu-1 (KCNH2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **405** | Kısa zincirli açil koa dehidrojenaz yetmezliği (ACADS geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **406** | Kimerizm (STR analizi) (Ayrı ve aynı cinsiyet) |  | STR Analizi | **5cc EDTA'lı Kan/ EDTA'lı kemik iliği** | 10 |
| **407** | Kimerizm (STR analizi) (Ayrı ve aynı cinsiyet) (HER BİR BİREY İÇİN) |  | STR analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **408** | Kistik Fibrozis (CFTR geni) (DNA Dizi Analizi) (Sık Mutasyon Görülen Bölgeler) | var | Reverse Dot Blot | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **409** | Kistik Fibrozis (CFTR geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **410** | Klasik galaktozemi (GALT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **411** | Klippel Feil sendromu- Tip1 ve Tip 3 - Otozomal Dominant (GDF3, GDF6 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **412** | Kolestatik Hastalıklar Paneli - (ABCB4, ABCB11, ATBB1, JAG1 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **413** | Kolesterol ester depo hastalığı (Wolman Hastalığı) (LIPA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **414** | Konjenital Adrenal Hiperplazi/ 11-beta- hidroksilaz eksikliği (CYP11B1 geni) (Tüm Gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **415** | Konjenital Adrenal Hiperplazi/ 21- hidroksilaz yetmezliği (CYP21A2 geni) (Tüm Gen- DNA Dizi Analizi ve MLPA ile delesyon-duplikasyon analizi) | var | DNA Dizi Analizi/ MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **416** | Konjenital Adrenal Hipoplazi (DAX1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **417** | Konjenital Ağrı Duyarsızlığı-Anhidrozis (CIPA) (NTRK1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **418** | Konjenital Bilateral Vas Deferens Agenezisi (CFTR geni) (DNA Dizi Analizi) (Sık Mutasyon Görülen Bölgeler) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **419** | Konjenital glikolizasyon defekti Tip 1a (PMM2 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **420** | Konjenital merozin defektli müsküler distrofi (Merozin negatif konjenital müsküler distrofi) (LAMA2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **421** | Konjenital müsküler distrofi (COL6A1,COL6A2, COL6A3,POMT1, POMT2, FKTN, FKRP, LARGE, POMGNT1, SEPN1, LAMA2, ITGA7 genleri) (12 gen) -PANEL (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **422** | Konjenital müsküler distrofi (LMNA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **423** | Konjenital myastenik sendrom (RAPSN geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **424** | Konjenital myeloskleroz (COL6A2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **425** | Konjenital Santral Hipoventilasyon Sendromu (PHOX2B geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **426** | Konjenital varyant (FOXG1 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **427** | Krabbe hastalığı (GALC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **428** | KRAS kodon 12, 13, 61, 146 mutasyonu (Panitumumab (Vectibix) direnci) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 30 |
| **429** | KRAS kodon 12, 13, 61, 146 mutasyonu (Panitumumab (Vectibix) direnci) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 15 |
| **430** | Kreatin eksikliği sendromu, X’e bağlı (SLC6A8 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **431** | Krioprin ile ilişkili periodik ateş sendromu (NLRP3) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **432** | Kronik infantil nörolojik kutanoz artropati (CINCA) (NLRP3) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **433** | Kumadin direnci/ hassasiyeti (VKORC1 1, 2, 3 ve 4 allelleri ve CYP2C9 1, 2, 3, 4, 5, 6 ve 11 allelleri) |  | SNAPSHOT | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **434** | L-2-hidroksiglutarik asidüri (L2HGDH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **435** | Laminin A2 defektine bağlı konjenital müsküler distrofi (LAMA2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **436** | Langer mesomelic displazi 249700 (SHOX geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **437** | LEOPARD sendromu (PTPN11 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **438** | Leprechaunism (Donohue sendromu) (INSR Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **439** | Leri-Weill diskondrosteozis 127300 (SHOX geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **440** | Lesch-Nyhan sendromu (HPRT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **441** | Letal restriktif dermatopati (LMNA geni) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **442** | Leukoencephalopathy with vanishing white matter - PANEL (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **443** | Leukoencephalopathy with vanishing white matter (EIF2B1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **444** | Leukoencephalopathy with vanishing white matter (EIF2B2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **445** | Leukoencephalopathy with vanishing white matter (EIF2B3 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **446** | Leukoencephalopathy with vanishing white matter (EIF2B4 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **447** | Leukoencephalopathy with vanishing white matter (EIF2B5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **448** | Lewy body dementia, susceptibility to (GBA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **449** | Lhermitte-Duclos Hastalığı (Cowden Hastalığı) (PTEN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **450** | Limb Girdle Tipi Müsküler Distrofi Tip 2I (FKRP geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **451** | Limb Girdle Tipi Müsküler Distrofi Tip 2K (POMT1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **452** | Limb Girdle Tipi Müsküler Distrofi Tip 2M (FKTN geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **453** | Limb/Pelvis-Hypoplasia/Aplasia Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **454** | Limb-Girdle Müsküler distrofi tip 1b (LMNA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **455** | Limb-Girdle Müsküler distrofi tip 1c (CAV3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **456** | Lipoprotein lipaz yetmezliği (LPL geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **457** | Lizensefali-ambigius genitale (ARX geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **458** | Lizinürik protein intoleransı (SLC7A7 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **459** | Loeys-Dietz sendromu 1A, 2A (TGFBR1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **460** | Loeys-Dietz sendromu 1B, 2B (TGFBR2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **461** | Loeys-Dietz sendromu, tip 3 (SMAD3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **462** | Lowe sendromu (OCRL1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **463** | Lubs sendromu (AR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **464** | Luteinleştirici hormon reseptör geni (LHCGR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **465** | Makrosefali-Otizm Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **466** | Malouf sendromu (Kardiomyopati-Hipergonadotropik hipogonadizm) (LMNA geni) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **467** | Mandibuloakral displazi-Tip A lipodistrofi (LMNA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **468** | Marfan sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **469** | Marinesco-Sjögren Sendromu (SIL1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **470** | Maroteaux-Lamy sendromu (MPS6) (ARSB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **471** | MASS Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **472** | McCune-Albright sendromu (GNAS geni) (MOZAİSİZM TARAMASI) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan ile beraber Koyu Renk Cilt Bölgesi + Açık Renk Cilt Biyopsi ve varsa kemik biyopsisi** | 45 |
| **473** | McCune-Albright sendromu (GNAS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan (ÖNEMLİ NOTLARI OKUYUNUZ)** | 45 |
| **474** | MECP2 bağımlı ciddi ensefalopati (MECP2 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **475** | MEF2C ile ilgili hastalıklar (MEF2C geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **476** | Megalensefalik lökoensefalopati ve subkortikal kistler (van der Knaap hastalığı) (MLC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **477** | MELAS hastalığı (A3243G, T3271C, C3093G, A3252G, C3256T, A3260G, T3291C, T3308C, A13514G) (Sık görülen mutasyonlar) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **478** | Melnick-Needles sendromu (FLNA geni) (22. exon DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **479** | Menkes Hastalığı (ATP7A geni) (Tüm Gen Analizi) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **480** | Mental retardasyon-Psikoz-piramidal bulgular-makroorşidizm (MECP2 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **481** | Metakromatik Lökodistrofi (Aril Sülfataz A Yetmezliği) (ARSA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **482** | Metil malonik asidemi, (MMAA, MMAB, MUT genleri) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **483** | Metil malonik asidemi, cblA tipi (MMAA geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **484** | Metil malonik asidemi, cblB tipi (MMAB geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **485** | Metil malonik asidemi, MUT tipi (MUT geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **486** | Metil malonik asidüri ve homosistinüri, cblC tipi (MMACHC geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **487** | Metil malonik asidüri ve homosistinüri, cblD tipi (MMADHC geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **488** | Metil malonik asidüri ve homosistinüri, cblF tipi (LMBRD1 geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **489** | Mevalonik asitüri (MVK geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **490** | Mikrosatellit instabilitesi (STR analizi) |  | STR analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 15 |
| **491** | Mitochondrial DNA depletion syndrome 4B (MNGIE type) (POLG geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **492** | Mitokondrial DNA deplesyon sendromu 4A (Alpers type) (POLG geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **493** | Mitokondrial DNA deplesyon sendromu- Ensefalomyelomatik (SUCLA2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **494** | Mitokondrial DNA deplesyon sendromu- Hepatoserebral (DGUOK geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **495** | Mitokondrial kompleks 1 eksikliği (NDUFV1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **496** | Mitokondrial Nörogastrointestinal Ensefalopati sendromu (TYMP geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **497** | MLH1 geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 90 |
| **498** | MNGIE sendromu (TYMP geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **499** | MODY Paneli (11 gen) (HNF4A, GCK, HNF1A, PDx 1, TCF2, NEUROD1, KLF11, CEL, PAx 4, INS, BLK genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **500** | MODY Paneli (3 gen) (HNF4A, GCK, HNF1A genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **501** | MODY tip II (GCK geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **502** | MODY tip, 1 (HNF4A geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **503** | MODY, tip III (HNF1A geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **504** | MODY, tip IV (PDX1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **505** | MODY, tip IX (PAX4 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **506** | MODY, tip V (HNF1B geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **507** | MODY, tip VI (NEUROD1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **508** | MODY, tip VII (KLF11 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **509** | MODY, tip VIII (CEL geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **510** | MODY, tip X (INS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **511** | MODY, tip XI (BLK geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **512** | Molibden kofaktör eksikliği tip A (MOCS1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **513** | Molibden kofaktör eksikliği tip B (MOCS2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **514** | Molibden kofaktör eksikliği tip C (GPHN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **515** | Morquio B sendromu (MPS4B) (Morquio B) (GLB1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **516** | MSH2 geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 90 |
| **517** | MSH6 geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 90 |
| **518** | MTHFR 1298 polimorfizmi (1298A>C) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **519** | MTHFR 677 polimorfizmi (677C>T) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **520** | Muckle-Wells sendromu, CINCA (NLRP3) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **521** | Muenke sendromu (FGFR3 geni) (Tüm Gen Analizi) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **522** | Mukolipidozis Tip 1 (NEU1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **523** | Mukolipidozis Tip 2 (I-Cell Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **524** | Mukolipidozis Tip 3 (Pseudo-Hurler Polidistrofi Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **525** | Mukopolisakkaridoz 1-2-6 Paneli (IDUA, IDS, ARSB genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **526** | Mukopolisakkaridoz Paneli (IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, GLB1, GUSB, HYAL1, ARSB) (11 gen) - (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **527** | Mukopolisakkaridoz tip 1 (Ih-Ih/s-Is) (MPSI) (IDUA geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **528** | Mukopolisakkaridoz tip 2 (MPSII) (IDS geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **529** | Mukopolisakkaridoz tip 3A, (Sanfilippo A) (SGSH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **530** | Mukopolisakkaridoz tip 3A, 3B, 3C, 3D (Sanfilippo Sendromu) (SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **531** | Mukopolisakkaridoz tip 3B, (Sanfilippo B) (NAGLU geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **532** | Mukopolisakkaridoz tip 3C, (Sanfilippo C) (HGSNAT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **533** | Mukopolisakkaridoz tip 3D, (Sanfilippo D) (SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS genleri)- PANEL (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **534** | Mukopolisakkaridoz tip 4A (Morquio sendromu A) (GALNS geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **535** | Mukopolisakkaridoz tip 4A, 4B (Morquio sendromu) (GALNS, GLB1 genleri)- PANEL (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **536** | Mukopolisakkaridoz tip 4B (MPS4B) (Morquio B) (GLB1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **537** | Mukopolisakkaridoz tip 6 (MPS6) (Maroteaux-Lamy) (ARSB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **538** | Mukopolisakkaridoz tip 7 (GUSB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **539** | Mukopolisakkaridoz tip 9 (HYAL1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **540** | Multipl Endokrin Neoplazi 1 (MEN1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu / 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **541** | Multipl Endokrin Neoplazi 2A (MEN2A) Ekzon 10-11-13-14-15 ve 16) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu / 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **542** | Multipl Endokrin Neoplazi 2B (MEN2B) Ekzon 10-11-13-14-15 ve 16) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu / 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **543** | Multipl karboksilaz yetmezliği (BTD geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **544** | Multipl Lentijin sendromu (PTPN11 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **545** | Multiple self-healing squamous epithelioma, susceptiblity to (TGFBR1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **546** | Muscle Eye Brain Disorder (POMGNT1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **547** | Müllerian aplazi (WNT4 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **548** | Mycobacterium Tuberculosis PCR DNA |  | Real-Time PCR | **Her türlü materyal/ Balgam / Transtrekeal aspirat / İdrar / BOS / Plevral mayi / Periton mayi vb.** | 15 |
| **549** | Myotonik distrofi tip 1 (DMPK geni) (CTG Tekrar Sayısı Analizi) |  | PCR/ Fragman analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **550** | Nail Patella sendromu (LMX1B geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **551** | Nana depo hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **552** | NCL Tip 1 (PPT1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **553** | NCL Tip 6 (NCL6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **554** | Nefronofitizis Tip 1,2,3,4,5,6 (NPHP1, NPHP2, NPHP3, NPHP4, NPHP5, NPHP6 genleri) (Tüm Gen Analizi) (163 ekzon) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **555** | Nefrotik sendrom Tip 1 (NPHS1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **556** | Nefrotik sendrom Tip 2 (NPHS2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **557** | Neonatal intrahepatik kolestasis (Sitrin yetmezliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **558** | Niemann Pick Tip A ve B (Sfingomiyenaz yetmezliği) (SMPD1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **559** | Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **560** | Niemann Pick Tip C (NPC1, NPC2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **561** | Niemann Pick Tip C (NPC2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **562** | Niemann Pick Tip D (NPC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **563** | Nijmegen kırık sendromu (NBN Geni-c.657\_661del5/ c.657\_661del5657del5 mutasyonu) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **564** | Non-ketotik hiperglisinemi (AMT geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **565** | Non-ketotik hiperglisinemi (AMT, GCSH, GLDC genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **566** | Non-ketotik hiperglisinemi (GCSH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **567** | Non-ketotik hiperglisinemi (GLDC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **568** | Non-spesifik mental retardasyon tip 4 (ARX geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **569** | Non-spesifik X'e bağlı mental retardasyon tip 16 (MECP2 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **570** | Noonan sendromu (PTPN11 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **571** | Nöraminidaz Yetmezliği (NEU1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **572** | Nöroblastoma ve Hirschsprung (PHOX2B geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **573** | Nörofibromatozis tip 2 (NF2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **574** | Nörofibromatozis tip1 (NF1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **575** | NR0B1-DAX1 (Xp21.2)/ SOX9 (17q24.3) / SRY (Yp11.3)/ WNT4 (1p36.12) ve NR5A1 (9q33) Delesyon-Duplikasyon testi (MLPA) |  | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **576** | NR5A1 bağımlı seks reversal (NR5A1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **577** | Odontohipofosfatazia (ALPL geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **578** | Oküloserebrorenal sendrom (OCRL1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **579** | Orak Hücreli Anemi (HBB geni) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **580** | Ornitin Transkarbamilaz Yetmezliği-OTC yetmezliği (OTC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **581** | Orta zincirli açil koa dehidrojenaz yetmezliği (ACADM geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **582** | Osteogenezis İmperfekta Tip I,II, III, IV Paneli (COL1A1, COL1A2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **583** | OTC yetmezliği (OTC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **584** | P53 Geni (TP53) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan/ EDTA'lı kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 30 |
| **585** | PAI-1 4G/5G polimorfizmi |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **586** | Pankreatik Agenezi (PDX1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **587** | PAPA: Piyojenik Steril artrit, piyoderma gangrenozum, akne ilişkili sendrom) (PSTPIP1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **588** | Paraksismal Nokturnal Hemoglobinüri (PIG-A geni)(Tüm gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **589** | Parkinson disease, late-onset, susceptibility to (GBA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **590** | Partington sendromu (ARX geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **591** | Parvovirus B19 Real-Time PCR |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan / Amniyon sıvısı / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı / yenidoğanlarda idrar** | 15 |
| **592** | PDGFRA (Ekzon 12 ve 18) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 30 |
| **593** | Pelizaeus-Merzbacher benzeri Hastalık tip 1 (GJC2geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **594** | Pelizaeus-Merzbacher Hastalığı (PLP1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **595** | Pelizaeus-Merzbacher-Like (GJC2geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **596** | Pena Shokeir sendromu (RAPSN ve DOK7 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **597** | Perrault sendromu (HSD17B4 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **598** | Persistan Müller Kanalı Sendromu (AMH geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **599** | Piyojenik steril artrit , piyoderma gangrenozum, akne ilişkili sendrom (PAPA) (PSTPIP1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **600** | PMS2 geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 60 |
| **601** | POLIP sendromu (TYMP geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **602** | Polikistik böbrek (Otozomal Resesif) (PKHD1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **603** | Polikistik böbrek (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant formlar) (PKHD1, PKD1, PKD2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **604** | Pompe Hastalığı (GAA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **605** | PPM-X sendromu (MECP2 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **606** | Prader Willi-Angelman sendromu (SNRPN geni) (Metilasyon Analizi) | var | Metilasyon Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **607** | Pridoksin Bağımlı Epilepsi (ALDH7A1) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **608** | Primer mikrosefali tip 2 (WDR62 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **609** | Primer sistemik karnitin eksikliği (SLC22A5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **610** | Progressif external oftalmopleji, otozomal dominant, otozomal resesif, (POLG geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **611** | Progressif myoklonik epilepsi Tip 2A (Lafora) (EPM2A geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **612** | Progressif myoklonik epilepsi Tip 2B (Lafora) (NHLRC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **613** | Propiyonik asidemi (PCCA geni)(Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **614** | Propiyonik asidemi (PCCA, PCCB genleri)(Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **615** | Propiyonik asidemi (PCCB geni)(Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **616** | Proprotein konvertaz 1 / 3 eksikliği (PCSK1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **617** | Proteus Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **618** | Protrombin 20210 mutasyonu (20120G>A) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **619** | Pseudohipoparatiroidizm Tip Ia-b-c (GNAS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **620** | Pseudovajinal perineoskrotal hipospadias (5-Alfa Redüktaz yetmezliği) (SRD5A2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **621** | Pseudovitamin D Bağımlı Rikets (CYP27B1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **622** | PSTPIP1 (PAPA: Piyojenik artrit, piyoderma gangrenozum, akne ilişkili sendrom) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **623** | PTEN Hamartoma Tümör Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **624** | Purivat Kinaz Eksikliği (PKLR geni) ( Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **625** | QDPR yetmezliği (QDPR geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **626** | Quincke ödemi (SERPING1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **627** | Reifenstein sendromu (AR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **628** | Renal hücreli karsinom (HNF1B geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **629** | Renal kist ve diabetes mellitus (HNF1B geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **630** | RET onkogeni (Ekzon 10-11-13-14-15 ve 16) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 30 |
| **631** | Rett Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **632** | Rett Sendromu (FOXG1 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **633** | Rett Sendromu (MECP2 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **634** | Rigid spine müsküler distrofi tip 1 (SEPN1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **635** | Rippling kas hastalığı (CAV3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **636** | Robinow sendromu (ROR2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **637** | Romano-Ward Sendromu (otozomal dominant) (1. aşama) (KCNQ1, KCNH2, SCN5A genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **638** | Romano-Ward Sendromu (otozomal dominant) (2. aşama) (KCNE1, KCNE2 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **639** | Romano-Ward Sendromu (otozomal dominant) (3. aşama) (CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5 genleri) (EXOM) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 120 |
| **640** | Rubellavirus RNA- Real-Time PCR |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan / Amniyon sıvısı / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı / yenidoğanlarda idrar** | 15 |
| **641** | Russel-Silver sendromu (IC1 bölgesi-H19 metilasyon analizi/ Uniparental dizomi) (MLPA) |  | Metilasyon Analizi ve MLPA | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **642** | Salla Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **643** | Sandhoff hastalığı (HEXB geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **644** | SCHINZEL PHOCOMELIA SENDROMU (WNT7A Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **645** | Sepsis |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan** | 5 |
| **646** | Seramid treheksozidaz yetmezliği (GLA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **647** | Seramidaz Yetmezliği/ Asit Seramidaz Yetmezliği (ASAH1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **648** | Serebro-oculo-facio-skeletal sendrom 1 (COFS) (ERCC6 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **649** | Serebro-oculo-facio-skeletal sendrom 2 (COFS) (ERCC2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **650** | Serebro-oculo-facio-skeletal sendrom 3 (COFS) (ERCC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **651** | Serebro-oculo-facio-skeletal sendrom 4 (COFS) (ERCC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **652** | SF1 (NR5A1) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **653** | SHOX geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **654** | Sialidosis tip 1 ve 2 (NEU1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **655** | Sialik asit depo hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **656** | Siklik Nötropeni (ELANE geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **657** | Sistinosis (CTNS geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **658** | Sitokrom P450 Oksidoredüktaz Eksikliği (POR yetmezliği) (POR geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **659** | Sitrülinemi tip 1- Klasik sitrülinemi (ASS1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **660** | Sitrülinemi tip 2 (Sitrin yetmezliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **661** | SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri- 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Delesyon Analizi) | var | SNAPSHOT | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **662** | SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri- 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Taşıyıcı tespiti) (MLPA) | var | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **663** | Smith-Lemli-Opitz sendromu (DHCR7 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **664** | Sorbitol Dehidrojenaz Yetmezliği (SORD geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **665** | SOX9 (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **666** | Spinal müsküler Atrofi-Progressif Myoklonik Epilepsi (ASAH1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **667** | SRD5A2 geni (5-Alfa Redüktaz yetmezliği) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **668** | SRY (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **669** | SRY geni delesyon ve varlığı |  | Delesyon Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **670** | Stiff skin (Sert deri) Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **671** | Subtelomerik delesyon-duplikasyon analizi (MLPA) | var | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **672** | Süksinik semialdehit dehidrogenaz eksikliği (ALDH5A1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **673** | Swyer sendromu (SRY geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **674** | t (12;21) (p13;q22) (TEL / AML1) (REAL-TIME PCR) |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan (Soğuk zincir)** | 15 |
| **675** | t (14;18) (q32;q21) (IgH / BCL2) (REAL-TIME PCR) |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan (Soğuk zincir)** | 15 |
| **676** | t (15;17) (q22;q21) (PML / RARA) (REAL-TIME PCR) |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan (Soğuk zincir)** | 5 |
| **677** | t (4;11) (q21;q23) (MLL / AF4) (REAL-TIME PCR) |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan (Soğuk zincir)** | 15 |
| **678** | t (8;21) (q22;q22) (ETO / AML1) (REAL-TIME PCR) |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan (Soğuk zincir)** | 15 |
| **679** | t (9;22) (q34;q11.2) (BCR/ABL) (Philadelphia kromozomu) (REAL-TIME PCR) |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan (Soğuk zincir)** | 15 |
| **680** | Tanatoforik displazi Tip 1 ve tip 2 (FGFR3 geni- 7, 10, 15, 19. ekzonlar) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **681** | Tanatoforik displazi Tip 1 ve tip 2 (FGFR3 geni) (Tüm Gen Analizi) (DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **682** | Tateyama tip distal miyopati (CAV3 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **683** | Tay Sachs hastalığı (HEXA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **684** | Testiküler feminizasyon (eski ad) (AR geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **685** | Timidilat Sentaz (TS) (28bp delesyon/insersiyon polimorfizmi) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **686** | Timidin Fosforilaz Yetmezliği (MNGIE sendromu) (TYMP geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **687** | Timothy Sendromu (Uzun QT sendromu –sindaktili- otizm) (1. aşama) (CACNA1C geni) (p.Gly406Arg, p.Gly402Ser) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **688** | Timothy Sendromu (Uzun QT sendromu –sindaktili- otizm) (2. aşama) (CACNA1C geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **689** | Tirozinemi tip 1 (FAH geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **690** | Toxoplasma gondii DNA |  | Real-Time PCR | **5cc EDTA'lı Kan / Amniyon sıvısı / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı / yenidoğanlarda idrar** | 15 |
| **691** | TPMT polimorfizmleri (238 G>C, 460 G>A, 719 A>G) (Tioguanin grubu ilaç metabolizması) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Lösemilerde kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 30 |
| **692** | TPMT polimorfizmleri (238 G>C, 460 G>A, 719 A>G) (Tioguanin grubu ilaç metabolizması) (DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **Lösemilerde kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu** | 30 |
| **693** | Transferin Reseptör-2 (TFR2 geni) ( Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **694** | Trombofili Panel 3 gen(Faktör II ve V, MTHFR) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **695** | Trombofili Panel Faktör II (PTH) G20210A, Faktör V G1691A, Faktör V H1299R, Faktör XIII V34L,MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 (4G/5G),EPCR A4600G (A3), EPCR G4678C (A1) |  | Reverse Dot Blot | **5cc EDTA'lı Kan** | 10 |
| **696** | Trombositopeni, X'e bağlı (WAS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **697** | Trombositopeni, X'e bağlı, intermittant (WAS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **698** | Tüberoz skleroz 1 (TSC1 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **699** | Tüberoz skleroz 2 (TSC2 geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **700** | Tüm Mitokondrial Delesyon Duplikasyon Analizi (Kearns-Sayre Sendromu (KSS), Leigh Sendromu, Pearson Sendromu, Progressif Eksternal Oftalmopleji (PEO)) (MLPA) |  | MLPA | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **701** | Tüm Mitokondrial Genom Analizi (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan/ Kas Biyopsisi (Merkezimize Danışınız)** | 45 |
| **702** | Ullrich konjenital müsküler distrofisi(COL6A1, COL6A2, COL6A3 genleri) (3 gen) (Tüm Gen Analizi) -PANEL |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **703** | Uzun QT - Brugada sendromu Paneli (18 gen) (SCN5A, CACNA1C, GDP1L, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4, KCNQ1, KCNH2, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1 genleri)(Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **704** | Uzun QT- Brugada (1.aşama) (KCNQ1, KCNH2, SCN5A genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **705** | Uzun QT- Brugada (2.aşama) (KCNE1, KCNE2, GAPD1L, CACNA1C, CACNB2, SCN1B genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **706** | Uzun QT- Brugada (3.aşama) (KCNE3, SCN3B, HCN4, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **707** | Uzun QT- Romano Ward sendromu Paneli (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CACNA1C, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1 genleri) (12 gen) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **708** | Uzun QT sendromu- Sık görülen genler (KCNQ1, KCNH2, SCN5A genleri) (3 gen) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **709** | Uzun QT Sık görülen mutasyon- Brugada sendromu Paneli (10 gen) (SCN5A, CACNA1C, GDP1L, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4, KCNQ1, KCNH2 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **710** | Uzun QT-tip 4 (otozomal dominant) (ANK2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **711** | Valproat Duyarlılığı (OTC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **712** | VATER-Hidrosefali Sendromu (VACTERL-H sendromu) (PTEN geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **713** | Vitamin B 12 yanıtlı Metil malonik asidemi (MMAA geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **714** | Vitamin B 12 yanıtlı, cblB tipi Metil malonik asidemi (MMAB geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **715** | Vitamin D Bağımlı Rikets tip 1 (CYP27B1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **716** | Vohwinkel sendromu (GJB2) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **717** | Von Gierke Hastalığı (G6PC geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **718** | Von Hippel-Lindau sendromu (VHL geni) (Tüm gen- DNA Dizi Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **719** | Von Willebrand hastalığı, tip 1, 2A, 2B, 2M, 2N, Tip 3 (VWF geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **720** | Walker Warburg Sendromu Paneli (8 gen) (POMT1, POMT2, FKTN, LARGE, POMGNT1, FKRP, ISPD, GTDC2 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **721** | Warfarin direnci/hassasiyeti (VKORC1 1, 2, 3 ve 4 allelleri ve CYP2C9 1, 2, 3, 4, 5, 6 ve 11 allelleri) |  | SNAPSHOT | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **722** | Warfarin duyarlılığı (F9 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **723** | Werner sendromu (LMNA geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **724** | West sendromu (ARX geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **725** | West sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **726** | Wilms tümörü-pseudohermafroditism (WT1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **727** | Wilson hastalığı (ATP7B geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **728** | Wiskott-Aldrich sendromu (WAS geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60-90 |
| **729** | WNT4 geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **730** | Wolff-Parkinson-White sendromu (PRKAG2 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 90 |
| **731** | Wolfram sendromu (WFS1 Geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **732** | WT1 geni (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 20 |
| **733** | X’e bağlı infantil spazm (ARX geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **734** | X'e bağlı infantil spazm (CDKL5 Geni) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 45 |
| **735** | Y Kromozomu Mikrodelesyonu (SRY, AZFa-AZFb-AZFc) (Delesyon analizi) |  | PCR+ Jel Elektroforezi | **5cc EDTA'lı Kan** | 15 |
| **736** | Yalancı Vitamin D Bağımlı Rikets (CYP27B1 geni) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 30 |
| **737** | Zellweger sendromu, Peroksizom biosentez bozukluğu Paneli (13 gen) (PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26, HSD17B4 genleri) (Tüm Gen Analizi) | var | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan, Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN 5cc EDTA'lı Kan** | 60 |
| **738** | Zellweger sendromu, Peroksizom biosentez bozukluğu Paneli (5 gen) (PEX1, PEX6, PEX10, PEX12, PEX26 genleri) (Tüm Gen Analizi) |  | DNA Dizi Analizi | **5cc EDTA'lı Kan** | 60 |