



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

1 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

<b>Malzeme Kodu</b> : JENH00324	SUT PUAN KARSILIGI GENETIK TESTLER HIZMET ALIMI	SATINALMA BÝLGÝSÝ (PARTNAME) (*)
<b>Partname Kodu</b> : 42142	Tıbbi Genetik A.D	<b>Düzenleme Tarihi</b> : 19/01/2015

### Partname Metni :

#### GENETİK HİZMETİ ALIMI TEKNİK ŞARTNAMESİ

##### 1- TANIM

İdare: Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Araştırma Hastanesi

İşin Adı: Genetik Hizmet Alımı

Yüklenici: Hizmet Alınan Genetik Merkezi

Olarak tanımlanmıştır.

##### 2- AMAÇ

İdarenin talep etmiş olduğu tetkiklerin yapılması, sonucun genetik tanı merkezleri yönetmeliğince yetkilendirilmiş hekimler tarafından değerlendirilmesi ve onaylanması, sonuçların hastaneye internet ortamında bildirilmesi ve yazdırılmış olarak verilmesidir.

##### 3- KAPSAM

3.1. Hizmet Alınan Genetik Merkezi sadece Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi Sağlık Uygulama ve Araştırma Merkezi Hastanesi Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi (bundan sonra UÜGHTM olarak anılacaktır) hastane tarafından kayıt edilmiş ve işlemi yapıldı kaşesi basılmış veya bandrolü kesilmiş kan ve örnekleri çalışacaktır.

3.2. Hizmet Alınan Genetik Merkezi mutlaka kayıt defteri veya bilgisayar programında kayıt tutacaktır.

3.3. Kan ve örnek alınması işlemi hastane personeli tarafından yapılacaktır. Alınan kanlar ve diğer klinik örnekler Hizmet Alınan Genetik Merkezine kargo ile gönderilecek, idarenin de onaylayacağı bir kodlama sistemi ile kodlanıp Hizmet Alınan Genetik Merkezine o şekilde taşınacaktır. Kargo masraflarını hizmet alınan genetik merkezi karşılayacaktır. UÜGHTM, materyal Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından teslim alınana kadar uygun koşullarda saklar ve hastadan materyal alınır alınmaz Hizmet Alınan Genetik Merkezine haber verir. Materyalin UÜGHTM den alınarak Hizmet Alınan Genetik Merkezi laboratuvarına ulaştırılması, Hizmet Alınan Genetik Merkezin sorumluluğundadır. Uygun olmayan materyaller 24 saat içinde Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından sorunlu materyal teslim alma formu doldurularak HASTANE-UÜGHTM'ye fakslanır.

3.4. Hizmet Alınan Genetik Merkezinin, alınan kan ve örneklerde çalışacağı tetkiklerin örnek alımı, transportu, çalışma yöntemi ve hangi sürede sonuçların geri bildirileceği ayrıntılı olarak belirtilecektir. Tetkik yöntemlerinin hastanemizin Genetik AD tarafından belirlenmesi gereklidir.

3.5. Tetkiki isteyen hekim, sonucun klinik ile uyumlu olmadığına karar verirse Hizmet Alınan Genetik Merkezi sorumlusu ile görüşüp tetkikin tekrarını talep edebilir. Bu durumda idare tarafından ikinci bir ücret ödenmez. Sonuçların doğrulanması gerektiği hallerde hastanenin uygun göreceği bir referans merkezde ücreti hizmeti veren genetik merkezi tarafından ödenmek suretiyle tetkik tekrar çalıştırılacaktır.

3.6. Satın alınacak olan hizmetin Genetik hizmeti olması ve hizmetin özelliği gereği hangi testin yıl içerisinde kaç adet yaptırılacağı net olarak belirlenmemektedir. Genetik Merkezi sağlık uygulama tebliğinde geçen tüm tetkik türlerini SUT karşılığı üzerinden ihale sonucunda oluşacak indirim oranında indirim yaparak bahsedilen tetkikleri yapmayı taahhüt etmelidir.

3.7. Tetkik sonuçları idareye diğer Genetik Merkezlerindeki (üniversite, eğitim hastaneleri vb.) çalışma süreleri baz alınarak hizmet Alınan Genetik Merkezi tetkik sonuçlarını sözleşmede belirtilen süre içerisinde internet ortamında ve yazılı olarak UÜGHTM bildirecektir. Tetkik sonuçlarından örnek alımı dışındaki hatalardan Hizmet Alınan Genetik Merkezi sorumlu olacaktır.

3.8. Bu Genetik hizmet alımı ihalesine Sağlık Bakanlığı tarafından ruhsatlandırılmış Genetik Merkezleri girebilirler. Hizmet Alınan Genetik Merkezi istenen tetkiklerin bazılarını bünyesindeki diğer bir laboratuvar veya ruhsatlı diğer bir laboratuvarda çalıştırılabilir. Laboratuvar hizmetine talip olan istekliler en az 1(bir) yıl bu hizmeti vermiş olmalıdır.

3.9. Hastaların doku örneklerinden kültür hazırlanmasının istenmesi halinde, bu kültürlerin nakil ile ilgili laboratuvar hazırlıkları Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından yapılacaktır. Bunun için doku uygun steril bir kapta antibiyotikli besi yeri içinde hasta yakını ya da hastaneye teslim edilecektir. Doku kültürünün uzun süre saklanması gerektiğinde Hizmet Alınan Genetik Merkezi dokuyu dondurarak saklayabilmelidir. Hizmet Alınan Genetik Merkezi acil alınması gerekli doku örneklerinin saklanabilmesi için gerekli transport besiyerlerini sağlamakla yükümlüdür. İstenmesi halinde yurt dışındaki laboratuvar testi ücretleri ve kargo ücretleri hasta tarafından karşılanmak üzere kargo ve gümrük işlemleri Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından yapılarak yurt dışına

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

2 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

materyal gönderimi sağlanacaktır.

3.10. Acil durumlarda klinik olgularla ilgili danışmak yada testlerle ilgili görüşmek üzere Hizmet Alınan Genetik Merkezi hekim ya da hekimlerine 24 saat ulaşmayı sağlayacak telefon numaraları yazılı olarak iletilmelidir.

3.12. Hizmet Alınan Genetik Merkezi tetkiki istenen hastaların tüm genetik tetkiklerini yapacaktır. Ek tetkik gerekliliği halinde bu durumu yazılı olarak hastaneye iletacaktır.

3.13. Hizmet Alınan Genetik Merkezi test sonuçları ile ilgili danışmaya gelen hastalardan genetik danışmanlık ücreti talep etmez. Ancak genetik hastalığın belirlenmesi için hastanın veya diğer aile fertlerinin muayene ya da tetkiki gerekli ise bu işlemler ile ilgili rapor hastaneye iletacaktır.

3.14.Çalışılan numuneler; tetkik sonuçları Genetik Merkezi uzmanlarınca onaylanıp sonuçlar verildikten sonra ilgili mevzuatlarda herhangi bir şey belirtilmemişse en az 15 gün, özellikli testlerde (bu özellikler kontrol teşkilatınca belirlenir) ise gerektiğinde 60 gün saklanmalıdır.

#### 4-DENETİM KONUSUNDA UYULACAK HUSUSLAR

Hizmet Alınan Genetik Merkezi tetkik sonuçlarını sözleşmede belirtilen süre içerisinde internet ortamında ve yazılı olarak UÜGHTM bildirecektir. Hizmet Alınan Genetik Merkezi uluslararası standartlara uygun internal ve External Kalite Kontrol Programlarına tabi olmalıdır. Bunların rutin kontrol programlarını idareye vermeli, iç ve dış kontrollerin düzenli olarak yapıldığını belgelemeli ve programa sözleşme süresince uymalıdır.

Periyodik incelemeler haricinde, idare gerek gördüğü zamanlarda ve gerek gördüğü tetkikler için kontrol örnekleri alıp masrafları Hizmet Alınan Genetik Merkezine ait olmak üzere kabul edilmiş olan kontrol laboratuvarına gönderebilir. Kontrollerin yapılabilmesi için gönderilen örneklerin nakliyesi, kontrol ücretleri gibi tüm işlem bedelleri hizmet veren kuruluşa aittir. İdare kontrol örneklerini ve laboratuvar sonucunu alarak laboratuvar sorumlusunun huzurunda kodlayıp, mühürleyip kontrol laboratuvarına gönderilmek üzere firmaya teslim edecektir. Kontrol laboratuvarı sonuçları idarenin bildireceği faks veya mail adresine gönderecektir. Belgelerin aslı ise posta ile ulaştırılacaktır. Kontrol laboratuvarı ile yapılan karşılaştırma sonuçlarında her test için ayrı değerlendirilmek üzere, arka arkaya en fazla iki kabul edilemez sınırlarda sonuç kurum ile Hizmet Alınan Genetik Merkezi arasındaki sözleşmenin feshi için yeterli sebeptir.

#### 5 HUKUKİ VE TIBBİ SORUMLULUK

Bu hizmetin sunumu sırasında Hizmet Alınan Genetik Merkezi sorumluluğunda olan hizmetlerden dolayı meydana gelebilecek tüm tıbbi ve hukuki durumların muhatabı Hizmet Alınan Genetik Merkezidir.

Yine aynı sebeplerle üçüncü şahıslar veya diğer resmi merciler idareyi muhatap alarak idare aleyhine hukuki işlem başlattıkları takdirde yargılama giderleri, vekâlet ücreti ve ihtilafın sulh yoluyla çözülmesi de dâhil ve fakat bununla sınırlı olmamak üzere İdarenin bu hususta uğrayacağı her türlü masraf Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından ödenecektir.

#### 6-DİĞER HÜKÜMLER:

1. Genetik testleri yapmak üzere üstenen firmada tam gün çalışan en az iki Tıbbi Genetik Uzmanı yada Genetik Tanı Merkezleri yönetmeliğine göre Genetik Tanı Merkezi sorumlusu niteliklerine haiz hekim olacaktır. Bu hekimin telefon numarası idareye iletilecektir.
2. Genetik testlerde her bir test için kullanılacak ve ödenecek ara aşamalar Üniversitemizin Tıbbi Genetik AD tarafından onaylanacaktır. SUT'taki değişikliklerde idarenin gerekli görmesi halinde yeni uygulamalara adapte edilecektir. Hastanenin herhangi bir testin ara aşamalarının bilimsel gerçeklere uygun olmadığını yada hizmeti veren genetik merkezinin kullandığı metod nedeniyle farklı fiyatlandırılması gerektiğini tespiti halinde değiştirme hakkı saklıdır.
3. Toplam 750000 SUT puanı tutarında test (sitogenetik, moleküler genetik, moleküler sitogenetik) test alımı yapılacaktır. Yüklenici firma 1 SUT puan üzerinden fiyat verecektir.
4. Merkez ekteki testleri yapıyor olmalıdır.

Tetkik adı Prenatal SUT tetkik adı Tetkik Grubu Gerekli materyal Ortalama Sonuç süresi (Gün)

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## Ü-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

3 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

Amniyon Hücre Kültürü	Doku Kültürü Enjektör içinde (SİYAH PİSTONLU OLMAMALIDIR) 15
Deri Fibroblast Kültürü	Doku Kültürü Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde 15
Doku Kültürlerinin Merkezler Arası Nakli (Kargo ve Banka Transferi Dahil, Yurt dışı test ücreti hariç)	Doku Kültürü Fibroblast Kültürü Doku Kültürü Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde 15
Hücre Kültürü Dondurma ve Saklama	Doku Kültürü Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde
Kanser Doku Kültürü	Doku Kültürü Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde 15
Kemik İliği Kültürü	Doku Kültürü Heparinli kemik iliği 5
Kemik İliği Kültürü	Doku Kültürü Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde 15
Lenfosit Kültürü	Doku Kültürü Heparinli kan 5
Solid Doku Kültürleri	Doku Kültürü Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde 15
Kemik İliği Kromozom Analizi	908.471 Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/ 24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Sitogenetik Heparinli kemik iliği 10
Plevra Periton Sıvılarından Direkt Yöntemle Kromozom Analizi ve FISH	908.720 FISH (6 bölgeye kadar) Sitogenetik Heparinli enjektör içinde en az 5 cc 10
Solid Doku Tümörlerinden Kromozom Analizi	908.451 Düşük materyali/ Gonad biyopsisinden/ diğer dokulardan kromozom analizi Sitogenetik Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde 30
Ataksi Telenjiektazi (Bleomisin uyarı testi)	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
Ataksi Telenjiektaziye Benzer Hastalık	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
Bloom Sendromu (Kromozom Analizi ve SCE - Sister Chromatid Exchange)	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
DEB testi (Fankoni anemisi)	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
Fankoni Anemisi (DEB testi)	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
Frajl - X Kromozom Analizi	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
ICF (Immunodeficiency - Centromeric instability - Facial anomalies)	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
Kardeş Kromatid Değişimi (SCE - Sister Chromatid Exchange)	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
Roberts Sendromu	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 15
SC Fokomeli Sendromu	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 15
Xeroderma Pigmentosum	908.491 Kromozomal kırık sendromları ve mutajenite çalışmaları için kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 15
Cilt Biyopsisi Kromozom Analizi	908.451 Düşük materyali/ Gonad biyopsisinden/ diğer dokulardan kromozom analizi Sitogenetik Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde 30
Gonad Biyopsisi Kromozom Analizi	908.451 Düşük materyali/ Gonad biyopsisinden/ diğer dokulardan kromozom analizi Sitogenetik Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde 30
High Resolution Yöntemi (HRB) ile Kromozom Analizi	908.501 Periferik kandan kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 10
Periferik Kandan Kromozom Analizi	908.501 Periferik kandan kromozom analizi Sitogenetik Heparinli kan 10
Solid Doku Biyopsi Kromozom Analizi	908.451 Düşük materyali/ Gonad biyopsisinden/ diğer dokulardan kromozom analizi Sitogenetik Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde 30
Amniyon Sıvısından Kromozom Analizi PRENATAL	908.441 Amniyon sıvısından kromozom analizi Sitogenetik Enjektör içinde (SİYAH PİSTONLU OLMAMALIDIR) 15
Düşük Materyali Kromozom Analizi PRENATAL	908.451 Düşük materyali/ Gonad biyopsisinden/ diğer dokulardan kromozom analizi Sitogenetik Merkezimizden temin edilen transport besisi yeri içinde/ Acil durumlarda steril serum fizyolojik içinde 30
Fetal Kandan Kromozom Analizi PRENATAL	908.461 Fetal kandan kromozom analizi Sitogenetik Heparinli tüp, heparinli

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

4 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

enjektör 7

Koryonik Villus Örneği (CVS) Kromozom Analizi PRENATAL 908.481 Koryon villus örneğinden kromozom analizi (Direkt/ en az iki Kültür,bantlama ve en az 20 metafaz analiz dahil) Sitogenetik Merkezimizden temin edilen transport besi yeri içinde 15 Array - CGH 908.743 Array CGH Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Comperative Genomic Hybridisation Moleküler Sitogenetik EDTA'lı Kan 20

10 Alfa Satellit (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

13/ 21 Alfa Satellit (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

14/ 22 Alfa Satellit (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

15 Alfa Satellit (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

20 Alfa Satellit (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

Acro P Arm (Akrozomal Kromozomların Kısa Kolları) (FISH) 908.721/ 908.501 FISH (12 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 15

Human Telomere Probemix (MLPA ile Delesyon - Duplikasyon Analizi) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Human Telomere Probemix (MLPA ile Delesyon - Duplikasyon Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Marker Kromozom Analizi - Sentromer (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Marker Kromozom Analizi - Sentromer (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Tüm Kromozom Problemleri - Üç Renkli M - FISH (Octachrom) 908.723/ 908.501 FISH (24 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 15

15q11 - q13 Mikrodelesyonu (Prader - Willi/ Angelman Sendromu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

15q11 - q13 Mikrodelesyonu (Prader - Willi/ Angelman Sendromu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

17p11.2 Delesyon Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

17p11.2 Delesyon Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

17p13.3 Delesyon Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

17p13.3 Delesyon Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

22q11 Mikrodelesyonu/ DiGeorge/ VCFS Sendrom (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

22q11 Mikrodelesyonu/ DiGeorge/ VCFS Sendrom (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

4p Delesyonu/ Wolf - Hirschhorn Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

4p Delesyonu/ Wolf - Hirschhorn Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

4p16.3 Delesyon Sendromu/ Wolf - Hirschhorn Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

4p16.3 Delesyon Sendromu/ Wolf - Hirschhorn Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

5p Delesyon Sendromu/ Cri du chat/ Cat cry (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

5p Delesyon Sendromu/ Cri du chat/ Cat cry (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

5q35 Mikrodelesyonu (Sotos Sendromu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

5 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

5q35 Mikrodelesyonu (Sotos Sendromu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

7q11.23 Delesyon Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

7q11.23 Delesyon Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

8q12.1 Mikrodelesyonu (CHARGE Sendromu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

8q12.1 Mikrodelesyonu (CHARGE Sendromu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Cat cry/ Cri du chat/ 5p Delesyon Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Cat cry/ Cri du chat/ 5p Delesyon Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

CHARGE Sendromu (8q12.1 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

CHARGE Sendromu (8q12.1 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Cri du chat/ Cat cry/ 5p Delesyon Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Cri du chat/ Cat cry/ 5p Delesyon Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

DiGeorge/ VCFS Sendrom/ 22q11 Mikrodelesyonu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

DiGeorge/ VCFS Sendrom/ 22q11 Mikrodelesyonu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

İzole Lizensefali Sekansı (17p13.3 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

İzole Lizensefali Sekansı (17p13.3 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Kallmann Sendromu (KAL1) (Xp22.31 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Miller - Dieker Lizensefali Sendromu (17p13.3 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Miller - Dieker Lizensefali Sendromu (17p13.3 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Prader - Willi/ Angelman Sendromu (15q11 - q13 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Prader - Willi/ Angelman Sendromu (15q11 - q13 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Smith Magenis Sendromu (17p11.2 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Smith Magenis Sendromu (17p11.2 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Sotos Sendromu (5q35 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Sotos Sendromu (5q35 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Steroid Sülfataz Eksikliği (Xp22.31 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Steroid Sülfataz Eksikliği (Xp22.31 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Subtelomerik Delesyon - Duplikasyon Analizi (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Subtelomerik Delesyon - Duplikasyon Analizi (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## Ü-ŞK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

6 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

Subtelomerik Delesyon Analizi (FISH) 908.723/ 908.501 FISH (24 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Subtelomerik Delesyon Analizi (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.723/ 908.740 FISH (24 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Williams Sendromu (7q11.23 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Williams Sendromu (7q11.23 Mikrodelesyonu) (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Wolf - Hirschhorn Sendromu/ 4p16.3 Delesyon Sendromu (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Sitogenetik Heparinli kan 15

Wolf - Hirschhorn Sendromu/ 4p16.3 Delesyon Sendromu (FISH) (PRENATAL) PRENATAL 908.718/ 908.740 FISH (2 bölgeye kadar)/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

QF - PCR (13, 18, 21, X, Y) PRENATAL 908.740 STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS 2

Rapid FISH (13, 18, 21, X, Y) PRENATAL 908.720 FISH (6 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Amniyon sıvısı / CVS 2

DNA Sperm Integrity Testing (DNA Sperm Hasar Testi) (TUNEL testi) Moleküler Sitogenetik Sperm (Transport besi yeri içinde) 7

Sperm FISH 908.720 FISH (6 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Sperm (Transport besi yeri içinde) 7

Ailesel Ektopia Lentis (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30-45

Ehlers - Danlos Sendromu, Klasik Tip (1. AŞAMA) (COL5A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Ehlers - Danlos Sendromu, Klasik Tip (2. AŞAMA) (COL5A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kongenital Kontraktürel Araknodaktili (Beals Sendromu) (FBN2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kongenital Kontraktürel Araknodaktili (Beals Sendromu) (FBN2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Loeys - Dietz Sendromu Tip 1A, Tip 2A (TGFB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Loeys - Dietz Sendromu Tip 1A, Tip 2A (TGFB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Loeys - Dietz Sendromu Tip 1B, Tip 2B (TGFB2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Loeys - Dietz Sendromu Tip 1B, Tip 2B (TGFB2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Loeys - Dietz Sendromu Tip 3 (SMAD3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Marfan Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MASS Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Ehlers - Danlos Sendromu Tip 7A, 7B Paneli (Artrokalsia tipi) (COL1A1, COL1A2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) COL1A1 (908.717) COL1A2 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45-60

Konjenital İktiyoz - Harlequin İktiyoz Tipi (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Konjenital İktiyoz - Harlequin İktiyoz Tipi (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Konjenital İktiyoz - Lameller Tip 2 (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Konjenital İktiyoz - Lameller Tip 2 (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

7 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Letal Restriktif Dermatopati (LMNA geni) (Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Letal Restriktif Dermatopati (LMNA geni) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Multipl Self - Healing Squamous Epithelioma, Susceptibility to (TGFBR1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Stiff Skin (Sert Deri) Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Sturge - Weber Sendromu, Somatik, Mozaik (GNAQ geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik Etkilenmiş dokudan biyopsi 45

Epidermolizis Bulloza (COL17A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epidermolizis Bulloza (ITGB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epidermolizis Bulloza (LAMA3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epidermolizis Bulloza (LAMB3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epidermolizis Bulloza (LAMC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epidermolizis Bulloza (Tüm Tipler) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epidermolizis Bulloza (Tüm Tipler) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (EKZOM) PRENATAL 4 x (908.717/ 908.725) 1 x (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kimerizm (FISH Analizi) (Ayrı Cinsiyet) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan/ Heparinli Kemik İliği 10

Kimerizm (STR Analizi) (Ayrı ve Aynı Cinsiyet) (Örnek Başına) 908.740 STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik EDTA'lı kan/ EDTA'lı kemik iliği 10

11 - Beta - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP11B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

17 - Alfa - Hidroksilaz Eksikliği/ 17, 20 Liyaz Eksikliği (Adrenal Hiperplazi 5) (CYP17A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

17 - Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği (HSD17B3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (MLPA ile Delesyon - Duplikasyon Analizi) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (MLPA ile Delesyon - Duplikasyon Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi ve MLPA ile Delesyon - Duplikasyon Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi ve MLPA ile Delesyon - Duplikasyon Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.724/ 908.726/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

3 - Beta - Hidroksisteroid Dehidrojenaz Eksikliği 2 (HSD3B2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

5 - Alfa Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

8 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

EDTA'lı Kan 20

Adrenal Hipoplazi (DAX1-NR0B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

Adrenokortikal Yetmezlik (NR5A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı

Kan 20

Androjen Duyarsızlık Sendromu (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

Aromataz Eksikliği (CYP19A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı

Kan 30

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) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

DAX1'e Bağlı 46, XY Seks Reversal (DAX1 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Denys - Drash Sendromu (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı

Kan 20

DHH (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

DHH Bağımlı Seks Reversal (DHH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

Diffuz Mesenşial Skleroz - Nefrotik Sendrom (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift

Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Female XY gonadal disgenezis (SRY geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

Frasier Sendromu (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Hiperandrojenizm (WNT4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan

20

Hipospadias (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Kampomelik Displazi (SOX9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı

Kan 20

Kampomelik Displazi (SOX9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi

analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ

BİR DEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Lubs Sendromu (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Müllerian Aplazi (WNT4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan

20

NR0B1 - DAX1 (Xp21.2)/ SOX9 (17q24.3)/ SRY (Yp11.3)/ WNT4 (1p36.12) ve NR5A1 (9q33) Delesyon - Duplikasyon Testi

(MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

NR5A1 Bağımlı Seks Reversal (NR5A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

Persistan Müller Kanalı Sendromu (AMH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

Pseudovajinal Perineoskrotal Hipospadias (5 - Alfa Redüktaz Eksikliği) (SRD5A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA

dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Reifenstein Sendromu (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan

20

SF1 (NR5A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

SOX9 (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

SRD5A2 geni (5 - Alfa Redüktaz Eksikliği) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

SRY (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

SRY (Yp11.3) (FISH) 908.718 FISH (2 bölgeye kadar) Moleküler Genetik Heparinli kan 20

SRY Geni Delesyon ve varlığı 908.726 PCR Multiplex Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Swyer Sendromu (SRY geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Testiküler Feminizasyon (eski ad) (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik

EDTA'lı Kan 20

Wilms Tümörü - Pseudohermafroditizm (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler

Genetik EDTA'lı Kan 20

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

9 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

WNT4 geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
WT1 geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
XY Kromozomu (FISH) 908.718 FISH (2 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 15  
Erişkin Hipofosfatazia (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Fosfoetanolaminüri (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Fosfoetanolaminüri (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Hipofosfatazy, Erişkin (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Hipofosfatazy, Erişkin (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Hipofosfatazy, İnfantil (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Hipofosfatazy, İnfantil (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Hipokalsemi, Otozomal Dominant (CASR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Hipokalsiürik Hiperkalsemi Tip 1 (CASR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
McCune - Albright Sendromu (GNAS geni) (MOZAİSİZM Taraması/ 2-3 farklı doku) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan ile beraber Koyu Renk Cilt Bölgesi + Açık Renk Cilt Biyopsi ve varsa kemik biyopsisi 45  
McCune - Albright Sendromu (GNAS geni) (Tek doku- Kan veya biyopsi) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan (ÖNEMLİ NOTLARI OKUYUNUZ) 45  
Neonatal Hiperparatroidizm (CASR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Odontohipofosfatazia (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Odontohipofosfatazia (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Pseudohipoparatiroidizm Tip Ia - Tip Ib - Tip 1c (GNAS geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Pseudohipoparatiroidizm Tip Ia - Tip Ib - Tip 1c (GNAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Pseudovitamin D Eksikliğine Bağlı Rikets (CYP27B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Vitamin D Bağımlı Rikets Tip 1 (CYP27B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
X'e Bağlı Hipofosfatemik Rikets (PHEX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
X'e Bağlı Hipofosfatemik Rikets (PHEX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 1 (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Diyabetes İnsipidus, Diyabetes Mellitus, Optik Atrofi, İşitme Kaybı (DIDMOAD) Sendromu (WFS1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
Diyabetes Mellitus + Sağırılık, Maternal Kalıtım (Tüm Mitokondrial Genom - MTTL1, MTTE, MTTK dahil) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

10 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Diyabetes Mellitus, İnsülin Dirençli ve Akantosis Nigrikans (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Diyabetes Mellitus, Ketosis Eğilimi (PAX4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Geçici Neonatal Diyabet (KCNJ11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Geçici Neonatal Diyabet (ZFP57 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Geçici Neonatal Diyabet Paneli (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Geçici Neonatal Diyabeti (PLAGL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Gestasyonel Diyabet (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Hiperproinsülinemi (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

İnsülin bağımlı Diyabetes Mellitus (HNF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

İnsülin bağımlı Diyabetes Mellitus Tip 2 (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kalıcı Neonatal Diyabet (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kalıcı Neonatal Diyabet (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kalıcı Neonatal Diyabet (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kalıcı Neonatal Diyabet (KCNJ11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 1 (HNF4A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 10 (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 11 (BLK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 2 (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 3 (HNF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 4 (PDX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 5 (HNF1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 6 (NEUROD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 7 (KLF11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 8 (CEL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Tip 9 (PAX4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Pankreatik Agenezi (PDX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Renal Kist ve Diyabetes Mellitus (HNF1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Wolfram Sendromu (WFS1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Adrenal Hipoplazi (DAX1-NR0B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 3 (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 4 (HADH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

11 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 5 (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 6 (GLUD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Büyüme Geriliği (GHR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Büyüme Hormonu Eksikliği (GH1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
Genital Anomalisi Olan Antley - Bixler Sendromu ve Steroid Sentez Bozukluğu (POR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Growth Hormon Eksikliği Tip 1a, Tip 1b, Tip 2 (GH1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
Hipoaldesteronizm (Kortikosteron Metil Oksidaz 1 Eksikliği) (CYP11B2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Hipofosfotamik Rikets, Otozomal Dominant (FGF23 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
İdiopatik Ailesel Boy Kısaldığı (OMIM-300582) (SHOX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İdiopatik Ailesel Boy Kısaldığı (OMIM-300582) (Xp22.33 Mikrolezyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Genetik Heparinli kan 15  
IPEX Sendromu (İmmüno-disregulasyon, Poliendokrinopati ve Enteropati, X'e Bağlı) (FOXP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Kortizol Direnci (NR3C1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Laron Tipi Cücelik (GHR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Leprechaunizm (Donohue Sendromu) (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Leprechaunizm (Donohue Sendromu) (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Lipoid Adrenal Hiperplazi (STAR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Lipoid Adrenal Hiperplazi (STAR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Lözin Duyarlı İnfantil Hipoglisemi (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Luteinleştirici Hormon Reseptör Geni (LHCGR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Mental Retardasyon, İzole Büyüme Hormon Eksikliği (SOX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Mental Retardasyon, İzole Büyüme Hormon Eksikliği (SOX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Otoimmün Poliendokrinopati Sendromu Tip 1 (AIRE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Panhipopituitarizm (SOX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Proopiomelanokortin Eksikliği - Obezite, Erken Başlangıç, Adrenal Yetmezlik ve Kızıl Saç (POMC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Protein Konvertaz 1/ 3 Eksikliği (PCSK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Rabson - Mendenhall Sendromu (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Rabson - Mendenhall Sendromu (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

12 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Russel - Silver Sendromu (IC1 bölgesi - H19 Metilasyon Analizi/ Uniparental dizomi) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

SHOX Geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

SHOX Geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) + SHOX geni Delesyonu (Xp22.33 Mikrodelesyonu) (FISH) SHOX Geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) (908.714) SHOX geni Delesyonu (Xp22.33 Mikrodelesyonu) (FISH) (908.718/ 908.501) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan ve Heparinli kan (Her ikisi birden) 30

SHOX Geni Delesyonu (Xp22.33 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Genetik Heparinli kan 15

Sitokrom P450 Oksidoredüktaz Eksikliği (POR Eksikliği) (POR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Sitokrom P450 Oksidoredüktaz Eksikliği (POR Eksikliği) (POR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik

Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tiamin Yanıtlı Megaloblastik Anemi Sendromu (Megaloblastik Anemi - Tiamin Yanıtlı, Diyabetes Mellitus ve Sensorinöral Sağırlık) (SLC19A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Tiroid Dishormonogenezis Tip 2A (TPO geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Geçici Neonatal Diyabet Paneli (KCNJ11, ABCC8 (SUR1), PLAGL1, ZFP57 genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi)

ABCC8 (SUR1) (908.717) PLAGL1 (908.715) ZFP57 (908.713) KCNJ11 (908.713) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kalıcı Neonatal Diyabet (GCK, ABCC8 (SUR1), INS, KCNJ11 genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) ABCC8 (SUR1) (908.717) GCK (908.715) INS (908.714) KCNJ11 (908.713) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Paneli (11 gen) (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) HNF4A (908.715) GCK (908.715) HNF1A (908.715) PDX1 (908.713) HNF1B (908.715) NEUROD1 (908.713) KLF11 (908.714) CEL (908.716) PAX4 (908.715) INS (908.714) BLK (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

MODY Paneli (3 gen) (HNF4A, GCK, HNF1A genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) HNF4A (908.715) GCK (908.715) HNF1A (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Liddle Sendromu (SCNN1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Liddle Sendromu (SCNN1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Liddle Sendromu (SCNN1G geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Liddle Sendromu (SCNN1G geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Liddle Sendromu (SCNN1B, SCNN1G genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) SCNN1B (908.716) SCNN1G (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Liddle Sendromu (SCNN1B, SCNN1G genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL SCNN1B

(908.716/ 908.725) SCNN1G (908.716/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

5 - FU (5 - Florourasil Toksisitesi) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan 30

FLT3 Aktive Edici Mutasyon (Ekzon14 - 20) (Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

İmatinib (Gleevec) Direnci (ABL1 geni) (G250E, Y253H, E255K, T315I, F317L, M315T dahil) (Ekzon 4 - 10) (Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan/ EDTA'lı kemik iliği 30

KRAS Kodon 12, 13, 61, 146 Mutasyonu (Panitumumab (Vectibix) direnci) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 30

Kumadin Direnci/ Duyarlılığı (VKORC1 1, 2, 3 ve 4 allelleri ve CYP2C9 1, 2, 3, 4, 5, 6 ve 11 Allelleri) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan 30

Timidilat Sentaz (TS) (28bp Delesyon/ insersiyon Polimorfizmi) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan 30

TPMT Polimorfizmleri (238 G>C, 460 G>A, 719 A>G) (Tioguanin Grubu İlaç Metabolizması) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Lösemilerde kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

13 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

30

Warfarin Direnci/ Duyarlılığı (VKORC11, 2, 3 ve4 allelleri ve CYP2C91, 2, 3, 4, 5, 6 ve11 allelleri) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan 30

Akrodermatitis Enteropatik (SLC39A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Alagille Sendromu (JAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Alagille Sendromu (JAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Crigler-Najjar Sendromu Tip 1 ve 2 (UGT1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Crigler-Najjar Sendromu Tip 1 ve 2 (UGT1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Dubin-Johnson Sendromu (ABCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Gebelik İntrahepatik Kolestazı (ABCB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Gilbert's Sendromu (UGT1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1 (PFIC1) (ATP8B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1 (PFIC1) (ATP8B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 2 (PFIC2) (ABCB11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 2 (PFIC2) (ABCB11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 3 (PFIC3) (ABCB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 3 (PFIC3) (ABCB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kronik Pankreatit (CTRC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kronik Pankreatit (PRSS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kronik Pankreatit (PRSS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kronik Pankreatit (SPINK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bening Tekrarlayan İntrahepatik Kolestaz Paneli (ATP8B1, ABCB11 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) ATP8B1 (908.717) ABCB11 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1, Tip 2 Paneli (PFIC1, PFIC2) (ATP8B1, ABCB11 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) ATP8B1 (908.717) ABCB11 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1, Tip 2 Paneli (PFIC1, PFIC2) (ATP8B1, ABCB11 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL ATP8B1 (908.717/ 908.725) ABCB11 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1, Tip 2, Tip 3 Paneli (PFIC1, PFIC2, PFIC3) (ATP8B1, ABCB11, ABCB4 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) ATP8B1 (908.717) ABCB11 (908.717) ABCB4 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1, Tip 2, Tip 3 Paneli (PFIC1, PFIC2, PFIC3) (ATP8B1, ABCB11, ABCB4 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL ATP8B1 (908.717/ 908.725) ABCB11 (908.717/ 908.725) (908.740)

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

14 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90

Kolestatik Hastalıklar Paneli - (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, JAG1 genleri) (4 Gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) ATP8B1 (908.717) ABCB11 (908.717) ABCB4 (908.717) JAG1 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kolestatik Hastalıklar Paneli - (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, JAG1 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL ATP8B1 (908.717/ 908.725) ABCB11 (908.717/ 908.725) JAG1 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kronik Pankreatit PANEL (SPINK1, CTRC, PRSS1, PRSS2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Del (20q) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

\*AML - MDS Paneli (Del (5q) - t(15;17) (q22;q21) (PML/ RARA) - TP53 - t(8;21) (q22;q22) (ETO/ AML1) - Trizomi 8 - t(11;?) (q23;?) (MLL/ ?) - -7/ Del (7q) (Monozomi7/ Delesyon7q) - inv(16) (p13;q22) (CBFB/ MYH11) - Del (20q) (FISH) 908.721/ 908.471 FISH (12 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil)

Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

Multipl Myeloma Paneli CKS1B/CDKN2C (P18) (1q21/ 1p32.3) Amplifikasyon/Delesyon, IGH (14q32) breakapart, t(11;14) (q13;q32) (IgH/ CCND1), t(11;14)(IGH/ MYEOV), P53 Geni (TP53) (17p13.1), t(4;14) (IgH/ FGRF3), t(14;16) (IGH/MAF), 9, 11 ve 15 anöploidi, 13q14.3 Delesyonu (RB1) (FISH) 908.722/ 908.471 FISH (12 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

\*KLL Paneli (t(11;14) (q13;q32) ve 14q32 Delesyonu (IgH/ CCND1) - Trizomi 12 - 13q14.3 Delesyonu (RB1) - p53 Geni (TP53) (17p13.1) - 6q23 Delesyonu - 11q22.3 Delesyonu (ATM)) (FISH) 908.721/ 908.471 FISH (12 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

11q22.3 Delesyonu (ATM) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

11q23 Delesyonu (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

13q14.3 Delesyonu (RB1) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

19p13 (E2A) (Breakapart) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

20q12 Delesyonu (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

5q31 Delesyonu (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

7q31 Delesyonu (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

8 Trizomisi/ Monozomisi (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

cMYC ile IGH, IGL ve IGK Translokasyonları (Burkit Lenfoma) t(8;14), t(8;22) ve t(2;8) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

Diamond - Blackfan anemi1 (RPS19 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Diamond - Blackfan anemi1 (RPS19 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Faktör 9 Defekti, X' e Bağlı Trombofilisi (F9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Fanconi Anemisi, Komplementasyon Grup A (1. AŞAMA) (FANCA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Fanconi Anemisi, Komplementasyon Grup A (1. AŞAMA) (FANCA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90

Fanconi Anemisi, Komplementasyon Grup C ve G (2. AŞAMA) (FANCC ve FANCG genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) FANCC

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

15 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

(908.716) FANCG (908.716) DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Fanconi Anemisi, Komplementasyon Grup C ve G (2. AŞAMA) (FANCC ve FANCG genleri) (PRENATAL) PRENATAL  
FANCC (908.716/ 908.725) FANCG (908.716/ 908.725) (908.740) DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR  
aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN  
EDTA'LI KAN 60-90  
FIP1L1/ CHIC2/ PDGFRA (CHIC2 Delesyonu/ FIP1L1 - PDGFRA Füzyonu) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/  
Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan /  
Heparinli kemik iliği 10  
Hemofili A (F8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Hemofili A (F8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve  
üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ  
BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90  
Hemofili B (F9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Hemofili B (F9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15  
çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN)  
kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90  
Hiperhomosisteinemi Tromboz (CBS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler  
Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
inv(16)(p13;q22) (CBFB/ MYH11)/ t(16;16)(p13;q22) (CBFB/ MYH11) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/  
Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan /  
Heparinli kemik iliği 10  
inv(16)(p13;q22) (CBFB/ MYH11)/ t(16;16)(p13;q22) (CBFB/ MYH11) (REAL - TIME PCR) 908.731/ 908.727  
ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan (Soğuk zincir) 10  
JAK2 Mutasyonu (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan 15  
Kimerizm (FISH Analizi) (Ayrı Cinsiyet) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi  
(Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
Kimerizm (STR Analizi) (Ayrı ve Aynı Cinsiyet) (HER BİR BİREY İÇİN) 908.740 STR analizi (1-16 STR aralığı için)  
Moleküler Genetik EDTA'lı kan 10  
Lösemi, Akut Myeloid (NPM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı  
Kan 45  
Monozomi 4 (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96  
saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
Monozomi 5 (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96  
saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
Monozomi 7/ Delesyon 7q (-7/ Del (7q)) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi  
(Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
P16 (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür  
çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
P53 Geni (TP53) (17p13.1) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi  
(Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
t(11;?) (q23;?) (MLL/ ?) (Tüm MLL translokasyonları) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden  
kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik  
iliği 10  
t(11;14) (q13;q32) (IgH/ CCND1) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi  
(Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
t(11;14) (IGH/ MYEOV) Multipl Myeloma (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom  
analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
t(12;21) (p13;q22) (TEL/ AML1) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi  
(Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
t(12;21) (p13;q22) (TEL/ AML1) (REAL - TIME PCR) 908.731/ 908.727 ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift  
Moleküler Genetik EDTA'lı kan (Soğuk zincir) 15  
t(14;18) (q32;q21) (IgH/ BCL2) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi  
(Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10  
t(14;18) (q32;q21) (IgH/ BCL2) (REAL - TIME PCR) 908.731/ 908.727 ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift  
Moleküler Genetik EDTA'lı kan (Soğuk zincir) 15

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

16 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

t(14;16) (IGH/ MAF) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

t(15;17) (q22;q21) (PML/ RARA) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 5

t(15;17) (q22;q21) (PML/ RARA) (REAL - TIME PCR) 908.731/ 908.727 ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan (Soğuk zincir) 5

t(3;3) (q21;q26) ve inv (3) (q21q26) (EV11) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

t(4;11) (q21;q23) (MLL/ AF4) (REAL - TIME PCR) 908.731/ 908.727 ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan (Soğuk zincir) 15

t(4;14) (IgH/ FGRF3) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

t(8;14) (q14;q32) (? - IGH) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

t(8;21) (q22;q22) (ETO/ AML1) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

t(8;21) (q22;q22) (ETO/ AML1) (REAL - TIME PCR) 908.731/ 908.727 ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan (Soğuk zincir) 15

t(9;22) (q34;q11.2) (BCR/ ABL) (Philadelphia Kromozomu) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

t(9;22) (q34;q11.2) (BCR/ ABL) (Philadelphia Kromozomu) (REAL - TIME PCR) 908.731/ 908.727 ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan (Soğuk zincir) 15

Trizomi 10 (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

Trizomi 12 (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

Von Willebrand Hastalığı, 1, 2A, 2B, 2M, 2N, 3 (VWF geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Warfarin Duyarlılığı (F9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Xq13.2 (XIST) (FISH) 908.718/ 908.471 FISH (2 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

\*ALL Paneli (t(11;?) (q23;?) (MLL/ ?) - t(12;21) (p13;q22) (TEL/ AML1) - t(1;19) (q23;p13) (E2A/ PBX1) - MYC bölgesini içeren Kromozom değişiklikleri - IgH bölgesini içeren Kromozom değişiklikleri - t(9;22) (q34;q11.2) - 4, 10, 17. Kromozom düzensizlikleri ve monozomiler - p16) (FISH) 908.721/ 908.471 FISH (12 bölgeye kadar)/ Kemik iliğinden kromozom analizi (Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahil) Moleküler Sitogenetik Heparinli kan / Heparinli kemik iliği 10

Alfa Talasemi (HBA1, HBA2 ve HBZ genleri) (Delesyon Analizi - MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Alfa Talasemi (HBA1, HBA2 ve HBZ genleri) (Delesyon Analizi - MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Beta Talasemi (HBB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Beta Talasemi (HBB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Orak Hücreli Anemi (HBB geni) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Orak Hücreli Anemi (HBB geni) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sickle Cell Anemia (HBB geni) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Sickle Cell Anemia (HBB geni) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bombay Fenotipi - Para Bombay Fenotipi - H Antijeni (FUT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90





## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

17 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

IRAK4 Eksikliği (IRAK4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
X' e Bağlı İmmün Yetmezlik, Hiper IgM (CD40LG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ciddi Kombine İmmün Yetmezlik, Athabasca (DCLRE1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ciddi Kombine İmmün Yetmezlik, Athabasca (DCLRE1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Kartilaj - Hair Hipoplazisi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, Kartilaj - Hair Hipoplazisi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Omenn Sendromu (DCLRE1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Omenn Sendromu (DCLRE1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Pürin Fosforilaz Eksikliğine Bağlı İmmün Yetmezlik (PNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, Pürin Fosforilaz Eksikliğine Bağlı İmmün Yetmezlik (PNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Ağır Kombine İmmün Yetmezlik, X' e Bağlı (IL2RG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, Ağır Kombine İmmün Yetmezlik, X' e Bağlı (IL2RG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, interleukin Reseptör Alfa (IL7R geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, İnterleukin Reseptör Alfa (IL7R geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Otozomal Resesif , Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (JAK3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, Otozomal Resesif , Ağır Kombine İmmün Yetmezlik (JAK3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Otozomal Resesif (CD3D geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, Otozomal Resesif (CD3D geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Otozomal Resesif (CD3E geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, Otozomal Resesif (CD3E geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Otozomal Resesif (PTPRC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID, Otozomal Resesif (PTPRC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Selektif T Hücre Defekti (ZAP70 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

18 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Selektif T Hücre Defekti (ZAP70 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Agamaglobülinemi, Bruton Hastalığı (BTK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Agamaglobülinemi, Bruton Hastalığı (BTK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Agamaglobülinemi, İzole Hormon Eksikliği (BTK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Agamaglobülinemi, İzole Hormon Eksikliği (BTK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Büyüme Hormonu Duyarsızlığı - İmmün Yetmezlik (STAT5B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

SCID, CD3 Zeta Eksikliğine Bağlı İmmün Yetmezlik (CD247 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

SCID, CD3 Zeta Eksikliğine Bağlı İmmün Yetmezlik (CD247 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İmmünglobülin A Eksikliği Tip 2 (TNFRSF13B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İnvaziv Pnömonokok Hastalığı Tip 1 (IRAK4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İnvaziv Pnömonokok Hastalığı Tip 2 (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

IPEX Sendromu (İmmünodisregulasyon, Poliendokrinopati ve Enteropati , X'e Bağlı) (FOXP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İzole İmmün Yetmezlik (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İzole İmmün Yetmezlik (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nijmegen Kırık Sendromu (NBN Geni - c.657\_661del5/ c.657\_661del5657del5 Mutasyonu) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nijmegen Kırık Sendromu (NBN Geni - c.657\_661del5/ c.657\_661del5657del5 Mutasyonu) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Recurrent Pyojenik Bakteriyel Enfeksiyonlar (MYD88 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Hiper İmmünglobülin E Sendromu (STAT3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Siklik Nötropeni (ELANE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kombine Hücrel ve Humoral İmmün Yetmezlik, Granülom (RAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kombine Hücrel ve Humoral İmmün Yetmezlik, Granülom (RAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kombine Hücrel ve Humoral İmmün Yetmezlik, Granülom (RAG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kombine Hücrel ve Humoral İmmün Yetmezlik, Granülom (RAG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

LIG4 Sendromu (LIG4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

19 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

LIG4 Sendromu (LIG4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nötrofil İmmün Yetmezlik Sendromu (RAC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nötrofil İmmün Yetmezlik Sendromu (RAC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Omenn Sendromu (RAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Omenn Sendromu (RAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Retiküler Disgenезis (AK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Retiküler Disgenезis (AK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

SCID, B Hücre Negatif (RAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

SCID, B hücre Negatif (RAG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

SCID, Mikrosefali, Gelişme Geriliği, Radyasyon Duyarlılığı (NHEJ1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

SCID, Mikrosefali, Gelişme Geriliği, Radyasyon Duyarlılığı (NHEJ1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

SCID, Radyasyon Duyarlı (LIG4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

SCID, Radyasyon Duyarlı (LIG4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Adenozin Deaminaz Eksikliği, Parsiyel (UNC13D geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Adenozin Deaminaz Eksikliği, Parsiyel (UNC13D geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ağır Konjenital Nötropeni (X' e Bağlı) (WAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ağır Konjenital Nötropeni (X' e Bağlı) (WAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 1 (Otozomal Dominant) (ELANE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 1 (Otozomal Dominant) (ELANE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 2 (Otozomal Dominant) (GFI1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 2 (Otozomal Dominant) (GFI1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 3 (Otozomal Resesif) (HAX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 3 (Otozomal Resesif) (HAX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

20 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 4 (Otozomal Resesif) (G6PC3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ağır Konjenital Nötropeni Tip 4 (Otozomal Resesif) (G6PC3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ailesel lenfhistiositik hemofagositozis 2 (Prf1 - Perforin geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Ailesel lenfhistiositik hemofagositozis 2 (Prf1 - Perforin geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ailesel lenfhistiositik hemofagositozis 3 (UNC13D geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ailesel lenfhistiositik hemofagositozis 4 (Stx11 - Sintaksin - Syntaxine geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Ailesel lenfhistiositik hemofagositozis 4 (Stx11 - Sintaksin - Syntaxine geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ailesel lenfhistiositik hemofagositozis 5 (STXBP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ailesel lenfhistiositik hemofagositozis 5 (STXBP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45

İmmün Yetmezlik, Yaygın Değişken Tip 2 (TNFRSF13B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İmmün Yetmezlik, Yaygın Değişken Tip 2 (TNFRSF13B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Trombositopeni, X' e Bağlı (WAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Trombositopeni, X' e Bağlı, İntermittant(WAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Wiskott - Aldrich Sendromu (WAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Otoinflamatuvar Hastalıklar Paneli (FMF - MEFV, NLRP3, SERPING1, TNFRSF1A, MVK, PSTPIP1 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) MEFV (908.715) NLRP3 (908.715) SERPING1 (908.715) TNFRSF1A (908.715) MVK (908.716) PSTPIP1 (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Ağır Konjenital Nötropeni (ELANE, HAX1, WAS genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Ailesel Hybernian Fever (TRAPS: Tümör Nekrozis Faktör Almacı ile İlişkili Periyodik Sendrom) (TNFRSF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Ailesel Periodik Fever (TRAPS: Tümör Nekrozis Faktör Almacı ile İlişkili Periyodik Sendrom) (TNFRSF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Ailesel Soğuk Otoinflamatuvar Sendrom Tip 1 (ASIS) (NLRP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Ailesel soğuk otoinflamatuvar Sendrom Tip 2 (NLRP12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Anjioödem Tip 1 ve 2 (Quincke ödemi) (SERPING1 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Anjioödem Tip 1 ve 2 (Quincke ödemi) (SERPING1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Anjioödem Tip 3 (F12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

CIAS1 (ASIS: Ailesel Soğuk Otoinflamatuvar Sendrom Tip 1, MWS: Muckle - Wells Sendromu, CINCA: Kronik İnfantil Nörolojik Kutanoz Artropati) (NLRP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

21 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Faktör 12 Eksikliği (F12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (Sık Görülen 12 Mutasyon) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 15  
FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 15  
Hiper IgD Sendromu (MVK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Krioprin ile İlişkili Periodik Ateş Sendromu (NLRP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Kronik İnfanitil Nörolojik Kutanoz Artropati (CINCA) (NLRP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Muckle - Wells Sendromu (NLRP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
PAPA: Piyojenik Steril Artrit, Piyoderma Gangrenozum, Akne İlişkili Sendrom) (PSTPIP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Piyojenik Steril Artrit, Piyoderma Gangrenozum, Akne İlişkili Sendrom (PAPA) (PSTPIP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
PSTPIP1 (PAPA: Piyojenik Artrit, Piyoderma Gangrenozum, Akne İlişkili Sendrom) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
TNFRSF1A (TRAPS: Tümör Nekrozis Faktör Almacı ile İlişkili Periyodik Sendrom) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
TRAPS: Tümör Nekrozis Faktör Almacı ile İlişkili Periyodik Sendrom (TNFRSF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Ailesel lenfositik hemofagositosis 3 (UNC13D geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
Blau Sendromu, Granülomatöz Enflamatuvar Artrit (NOD2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
HLA B27 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
HLA B5 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
HLA B51 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
Sarkoidoz, Erken Başlangıçlı (NOD2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID PANEL (JAK3, IL7R, IL2RG, CD3D, CD3E, CD247, PNP, PTPRC, RMRP, ZAP70 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 3 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
SCID PANEL (JAK3, IL7R, IL2RG, CD3D, CD3E, CD247, PNP, PTPRC, RMRP, ZAP70 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 3 x (908.717/ 908.725) 1 x (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Kompleman C1q Eksikliği (C1QA, C1QB, C1QC genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Konjenital Bilateral Vas Deferens Agenezisi - CBVDA (CFTR geni) (Dizi Analizi) (Sık Mutasyon Görülen Bölgeler) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
Y Kromozomu Mikrodelesyonu (SRY, AZFa - AZFb - AZFc) (Delesyon Analizi) 908.726 PCR Multiplex Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 15  
Diyabetes Mellitus + Sağırlık, Maternal Kalıtım (Tüm Mitokondrial Genom - MTTL1, MTTE, MTTK dahil) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Aminoglikozid ile İlişkili Sağırlık (A1555G) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Bjornstad Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Bjornstad Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Connexin26 (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Connexin30 (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## Ü-ŞK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

22 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

Hystrix - Like Ichthyosis with Deafness (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İşitme Kaybı, Digenic GJB2/ GJB6 (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İşitme Kaybı, Digenic GJB2/ GJB6 + Mitokondrial A1555G (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İşitme Kaybı, Otosomal Dominant Tip 3A (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İşitme Kaybı, Otosomal Dominant Tip 3B (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İşitme Kaybı, Otosomal Resesif Tip 1A (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İşitme Kaybı, Otosomal Resesif Tip 1B (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Jervell - Lange - Nielsen Sendromu (Otozomal Resesif) (İşitme Kaybı, Aritmi, Uzun QT) (1. AŞAMA) (KCNQ1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Jervell - Lange - Nielsen Sendromu (Otozomal Resesif) (İşitme Kaybı, Aritmi, Uzun QT) (2. AŞAMA) (KCNE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Keratitis - İktiyoz - İşitme Kaybı Sendromu (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Kraniofasial - Sağırılık - El Sendromu (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Tiamin Yanıtlı Megaloblastik Anemi Sendromu (Megaloblastik Anemi - Tiamin Yanıtlı, Diyabetes Mellitus ve Sensorinöral Sağırılık) (SLC19A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Waardenburg Sendromu Tip 1 (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Waardenburg Sendromu Tip 3 (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Wolfram Sendromu (WFS1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
Jervell - Lange - Nielsen Sendromu (Otozomal Resesif) (İşitme Kaybı, Aritmi, Uzun QT) (PANEL) (KCNQ1, KCNE1 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Anauxetic Displazi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Anauxetic Displazi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Aneuksoitik Displazi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Aneuksoitik Displazi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Cartilage - Hair Hypoplasia (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
SCID, Cartilage - Hair Hypoplasia (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
SCID, Kıkırdak - Saç Hipoplazisi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
SCID, Kıkırdak - Saç Hipoplazisi (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Metafiziel Displazi, Hipotrikozis Olmayan (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Akondrogenesis Tip 1b (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

23 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
Akondrogenesis Tip 1b (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/  
908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS /  
Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Akondroplazi (FGFR3 geni - G1138A ve G1138C Mutasyonları) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler  
Genetik EDTA'lı Kan 15  
Akondroplazi (FGFR3 geni - G1138A ve G1138C Mutasyonları) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/  
908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli  
ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 15  
Akromikrik Displazi (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik  
EDTA'lı Kan 60-90  
Atelosteogenesis 2 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift  
Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
Atelosteogenesis 2 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/  
908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS /  
Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Bent Bone Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik  
EDTA'lı Kan 45  
Bent Bone Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi  
analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı  
(İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Brakidaktili B1 (ROR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Caffey Hastalığı (COL1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı  
Kan 45  
Caffey Hastalığı (COL1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi  
analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı  
(İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Crouzon Sendromu -Akantosis Nigricans (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve  
üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
De la Chapelle Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift  
Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
De la Chapelle Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/  
908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS /  
Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Diastrotik Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift  
Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
Diastrotik Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/  
908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS /  
Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Epifizeal Displazi Tip 4 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift  
Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
Epifizeal Displazi Tip 4 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/  
908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS /  
Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Gracile Bone Displazi (FAM111A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik  
EDTA'lı Kan 45  
Gracile Bone Displazi (FAM111A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA  
dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı  
(İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Hipokondroplazi (FGFR3 geni - 9, 10, 13, 15. ekzonlar) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik  
EDTA'lı Kan 30  
Hipokondroplazi (FGFR3 geni - 9, 10, 13, 15. ekzonlar) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740  
DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve  
EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Hipokondroplazi (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

24 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

Genetik EDTA'lı Kan 45

Hipokondroplazi (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Karpotarsal Koalisyon Sendromu (NOG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kenny - Caffey Sendromu Tip 1 (TBCE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kenny - Caffey Sendromu Tip 1 (TBCE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kenny - Caffey Sendromu Tip 2 (FAM111A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kenny - Caffey Sendromu Tip 2 (FAM111A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kleidokranial Dizostoz (RUNX2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Klippel Feil Sendromu Tip 1 - Otozomal Dominant (GDF3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Klippel Feil Sendromu Tip 3 - Otozomal Dominant (GDF6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Langer Mesomelik Displazi (SHOX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Langer Mesomelik Displazi (Xp22.33 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Genetik Heparinli kan 15

Leri - Weill Diskondrosteozis (SHOX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Leri - Weill Diskondrosteozis (Xp22.33 Mikrodelesyonu) (FISH) 908.718/ 908.501 FISH (2 bölgeye kadar)/ Periferik kandan kromozom analizi Moleküler Genetik Heparinli kan 15

Muenke Sendromu (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nail Patella Sendromu (LMX1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nail Patella Sendromu (LMX1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Osteopetrozis, Otozomal Dominant Tip 2 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Osteopetrozis, Otozomal Dominant Tip 2 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Osteopetrozis, Otozomal Resesif Tip 4 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Osteopetrozis, Otozomal Resesif Tip 4 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Piknodizostosis (CTSK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Piknodizostosis (CTSK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Robinow Sendromu (ROR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Robinow Sendromu (ROR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

25 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Shprintzen - Goldberg Kraniosinostoz Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Spondilokostal Dizostoz (DLL3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Spondilokostal Dizostoz (DLL3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Spondilokostal Dizostoz (MESP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Spondilokostal Dizostoz (MESP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tanatorfik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni - 7, 10, 15, 19. ekzonlar) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Tanatorfik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni - 7, 10, 15, 19. ekzonlar) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tanatorfik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tanatorfik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Klippel Feil Sendromu Tip 1 ve Tip 3 - Otozomal Dominant (GDF3, GDF6 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Osteogenezis İmparfekta Tip 1, Tip 2, Tip 3, Tip 4 Paneli (COL1A1, COL1A2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) COL1A1 (908.717) COL1A2 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Osteogenezis İmparfekta Tip 1, Tip 2, Tip 3, Tip 4 Paneli (COL1A1, COL1A2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL COL1A1 (908.717/ 908.725) COL1A2 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Spondilokostal Dizostoz (DLL3 ve MESP2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Spondilokostal Dizostoz (DLL3 ve MESP2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ailesel Lenfödem Tip 1c (GJC2geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Andersen - Tawil Sendromu (Otozomal Dominant) (Kardiodisritmik periodikparalizi) (KCNJ2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi Tip 12 (JUP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Arterial Tortuosity Sendromu (SLC2A10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Brugada Sendromu (1. AŞAMA) (SCN5A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

CATSHL (CAMPTODACTYLY, TALL STATURE, AND HEARING LOSS) Sendromu (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Dilate Kardiomiyopati (1. AŞAMA) Tüm Mitokondrial Genom Analizi (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Dilate Kardiomiyopati (2. AŞAMA) (EKGOM sekanslama ve DMD Delesyon Analizi) (EKGOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90

Dilate Kardiomiyopati Tip 1A (LMNA geni) (Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Dilate Kardiomiyopati Tip 1A (LMNA geni) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

26 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Dilate Kardiyomiopati Tip 1X (FKTN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Hipertrofik Kardiyomiopati Tip 1 (MYH7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Hipertrofik Kardiyomiopati Tip 2 (TNNT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Hipertrofik Kardiyomiopati Tip 4 (MYBPC3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Hipertrofik Kardiyomiopati Tip 7 (TNNI3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Jervell - Lange - Nielsen Sendromu (Otozomal Resesif) (İşitme Kaybı, Aritmi, Uzun QT) (1. AŞAMA) (KCNQ1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Jervell - Lange - Nielsen Sendromu (Otozomal Resesif) (İşitme Kaybı, Aritmi, Uzun QT) (2. AŞAMA) (KCNE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) Tip 4 (CALM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) Tip 4 (CALM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Kısa QT Sendromu Tip 1 (KCNH2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Naxos Hastalığı (JUP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Naxos Hastalığı (JUP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Timothy Sendromu (Uzun QT Sendromu -Sindaktili - Otizm) (1. AŞAMA) (CACNA1C geni) (p.Gly406Arg, p.Gly402Ser) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Timothy Sendromu (Uzun QT Sendromu -Sindaktili - Otizm) (2. AŞAMA) (CACNA1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Uzun QT Tip 4 (Otozomal Dominant) (ANK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Atrial Fibrilasyon (GJA5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Atrial Fibrilasyon (KCNA5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Atrial Fibrilasyon (KCNE2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Atrial Fibrilasyon (NPPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Atrial Fibrilasyon Paneli (GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNQ1, NPPA, KCNJ2, SCN5A, ABCC9 genleri) (8 GEN) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Hipertrofik Kardiyomiopati (1. AŞAMA) (MYH7, MYBPC3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) MYH7 (908.717) MYBPC3 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Hipertrofik Kardiyomiopati (2. AŞAMA) (TNNT2, TNNI3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Hipertrofik Kardiyomiopati (3. AŞAMA) (TPM1, MYL3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Hipertrofik Kardiyomiopati (4. AŞAMA) (MYL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120  
Ailesel Hipertrofik Kardiyomiopati (4. AŞAMA) (ACTC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120  
Ailesel Hipertrofik Kardiyomiopati (4. AŞAMA) (ACTN2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120  
Ailesel Hipertrofik Kardiyomiopati (4. AŞAMA) (MYH6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

27 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (4. AŞAMA) (TNNC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (4. AŞAMA) (MYL2, ACTC1, CSRP3, TTN, ACTN2, MYH6, TCAP, TNNC1 genleri) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Ailesel İdiopatik Ventriküler Taşikardi/ Fibrilasyon (KCNJ8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ailesel İdiopatik Ventriküler Taşikardi/ Fibrilasyon (DPP6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ailesel İdiopatik Ventriküler Taşikardi/ Fibrilasyon (SCN5A, KCNJ8, DPP6 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) SCN5A (908.717) KCNJ8 (908.714) DPP6 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Aort Anevrizması (ACTA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Aort Anevrizması (MYH11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Aort Anevrizması (ACTA2, CBS, FBN1, FBN2, MYH11, COL3A1, SLC2A10, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2 genleri) (10 gen) - (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (PKP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (DSP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (DSG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (1. AŞAMA) (PKP2, DSP, DSG2 genleri) (3 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) PKP2 (908.716) DSP (908.717) DSG2 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (DSC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (TGFB3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (TMEM43 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (JUP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (RYR2, DSC2, TGFB3, TMEM43, JUP genleri) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Brugada Sendromu (2. AŞAMA) (GPD1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Brugada Sendromu (2. AŞAMA) (CACNB2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Brugada Sendromu (2. AŞAMA) (GPD1L, CACNA1C, CACNB2, SCN1B genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) GPD1L (908.715) CACNA1C (908.717) CACNB2 (908.716) SCN1B (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Brugada Sendromu (3. AŞAMA) (SCN3B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Brugada Sendromu (3. AŞAMA) (HCN4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Brugada Sendromu (3. AŞAMA) (KCNE3, SCN3B, HCN4, PKP2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Brugada Sendromu (8 Gen) (SCN5A, CACNA1C, GPD1L, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4, PKP2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL SCN5A (908.717) CACNA1C (908.717) GPD1L (908.715) CACNB2 (908.716) SCN1B (908.715) KCNE3 (908.714) SCN3B (908.715) HCN4 (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Hipertrofik Kardiomyopati Paneli (4 gen) (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) MYH7 (908.717) MYBPC3 (908.717) TNNT2 (908.717) TNNI3 (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Hipertrofik Kardiomyopati Paneli (TPM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Hipertrofik Kardiomyopati Paneli (MYL3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

28 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :****Genetik EDTA'lı Kan 45****Hipertrofik Kardiyomyopati Paneli (6 gen) (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi)****MYH7 (908.717) MYBPC3 (908.717) TNNT2 (908.717) TNNI3 (908.715) TPM1 (908.715) MYL3 (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60****Jervell - Lange - Nielsen Sendromu (Otozomal Resesif) (İşitme Kaybı, Aritmi, Uzun QT) (PANEL) (KCNQ1, KCNE1 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) (RZR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 2 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45****Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) (CASQ2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45****Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) (RZR2, CASQ2, CALM1 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 3 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90****Kısa QT Sendromu (KCNH2, KCNQ1, KCNJ2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) KCNH2 (908.717) KCNQ1 (908.717) KCNJ2 (908.713) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120****Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (1. AŞAMA) (KCNQ1, KCNH2, SCN5A genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) KCNQ1 (908.717) KCNH2 (908.717) SCN5A (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (2. AŞAMA) (KCNE1, KCNE2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (SCN4B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120****Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (AKAP9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120****Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (SNTA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120****Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (KCNJ5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120****Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5 genleri) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120****Uzun QT - Brugada (1.AŞAMA) (KCNQ1, KCNH2, SCN5A genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) KCNQ1 (908.717) KCNH2 (908.717) SCN5A (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Uzun QT - Brugada (2.AŞAMA) (KCNE1, KCNE2, GPD1L, CACNA1C, CACNB2, SCN1B genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) KCNE1 (908.714) KCNE2 (908.713) GPD1L (908.715) CACNA1C (908.717) CACNB2 (908.716) SCN1B (908.715)****Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Uzun QT - Brugada (3.AŞAMA) (KCNE3, SCN3B, HCN4, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1, KCNJ5 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90****Uzun QT - Brugada Sendromu Paneli (18 gen) (SCN5A, CACNA1C, GPD1L, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4, KCNQ1, KCNH2, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Uzun QT - Romano Ward Sendromu Paneli (KCNQ1, KCNH2, SCN5A, CACNA1C, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1 genleri) (12 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Uzun QT Sendromu - Sık Görülen Genler (KCNQ1, KCNH2, SCN5A genleri) (3 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) KCNQ1 (908.717) KCNH2 (908.717) SCN5A (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Uzun QT Sık Görülen Genler - Brugada Sendromu Paneli (10 gen) (SCN5A, CACNA1C, GPD1L, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4, KCNQ1, KCNH2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90****Hiperhomosisteinemi/ Homosistinüri cblE Tipi (MTRR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45****Hiperhomosisteinemi/ Homosistinüri cblE Tipi (MTRR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNE DEN EDTA'LI KAN 20****Hiperhomosisteinemi/ Homosistinüri cblG Tipi (MTRR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45****Hiperhomosisteinemi/ Homosistinüri cblG Tipi (MTRR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNE DEN EDTA'LI KAN 20****Homosistinüri, MTHFR Defektine Bağlı (MTHFR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler**



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

29 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

### Genetik EDTA'lı Kan 45

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblC Tipi (Kobalamin C Tipi) (MMACHC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblC Tipi (Kobalamin C Tipi) (MMACHC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblD Tipi (Kobalamin D Tipi) (MMADHC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblD Tipi (Kobalamin D Tipi) (MMADHC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblF Tipi (Kobalamin F Tipi) (LMBRD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblF Tipi (Kobalamin F Tipi) (LMBRD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Metilmalonik Asidemi, cblA Tipi (Kobalamin A Tipi) (MMAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Metilmalonik Asidemi, cblA Tipi (Kobalamin A Tipi) (MMAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Metilmalonik Asidemi, cblB Tipi (Kobalamin B Tipi) (MMAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Metilmalonik Asidemi, cblB Tipi (Kobalamin B Tipi) (MMAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Vitamin B12 Yanıtlı Metilmalonik Asidemi (MMAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Vitamin B12 Yanıtlı Metilmalonik Asidemi (MMAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Vitamin B12 Yanıtlı, cblB Tipi Metilmalonik Asidemi (MMAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Vitamin B12 Yanıtlı, cblB Tipi Metilmalonik Asidemi (MMAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ailesel Hiperkolesterolemi (LDLR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ailesel Hiperkolesterolemi (LDLR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45

Hiperalfalipoproteinemi (CETP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Hiperkolesterolemi, Otozomal Dominant, Tip B (APOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Hiperkolesterolemi, Otozomal Dominant, Tip B (APOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hiperşilomikronemi Tip 5, geç başlangıçlı (APOA5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Hipobetalipoproteinemi (APOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kombine Hiperlipidemi, Ailesel (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Lipoprotein Lipaz Eksikliği (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

30 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

- Kan 45
- Serebrotendinöz Ksanthomatozis (CYP27A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Serebrotendinöz Ksanthomatozis (CYP27A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- 3 - Hidroksi Açıl COA Dehidrojenaz Eksikliği (HADH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- 3 - Metilkrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 1) (MCCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90
- 3 - Metilkrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 1) (MCCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30
- 3 - Metilkrotonil CoA karboksilaz 2 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 2) (MCCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- 3 - Metilkrotonil CoA karboksilaz 2 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 2) (MCCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30
- 3 Hidroksi Açıl COA Dehidrojenaz Eksikliği (HADH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Adenilosüksinaz Eksikliği (ADSL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Adenilosüksinaz Eksikliği (ADSL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Ailesel kombine hiperlipidemi (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Akçağaç Şurubu Hastalığı Tip 1a (BCKDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Akçağaç Şurubu Hastalığı Tip 1a (BCKDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Akçağaç Şurubu Hastalığı Tip 1b (BCKDHB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Akçağaç Şurubu Hastalığı Tip 1b (BCKDHB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Akçağaç Şurubu Hastalığı Tip 2 (DBT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Akçağaç Şurubu Hastalığı Tip 2 (DBT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Akut İntermittant Porfiria (HMBS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90
- Aldolaz B Eksikliği/ ALDOB Eksikliği (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Aldolaz B Eksikliği/ ALDOB Eksikliği (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Alfa - Metilasetoasetik asidüri (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Alfa - Metilasetoasetik asidüri (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

31 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Alfa Ketoglutarat Dehidrogenaz Eksikliği (OGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Alfa Ketoglutarat Dehidrogenaz Eksikliği (OGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Alkaptanüri (HGD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Argininemi (ARG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Argininemi (ARG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45

Argininosüksinat Sentetaz Eksikliği (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Argininosüksinat Sentetaz Eksikliği (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Argininosüksinik Asidüri (ASL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Argininosüksinik Asidüri (ASL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Aril Sülfataz A Eksikliği (Metakromatik Lökodistrofi) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Aril Sülfataz A Eksikliği (Metakromatik Lökodistrofi) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Aril Sülfataz B Eksikliği (MPS Tip 6) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Aril Sülfataz B Eksikliği (MPS Tip 6) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Asit Beta Glukozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Asit Beta Glukozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Aspartoasetilaz Eksikliği (ASPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Aspartoasetilaz Eksikliği (ASPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Beta ketotiyolaz eksikliği (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Beta ketotiyolaz eksikliği (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Biotinidaz Defekti (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Biotinidaz Defekti (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Çok Uzun Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADVL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Çok Uzun Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADVL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

32 /74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Dihidrolipoamid Dehidrogenaz (E3) Eksikliği (DLD Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Dihidrolipoamid Dehidrogenaz (E3) Eksikliği (DLD Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Fabry Hastalığı - Delesyon Analizi (GLA geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Fabry Hastalığı (GLA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Fabry Hastalığı (GLA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Fanconi - Bickel Sendromu (SLC2A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Fanconi - Bickel Sendromu (SLC2A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Farber Hastalığı/ Lipogranülopatisi (ASAHI geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Farber Hastalığı/ Lipogranülopatisi (ASAHI geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Fazio - Londe Hastalığı (SLC52A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Fazio - Londe Hastalığı (SLC52A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Fenilketonüri (PAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Fenilketonüri (PAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Fin Tipi sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Fin Tipi sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Fish - Eye Hastalığı (LCAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Fruktoz 1 - 6 Bifosfat Eksikliği (FBP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Fruktoz 1 - 6 Bifosfat Eksikliği (FBP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Fumaraz Eksikliği (FH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Fumaraz Eksikliği (FH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Galaktokinaz Eksikliği (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Galaktokinaz Eksikliği (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Galaktoserebrozidaz Eksikliği (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Galaktoserebrozidaz Eksikliği (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

33 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Galaktoz - 1 - Fosfat Üridil Transferaz Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Galaktoz - 1 - Fosfat Üridil Transferaz Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Galaktoz Epimeraz Eksikliği (GALE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Galaktoz Epimeraz Eksikliği (GALE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30  
Galaktozemi Tip 1 (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Galaktozemi Tip 1 (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Galaktozemi Tip 2 (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Galaktozemi Tip 2 (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
GALT Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
GALT Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Gaucher Hastalığı (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Gaucher Hastalığı (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Glikojen Depo Hastalığı 3a, 3b, 3c, 3d (AGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 0 (GYS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 0 (GYS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 10 (PGAM2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 10 (PGAM2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 11 (LDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 11 (LDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 13 (ENO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 13 (ENO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 14 (PGM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 14 (PGM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

34 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 1a (G6PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glikojen Depo Hastalığı Tip 1a (G6PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 1b - Tip 1c (SLC37A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glikojen Depo Hastalığı Tip 1b - Tip 1c (SLC37A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 2 (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 2 (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 3a, Tip 3b, Tip 3c, Tip 3d (AGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 4 (GBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 4 (GBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 5 (PYGM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 5 (PYGM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 6 (PYGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 6 (PYGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 7 (PFKM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 7 (PFKM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9a (PHKA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9a (PHKA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9b (PHKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9b (PHKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9c (PHKG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9c (PHKG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9d (PHKA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

35 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

### Genetik EDTA'lı Kan 45

Glikojen Depo Hastalığı Tip 9d (PHKA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glisin Ensefalopatisi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glisin Ensefalopatisi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glisin Ensefalopatisi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glisin Ensefalopatisi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glisin Ensefalopatisi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glisin Ensefalopatisi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glukoserebrozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glukoserebrozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2 (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2B (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2B (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2C (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2C (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 1 (GCDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 1 (GCDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 2 (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

GM1 Gangliozidozis Tip 1, Tip 2 ve Tip 3 (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

36 /74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

GM1 Gangliozidosis Tip 1, Tip 2 ve Tip 3 (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

GM2 gangliozidosis Tip 1 (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

GM2 gangliozidosis Tip 1 (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

GM2 gangliozidosis Tip 2 (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

GM2 gangliozidosis Tip 2 (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Gracile Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Gracile Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Halokarboksilaz Sentetaz Eksikliği (HLCS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Halokarboksilaz Sentetaz Eksikliği (HLCS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45

Hawkinsinüri (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Hawkinsinüri (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Heksozaminidaz A Eksikliği (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Heksozaminidaz A Eksikliği (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Heksozaminidaz A ve B Eksikliği (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Heksozaminidaz A ve B Eksikliği (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hemokromatozis (HFE Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Hereditör Fruktöz İntoleransı (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Hereditör Fruktöz İntoleransı (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hereditör Hemokromatozis (HFE Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

HHH Sendromu (Hiperornitinemi - Hiperamonemi - Homositrülinemi Sendromu) (SLC25A15 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

HHH Sendromu (Hiperornitinemi - Hiperamonemi - Homositrülinemi Sendromu) (SLC25A15 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

37 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği A (PTS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği A (PTS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hiperlipoproteinemi Tip 1 (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Hiperoksalüri Tip 1 (AGXT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Hiperoksalüri Tip 1 (AGXT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hipoksantin Guanin Fosforibozil Transferaz Eksikliği (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Hipoksantin Guanin Fosforibozil Transferaz Eksikliği (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

HMG - CoA Liyaz Eksikliği (HMGCL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

HMG - CoA Liyaz Eksikliği (HMGCL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Homosistinüri, Systationin Beta Sentaz Eksikliğine Bağlı (CBS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

İnfanıl Sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

İnfanıl Sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İzoverlik Asidemi (IVD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

İzoverlik Asidemi (IVD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Kan - Beyin Bariyeri Glukoz Transport Eksikliği Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Kan - Beyin Bariyeri Glukoz Transport Eksikliği Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Karbamoil Fosfat Sentetaz Tip I Eksikliği (CPS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90

Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Hepatik (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Hepatik (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Letal Neonatal (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Letal Neonatal (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliğine Bağlı Miyopati (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliğine Bağlı Miyopati (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

38 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Karnitin Palmitoil Transferaz Eksikliği, Hepatik, 1A (CPT1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Karnitin Palmitoil Transferaz Eksikliği, Hepatik, 1A (CPT1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kısa Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kısa Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Klasik Galaktozemi (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Klasik Galaktozemi (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kolesterol Ester Depo Hastalığı (Wolman Hastalığı) (LIPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kolesterol Ester Depo Hastalığı (Wolman Hastalığı) (LIPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 1 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 1) (AGPAT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 1 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 1) (AGPAT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 2 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 2) (BSCL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 2 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 2) (BSCL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kreatin Eksikliği Sendromu, X'e Bağlı (SLC6A8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

L - 2 - Hidroksiglutarik Asidüri (L2HGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

L - 2 - Hidroksiglutarik Asidüri (L2HGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Lewy Body Dementia, Susceptibility to (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Lewy Body Dementia, Susceptibility to (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Lipoprotein Lipaz Eksikliği (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Lizinürik Protein İntoleransı (SLC7A7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Lizinürik Protein İntoleransı (SLC7A7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Menkes Hastalığı (ATP7A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90

Mental Retardasyon, Stereotipik Hareketler, Epilepsi ve/ veya Serebral Malformasyonlar (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Mental Retardasyon, Stereotipik Hareketler, Epilepsi ve/ veya Serebral Malformasyonlar (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

39 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

(PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Metakromatik Lökodistrofi (Ari1 Sülfataz A Eksikliği) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30 Metakromatik Lökodistrofi (Ari1 Sülfataz A Eksikliği) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Metilmalonik Asidemi, MUT Tipi (MUT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45 Metilmalonik Asidemi, MUT Tipi (MUT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Mevalonik Asitüri (MVK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30 Mevalonik Asitüri (MVK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Mitokondrial Kompleks 5 Eksikliği (ATP sentaz) , Nükleer 2 (TMEM70 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45 Mitokondrial Kompleks 5 Eksikliği (ATP sentaz) , Nükleer 2 (TMEM70 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A (MOCS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45 Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A (MOCS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B (MOCS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45 Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B (MOCS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Mukolipidozis Tip 1 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45 Mukolipidozis Tip 1 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Mukolipidozis Tip 2 (I - Cell Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60 Mukolipidozis Tip 2 (I - Cell Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Mukolipidozis Tip 3 (Pseudo - Hurler Polidistrofi Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60 Mukolipidozis Tip 3 (Pseudo - Hurler Polidistrofi Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Mukopolisakkaridoz Tip 1 (Tip Ih - Tip Ih/ s - Tip Is) (Hurler Sendromu/ Hurler - Scheie Sendromu/ Scheie Sendromu) (MPS Tip 1) (IDUA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45 Mukopolisakkaridoz Tip 1 (Tip Ih - Tip Ih/ s - Tip Is) (Hurler Sendromu/ Hurler - Scheie Sendromu/ Scheie Sendromu) (MPS Tip 1) (IDUA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20 Mukopolisakkaridoz Tip 2 (MPS Tip 2) (Hunter Sendromu) (IDS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45 Mukopolisakkaridoz Tip 2 (MPS Tip 2) (Hunter Sendromu) (IDS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

40 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 3A (MPS Tip 3A) (Sanfilippo Sendromu Tip A) (SGSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Mukopolisakkaridoz Tip 3A (MPS Tip 3A) (Sanfilippo Sendromu Tip A) (SGSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 3B (MPS tip 3B) (Sanfilippo Sendromu Tip B) (NAGLU geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Mukopolisakkaridoz Tip 3B (MPS tip 3B) (Sanfilippo Sendromu Tip B) (NAGLU geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 3C (MPS tip 3C) (Sanfilippo Sendromu Tip 3C) (HGSNAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Mukopolisakkaridoz Tip 3C (MPS tip 3C) (Sanfilippo Sendromu Tip 3C) (HGSNAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 4A (MPS Tip 4A) (Morquio Sendromu Tip A) (GALNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Mukopolisakkaridoz Tip 4A (MPS Tip 4A) (Morquio Sendromu Tip A) (GALNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 4B (MPS Tip 4B) (Morquio B) (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Mukopolisakkaridoz Tip 4B (MPS Tip 4B) (Morquio B) (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 6 (MPS Tip 6) (Maroteaux - Lamy Sendromu) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 6 (MPS Tip 6) (Maroteaux - Lamy Sendromu) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Mukopolisakkaridoz Tip 7 (MPS Tip 7) (GUSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Mukopolisakkaridoz Tip 7 (MPS Tip 7) (GUSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Mukopolisakkaridoz Tip 9 (MPS Tip 9) (HYAL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Mukopolisakkaridoz Tip 9 (MPS Tip 9) (HYAL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Multipl Karboksilaz Eksikliği (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Multipl Karboksilaz Eksikliği (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Multipl Sülfataz Eksikliği (SUMF1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Multipl Sülfataz Eksikliği (SUMF1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Nana Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

41 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Nana Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Neonatal İntrahepatik Kolestasis (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Neonatal İntrahepatik Kolestasis (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Niemann Pick Tip A ve Tip B (Sfingomiyenaz Eksikliği) (SMPD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Niemann Pick Tip A ve Tip B (Sfingomiyenaz Eksikliği) (SMPD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Niemann Pick Tip C (NPC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Niemann Pick Tip C (NPC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Niemann Pick Tip D (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Niemann Pick Tip D (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nonketotik Hiperglisinemi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Nonketotik Hiperglisinemi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nonketotik Hiperglisinemi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Nonketotik Hiperglisinemi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nonketotik Hiperglisinemi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Nonketotik Hiperglisinemi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nöraminidaz Eksikliği (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nöraminidaz Eksikliği (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nötral Lipid Depo Hastalığı (ABHD5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nötral Lipid Depo Hastalığı (ABHD5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

42 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Norun Hastalığı (LCAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ornitin Aminotransferaz Eksikliği (OAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Ornitin Aminotransferaz Eksikliği (OAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği - OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği - OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Orta Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Orta Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Pirüvat Dehidrojenaz E1 - Alfa Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Pirüvat Dehidrojenaz E1 - Alfa Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Pirüvat Dekarboksilaz Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Pirüvat Dekarboksilaz Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Pirüvat Karboksilaz Eksikliği (PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Pirüvat Karboksilaz Eksikliği (PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Pompe Hastalığı (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Pompe Hastalığı (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Primer Sistemik Karnitin Eksikliği (SLC22A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Primer Sistemik Karnitin Eksikliği (SLC22A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Propiyonik Asidemi (PCCA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Propiyonik Asidemi (PCCA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Propiyonik Asidemi (PCCB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Propiyonik Asidemi (PCCB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

43 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

QDPR Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

QDPR Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Salla Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Salla Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sandhoff Hastalığı (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Sandhoff Hastalığı (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Seramidaz Eksikliği/ Asit Seramidaz Eksikliği (ASAH1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Seramidaz Eksikliği/ Asit Seramidaz Eksikliği (ASAH1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sialidosis Tip 1 ve Tip 2 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Sialidosis Tip 1 ve Tip 2 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sialik Asit Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Sialik Asit Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sistinosis (CTNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Sistinosis (CTNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sistinüri (SLC3A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Sistinüri (SLC7A9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Sitrülinemi Tip 1 - Klasik sitrülinemi (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Sitrülinemi Tip 1 - Klasik sitrülinemi (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sitrülinemi Tip 2 (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Sitrülinemi Tip 2 (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Smith - Lemli - Opitz Sendromu (DHCR7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Smith - Lemli - Opitz Sendromu (DHCR7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sorbitol Dehidrojenaz Eksikliği (SORD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Sorbitol Dehidrojenaz Eksikliği (SORD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

44 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Süksinik Demialdehit Dehidrogenaz Eksikliği (ALDH5A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Süksinik Semialdehit Dehidrogenaz Eksikliği (ALDH5A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Suksinil CoA:3 - Oksoasid CoA Transferaz Eksikliği (SCOT Eksikliği) (OXCT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tay Sachs Hastalığı (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Tay Sachs Hastalığı (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tiamin Disfonksiyonu Tip 2 (SLC19A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tiamin Disfonksiyonu Tip 2 (SLC19A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tirozinemi 1 (Hepatorenal Tirozinemi - Fumaril Asetoasetaz Eksikliği) (FAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tirozinemi 1 (Hepatorenal Tirozinemi - Fumaril Asetoasetaz Eksikliği) (FAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tirozinemi Tip 2 (TAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tirozinemi Tip 2 (TAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tirozinemi Tip 3 (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tirozinemi Tip 3 (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Transaldolaz Eksikliği (TALDO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Transaldolaz Eksikliği (TALDO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Trimetilaminüri (FMO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Trimetilaminüri (FMO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Valproat Duyarlılığı (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Valproat Duyarlılığı (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Von Gierke Hastalığı (G6PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Von Gierke Hastalığı (G6PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Wilson Hastalığı (ATP7B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblJ Tipi (Kobalamin J Tipi) (ABCD4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

45 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblJ Tipi (Kobalamin J Tipi) (ABCD4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Kobalamin Metabolizması Hastalıkları Paneli (MMACHC, MMADHC, MTRR, LMBRD1, MTR, ABCD4, MMAA, MMAB, MUT genleri) (9 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Kobalamin Metabolizması Hastalıkları Paneli (MMACHC, MMADHC, MTRR, LMBRD1, MTR, ABCD4, MMAA, MMAB, MUT genleri) (9 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 4 x (908.717/ 908.725) 1 x (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Metilmalonik Asidemi (MMAA, MMAB, MUT genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) MMAA (908.715) MMAB (908.715) MUT (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Metilmalonik Asidemi, (MMAA, MMAB, MUT genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL MMAA (908.715/ 908.725) MMAB (908.715/ 908.725) MUT (908.716/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

3 - Metilkrotonilglisinüri (1 ve 2) (MCCC1, MCCC2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) MCCC1 (908.717) MCCC2 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

3 - Metilkrotonilglisinüri (1 ve 2) (MCCC1, MCCC2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL MCCC1 (908.717/ 908.725) MCCC2 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Akçağaç Şurubu Hastalığı (BCKDHA, BCKDHB, DBT genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) BCKDHA (908.715) BCKDHB (908.716) DBT (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Akçağaç Şurubu Hastalığı (BCKDHA, BCKDHB, DBT genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL BCKDHA (908.715/ 908.725) BCKDHB (908.716/ 908.725) DBT (908.716/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Glikojen Depo Hastalığı (GAA, SLC37A4, G6PC, GYS2, AGL, GBE1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHKA1, PYGM, PYGL, PFKM, PGAM2, LDHA, ENO3, PGM1 genleri) (17 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) (306 ekzon) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90

Glisin Ensefalopatisi (AMT, GCSH, GLDC genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) AMT (908.715) GCSH (908.714) GLDC (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Glisin Ensefalopatisi (AMT, GCSH, GLDC genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (PANEL) PRENATAL AMT (908.715/ 908.725) GCSH (908.714/ 908.725) GLDC (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mukopolisakkaridoz Paneli (IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, GLB1, GUSB, HYAL1, ARSB) (11 gen) - (Tüm Gen - Dizi Analizi) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Mukopolisakkaridoz Tip 1 - Tip 2 - Tip 6 Paneli (IDUA, IDS, ARSB genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) IDUA (908.716) IDS (908.715) ARSB (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Mukopolisakkaridoz Tip 3A, Tip 3B, Tip 3C, Tip 3D (Sanfilippo Sendromu) (SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL SGSH (908.715/ 908.725) NAGLU (908.715/ 908.725) HGSNAT (908.717/ 908.725) GNS (908.716/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mukopolisakkaridoz Tip 3A, Tip 3B, Tip 3C, Tip 3D (Sanfilippo Sendromu) (SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) SGSH (908.715) NAGLU (908.715) HGSNAT (908.717) GNS (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Mukopolisakkaridoz Tip 3D (MPS tip 3D) (Sanfilippo Sendromu Tip 3D) (GNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mukopolisakkaridoz Tip 3D (MPS tip 3D) (Sanfilippo Sendromu Tip 3D) (GNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Mukopolisakkaridoz Tip 4A, Tip 4B (MPS Tip 4A, MPS Tip 4B) (Morquio Sendromu) (GALNS, GLB1 genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) GALNS (908.716) GLB1 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Mukopolisakkaridoz Tip 4A, Tip 4B (MPS Tip 4A, MPS Tip 4B) (Morquio Sendromu) (GALNS, GLB1 genleri) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL GALNS (908.716/ 908.725) GLB1 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Niemann Pick Tip C (NPC1 ve NPC2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL NPC1 (908.717/ 908.725) NPC2 (908.714/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

46 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Niemann Pick Tip C (NPC1, NPC2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) NPC1 (908.717) NPC2 (908.714) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nonketotik Hiperglisinemi (AMT, GCSH, GLDC genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) AMT (908.715) GCSH (908.714) GLDC (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Nonketotik Hiperglisinemi (AMT, GCSH, GLDC genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL AMT (908.715/ 908.725) GCSH (908.714/ 908.725) GLDC (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Propiyonik Asidemi (PCCA, PCCB genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) PCCA (908.717) PCCB (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Propiyonik Asidemi (PCCA, PCCB genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL PCCA (908.717/ 908.725) PCCB (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Sistinüri (SLC3A1 ve SLC7A9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX14 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX14 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX16 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksisom Biyosentez Bozukluğu (PEX16 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

47 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX19 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX19 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX26 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX26 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (HSD17B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (HSD17B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu Paneli (13 gen) (PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26, HSD17B4 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu Paneli (13 gen) (PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26, HSD17B4 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu Paneli (5 gen) (PEX1, PEX6, PEX10, PEX12, PEX26 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) PEX1 (908.717) PEX6 (908.717) PEX10 (908.715) PEX12 (908.714) PEX26 (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant Formlar) (COL4A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant Formlar) (COL4A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Alport Sendromu (Otozomal Resesif) , Benign Ailesel Hematüri (COL4A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Alport Sendromu (Otozomal Resesif) , Benign Ailesel Hematüri (COL4A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Alport Sendromu (X Kromozomal) (COL4A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Alport Sendromu (X Kromozomal) (COL4A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bartter Sendromu Tip 1 (SLC12A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bartter Sendromu Tip 1 (SLC12A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bartter Sendromu Tip 2 (KCNJ1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bartter Sendromu Tip 2 (KCNJ1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bartter Sendromu Tip 3 ve Tip 4b (CLCNKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bartter Sendromu Tip 3 ve Tip 4b (CLCNKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bartter Sendromu Tip 4a (BSND geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

48 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Bartter Sendromu Tip 4a (BSND geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bartter Sendromu Tip 4b (CLCNKA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bartter Sendromu Tip 4b (CLCNKA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Benign Ailesel Hematüri (COL4A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı Tip 1, Otozomal Dominant (PKD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı Tip 2, Otozomal Dominant (PKD2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (Sık Görülen 12 Mutasyon) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 15

FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 15

Gitelman Sendromu (SLC12A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Gitelman Sendromu (SLC12A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hipokalsemi, Otozomal Dominant, Bartter Sendromu (CASR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nefrotik Sendrom Tip 1 (NPHS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Nefrotik Sendrom Tip 2 (NPHS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Polikistik böbrek (Otozomal Resesif) (PKHD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Polikistik Böbrek (Otozomal Resesif) (PKHD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Primer Hipomagnezemi (CLDN16 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Renal Hücreli karsinom (HNF1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant Formlar) (COL4A3, COL4A4 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL COL4A3 (908.717) COL4A4 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant ve X' e Bağlı Formlar) ve Benign Ailesel Hematüri (COL4A3, COL4A4, COL4A5 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL COL4A3 (908.717) COL4A4 (908.717) COL4A5 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant ve X' e Bağlı Formlar) ve Benign Ailesel Hematüri (COL4A3, COL4A4, COL4A5 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL (PRENATAL) PRENATAL COL4A3 (908.717/ 908.725) COL4A4 (908.717/ 908.725) COL4A5 (908.717/ 908.725) COL4A5 (908.717/ 908.725) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Alport Sendromu Paneli (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant Formlar) (COL4A3, COL4A4 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL (PRENATAL) PRENATAL COL4A3 (908.717/ 908.725) COL4A4 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Benign Ailesel Hematüri (COL4A3, COL4A4 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL COL4A3 (908.717) COL4A4 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı, Otozomal Dominant (PKD1, PKD2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) PKD1 (908.717) PKD2 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı, Otozomal Dominant (PKD1, PKD2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL)

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

49 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

PRENATAL PKD1 (908.717/ 908.725) PKD2 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Gitelman Sendromu, Bartter Sendromu (Tip 1, 2, 3, 4a, 4b) (SLC12A3, SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND, CLCNKA genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) SLC12A3 (908.717) SLC12A1 (908.717) KCNJ1 (908.713) CLCNKB (908.717) BSND (908.714) CLCNKA (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Gitelman Sendromu, Bartter Sendromu (Tip 1, 2, 3, 4a, 4b) (SLC12A3, SLC12A1, KCNJ1, CLCNKB, BSND, CLCNKA genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL SLC12A3 (908.717/ 908.725) SLC12A1 (908.717/ 908.725) KCNJ1 (908.713/ 908.725) CLCNKB (908.717/ 908.725) BSND (908.714/ 908.725) CLCNKA (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Nefronofitizis 1 (NPHP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Nefronofitizis 2 (NPHP2 (INVS) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Nefronofitizis 3 (NPHP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Nefronofitizis 4 (NPHP4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Nefronofitizis 5 (NPHP5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Nefronofitizis 6 (NPHP6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Nefronofitizis 1, 2, 3, 4, 5, 6 (NPHP1, NPHP2 (INVS), NPHP3, NPHP4, NPHP5, NPHP6 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (161 ekzon) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Polistik Böbrek (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant Formlar) (PKHD1, PKD1, PKD2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL PKHD1 (908.717/ 908.725) PKD1 (908.717/ 908.725) PKD2 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Adrenolökodistrofi, Otozomal Dominant Neonatal Form (ALD) (ABCD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Adrenolökodistrofi, Otozomal Dominant Neonatal Form (ALD) (ABCD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Adrenomyelonöropati, Erişkin (ABCD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Adrenomyelonöropati, Erişkin (ABCD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Aicardi - Goutieres Sendromu Tip 1 (TREX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Aicardi - Goutieres Sendromu Tip 1 (TREX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Ailesel Fatal İnsomnia (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Fatal İnsomnia (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Ailesel Hemiplejik Migren Tip 1 (CACNA1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ailesel Hemiplejik Migren Tip 3 (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ailesel Hemiplejik Migren Tip 3 (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Alexander Hastalığı (GFAP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

50 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

Alexander Hastalığı (GFAP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Alternan Hemipleji (ATP1A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Amiyotrofik Lateral Skleroz (SOD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Amiyotrofik Lateral Skleroz ve/ veya Frontotemporal Demans (C9orf72 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ataksi Telenjektazi (ATM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Atipik Rett Sendromu (CDKL5 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Atipik Rett Sendromu (CDKL5 geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Atipik Rett Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Atipik Rett Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Atipik Rett Sendromu (FOXG1 Geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Atipik Rett Sendromu (FOXG1 Geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Atipik Rett Sendromu (FOXG1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Atipik Rett Sendromu (FOXG1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Atipik Rett Sendromu (MEF2C geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Atipik Rett Sendromu (MEF2C geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Atipik Rett Sendromu (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Atipik Rett Sendromu (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bening Neonatal Epilepsi Tip 1 (KCNQ2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bening Neonatal Epilepsi Tip 2 (KCNQ3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Brain Malformation, WDR62 - Related (WDR62 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Brain Malformation, WDR62 - Related (WDR62 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Brown - Vialto - Van Laere Sendromu Tip 1 (SLC52A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Brown - Vialto - Van Laere Sendromu Tip 1 (SLC52A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Canavan Hastalığı (ASPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Canavan Hastalığı (ASPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

51 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Charcot - Marie - Tooth Hastalığı 1A (PMP22 geni) Duplikasyon testi (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Charcot - Marie - Tooth Hastalığı 2B1 (LMNA geni) (Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Charcot - Marie - Tooth Hastalığı X1 (GJB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN, Nöronal Seroid Lipofussinozis, İnfantil (INCL) (Santavuori - Haltia) (PPT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN, Nöronal Seroid Lipofussinozis, İnfantil (INCL) (Santavuori - Haltia) (PPT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN1, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 1 (NCL tip 1) (PPT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN1, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 1 (NCL Tip 1) (PPT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN10, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 10 (NCL 10) , Konjenital (CTSD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN10, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 10 (NCL Tip 10), Konjenital (CTSD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN11, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 11 (NCL Tip 11) (GRN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN11, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 11 (NCL Tip 11) (GRN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN2, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 2 (NCL Tip 2) (TPP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN2, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 2 (NCL Tip 2) (TPP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN3, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 3 (NCL Tip 3) (CLN3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN3, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 3 (NCL Tip 3) (CLN3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN4A, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 4A (NCL Tip 4A) (CLN6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN4A, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 4A (NCL Tip 4A) (CLN6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN4B, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 4 (NCL Tip 4B) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN4B, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 4B (NCL Tip 4B) (DNAJC5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN5, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 5 (NCL Tip 5) , geç başlangıçlı (CLN5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
CLN5, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 5 (NCL Tip 5) , geç başlangıçlı (CLN5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CLN6, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 6 (NCL Tip 6) , Geç İnfantil (CLN6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

52 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

CLN6, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 6 (NCL Tip 6) , Geç İnfantil (CLN6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN7, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 7 (NCL Tip 7) (MFSD8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

CLN7, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 7 (NCL Tip 7) (MFSD8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN8, Nöronal Seroid Lipofussinozis 8 (NCL 8) (CLN8 geni) (Türk i) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN8, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 8 - NORTHERN EPILEPSY VARIANT (NCL Tip 8) (CLN8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

CLN8, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 8 - NORTHERN EPILEPSY VARIANT (NCL Tip 8) (CLN8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN8, Nöronal Seroid Lipofussinozis Tip 8 (NCL Tip 8) (CLN8 geni) (Türk) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Creutzfeldt Jacob Hastalığı (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Creutzfeldt Jacob Hastalığı (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Dev aksonal nöropati (GAN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Dev aksonal nöropati (GAN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Distoni 1 (TOR1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Dravet Sendromu (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Dravet Sendromu (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Epilepsi - İnfantil Spazm (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epilepsi - İnfantil Spazm (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Epileptik Ensefalopati, Erken İnfantil, Tip 7 (KCNQ2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epileptik Ensefalopati, Erken İnfantil, Tip 7 (KCNQ2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Epizodik Ataksi Tip 2 (CACNA1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Epizodik Ataksi Tip 2 (CACNA1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati Tip 6 (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati Tip 6 (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

53 /74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Frajil - X Mutasyon Analizi (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi) 908.741 STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Frajil - X Mutasyon Analizi (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.740/ 908.741/ 908.726 STR analizi (1-16 STR aralığı için)/ STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)/ PCR Multiplex Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Gerstmann - Straussler Hastalığı (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Gerstmann - Straussler Hastalığı (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hallervorden - Spatz Sendromu/ HARP Sendromu (PANK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Hallervorden - Spatz Sendromu/ HARP Sendromu (PANK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy (HNPP) (PMP22 geni) Delesyon testi 908.711 Blot analiz (southern, northern, western) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Herediter Ekspleksia 1, Otozomal Dominant - Otozomal Resesif (GLRA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Herediter Ekspleksia 1, Otozomal Dominant - Otozomal Resesif (GLRA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Hipomyelinizan Lökodistrofi 1 (PLP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Hipomyelinizan Lökodistrofi 1 (PLP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45

Holoprosensefali - 3 (SHH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Huntington Benzeri Hastalık Tip 1 (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Huntington Benzeri Hastalık Tip 1 (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

INAD (PLA2G6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

INAD (PLA2G6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İnfanıl Ciddi Miyoklonik Epilepsi (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İnfanıl Ciddi Miyoklonik Epilepsi (SCN1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İnfanıl Nöroaksonal Distrofi (INAD)/ Hallervorden - Spatz Sendromu (PANK2/ PLA2G6 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

İnfanıl Nöroaksonal Distrofi (INAD)/ Hallervorden - Spatz Sendromu (PANK2/ PLA2G6 geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İnfanıl Nöroaksonal Distrofi (INAD)/ Hallervorden - Spatz Sendromu (PLA2G6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

İnfanıl Nöroaksonal Distrofi (INAD)/ Hallervorden - Spatz Sendromu/ HARP Sendromu (PANK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

İnfanıl Nöroaksonal Distrofi (INAD)/ Hallervorden - Spatz Sendromu/ HARP Sendromu (PANK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için)

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

54 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
İnfanıl Nöroaksonal Distrofi/ Hallervorden - Spatz Sendromu (PLA2G6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İnfanıl Spazm, X' e Bağlı (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
İnfanıl Spazm, X' e Bağlı (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
İnkontinentia Pigmenti Tip 2 (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
İnkontinentia Pigmenti Tip 2 (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Jeneralize Epilepsi - Febril Nöbet (SCN1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Jeneralize Epilepsi - Febril Nöbet (SCN1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Karak Sendromu (PLA2G6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Karak Sendromu (PLA2G6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Konjenital Ağrı Duyarsızlığı - Anhidrozis (CIPA) (NTRK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Konjenital Ağrı Duyarsızlığı - Anhidrozis (CIPA) (NTRK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Konjenital Glikozilasyon Defekti (CDG) Tip 1a (PMM2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Konjenital Glikozilasyon Defekti (CDG) Tip 1a (PMM2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Konjenital Glikozilasyon Defekti (CDG) Tip 1B (MPI geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Konjenital Glikozilasyon Defekti (CDG) Tip 1B (MPI geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Konjenital Glikozilasyon Defekti (CDG) Tip 1k (ALG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Konjenital Glikozilasyon Defekti (CDG) Tip 1k (ALG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Konjenital Santral Hipoventilasyon Sendromu (PHOX2B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Konjenital Santral Hipoventilasyon Sendromu (PHOX2B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Krabbe Hastalığı (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Krabbe Hastalığı (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Kraniofasiyel dismorfizm - İskelet anomalisi - Mental retardasyon sendromu (TMCO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

55 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Kraniyofasiyel dismorfizm - İskelet anomalisi - Mental retardasyon sendromu (TMCO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leigh Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Leigh Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leigh Sendromu (NDUFV1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Leigh Sendromu (NDUFV1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leigh Sendromu, X' e Bağlı (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Leigh Sendromu, X' e Bağlı (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Lesch - Nyhan Sendromu (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Lesch - Nyhan Sendromu (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Lizensefali - Ambiguous Genitale (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Lizensefali - Ambiguous Genitale (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Lizensefali, X' e Bağlı (DCX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Lizensefali, X' e Bağlı (DCX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

56 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Lowe Sendromu (OCRL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Lowe Sendromu (OCRL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Makrosefali - Otizm Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Makrosefali - Otizm Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Marinesco - Sjögren Sendromu (SIL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Marinesco - Sjögren Sendromu (SIL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Martin - Bell Sendromu (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi) 908.741 STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

Martin - Bell Sendromu (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.740/ 908.741/ 908.726 STR analizi (1-16 STR aralığı için)/ STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)/ PCR Multiplex Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

MECP2 Bağımlı Ciddi Ensefalopati (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

MECP2 Bağımlı Ciddi Ensefalopati (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

MEF2C ile ilgili hastalıklar (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

MEF2C ile ilgili hastalıklar (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Megalensefali Lökensefalopati ve Subkortikal Kistler (van der Knaap Hastalığı) (MLC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

MELAS Hastalığı (A3243G, T3271C, C3093G, A3252G, C3256T, A3260G, T3291C, T3308C, A13514G) (Sık görülen Mutasyonlar) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

MELAS Hastalığı (A3243G, T3271C, C3093G, A3252G, C3256T, A3260G, T3291C, T3308C, A13514G) (Sık görülen Mutasyonlar) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mental Retardasyon - Psikoz - Piramidal Bulgular - Makroorşidizm (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Mental retardasyon - Psikoz - Piramidal Bulgular - Makroorşidizm (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Mitochondrial DNA Deplasyon syndrome Tip 4B (MNGIE Tipi) (POLG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Mitochondrial DNA Deplasyon syndrome Tip 4B (MNGIE Tipi) (POLG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mitokondrial DNA Deplasyon Sendromu - Ensefalomyelomatik Tip (SUCLA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Mitokondrial DNA Deplasyon Sendromu - Ensefalomyelomatik Tip (SUCLA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

57 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Mitokondrial DNA Deplasyon Sendromu - Hepatoserebral Tip (DGUOK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Mitokondrial DNA Deplasyon Sendromu - Hepatoserebral Tip (DGUOK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mitokondrial DNA Deplasyon Sendromu Tip 4A (Alpers Tipi) (POLG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Mitokondrial DNA Deplasyon Sendromu Tip 4A (Alpers Tipi) (POLG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mitokondrial Kompleks 1 Eksikliği (NDUFV1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Mitokondrial Kompleks 1 Eksikliği (NDUFV1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mitokondrial Kompleks 3 Eksikliği, Nükleer 1 Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Mitokondrial Kompleks 3 Eksikliği, Nükleer 1 Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mitokondrial Nörogastrointestinal Ensefalopati Sendromu (TYMP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Mitokondrial Nörogastrointestinal Ensefalopati Sendromu (TYMP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

MNGIE Sendromu (TYMP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

MNGIE Sendromu (TYMP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Molibden Kofaktör Eksikliği Tip C (GPHN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Molibden Kofaktör Eksikliği Tip C (GPHN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Myotonia Konjenita - Otozomal Resesif ve Otozomal Dominant (CLCN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Myotonia Konjenita - Otozomal Resesif ve Otozomal Dominant (CLCN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Non - Spesifik Mental Retardasyon Tip 4 (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Non - Spesifik Mental Retardasyon Tip 4 (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Non - Spesifik X'e Bağlı Mental Retardasyon Tip 16 (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Non - Spesifik X'e Bağlı Mental Retardasyon Tip 16 (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Nöroblastoma ve Hirschsprung (PHOX2B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Nöroblastoma ve Hirschsprung (PHOX2B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

58 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Nörofibromatozis 1 (NF1 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Nörofibromatozis 1 (NF1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Nörofibromatozis 2 (NF2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Nörofibromatozis 2 (NF2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Oküloserebrorenal Sendrom (OCRL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Oküloserebrorenal Sendrom (OCRL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Partington Sendromu (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Partington Sendromu (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Pelizaeus - Merzbacher - Like (GJC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Pelizaeus - Merzbacher - Like (GJC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Pelizaeus - Merzbacher Benzeri Hastalık Tip 1 (GJC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Pelizaeus - Merzbacher Benzeri Hastalık Tip 1 (GJC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı (PLP1 geni) (MLPA ile duplikasyon Analizi) (1. AŞAMA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı (PLP1 geni) (MLPA ile duplikasyon Analizi) (PRENATAL) (1. AŞAMA) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı (PLP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (2. AŞAMA) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Pelizaeus - Merzbacher Hastalığı (PLP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (2. AŞAMA) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
PPM - X Sendromu (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
PPM - X Sendromu (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30  
Pridoksin (B6 vitamini) Bağımlı Epilepsi (Antikitin defekti) (ALDH7A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Pridoksin (B6 vitamini) Bağımlı Epilepsi (Antikitin defekti) (ALDH7A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Primer mikrosefali Tip 2 (WDR62 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Primer mikrosefali Tip 2 (WDR62 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Prion Disease with Protracted Course (Spongiform Encephalopathy with Neuropsychiatric Features) (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

59 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Prion Disease with Protracted Course (Spongiform Encephalopathy with Neuropsychiatric Features) (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Progressif Eksternal Oftalmopleji, Otozomal Dominant, Otozomal Resesif, (POLG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Progressif Eksternal Oftalmopleji, Otozomal Dominant, Otozomal Resesif, (POLG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Progressif Myoklonik Epilepsi - Unverricht Lundborg Tipi (EPM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Progressif Myoklonik Epilepsi - Unverricht Lundborg Tipi (EPM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Progressif Myoklonik Epilepsi Tip 1A (CSTB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Progressif Myoklonik Epilepsi Tip 1A (CSTB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Progressif Myoklonik Epilepsi Tip 2A (Lafora) (EPM2A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Progressif Myoklonik Epilepsi Tip 2A (Lafora) (EPM2A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Progressif Myoklonik Epilepsi Tip 2B (Lafora) (NHLRC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Progressif Myoklonik Epilepsi Tip 2B (Lafora) (NHLRC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Rett Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Rett Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Rett Sendromu (FOXG1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Rett Sendromu (FOXG1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Rett Sendromu (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Rett Sendromu (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Rett Sendromu, Konjenital Varyant (FOXG1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Rett Sendromu, Konjenital Varyant (FOXG1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Segawa Sendromu, Resesif (TH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tiamin Disfonksiyonu Tip 2 (SLC19A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tiamin Disfonksiyonu Tip 2 (SLC19A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Timidin Fosforilaz Eksikliği (MNGIE Sendromu) (TYMP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

60 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

### Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Timidin Fosforilaz Eksikliği (MNGIE Sendromu) (TYMP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Tüberoz skleroz Tip 1 (TSC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Tüberoz skleroz Tip 2 (TSC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

West Sendromu (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

West Sendromu (ARX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

West Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

West Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

X' e Bağlı İnfantil Spazm (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

X' e Bağlı İnfantil Spazm (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Atipik Rett Sendromu (CDKL5, FOXP1 ve MEFC2 Genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) CDKL5 (908.717) FOXP1 (908.715) MEFC2 (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Atipik Rett Sendromu (CDKL5, FOXP1 ve MEFC2 Genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (PANEL) PRENATAL CDKL5 (908.717/ 908.725) FOXP1 (908.717/ 908.725) MEFC2 (908.716/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Atipik Rett Sendromu (MEF2C ve FOXP1 genleri) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Atipik Rett Sendromu (MEF2C ve FOXP1 genleri) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis - Adult - Erişkin (ANCL) (Kuf's Hastalığı) Paneli (6 gen) (PPT1, CLN5, CLN3, CTSD, CLN6, DNAJC5 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) PPT1 (908.715) CLN5 (908.714) CLN3 (908.717) CTSD (908.715) CLN6 (908.715) DNAJC5 (908.714) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis - Adult - Erişkin (ANCL) (Kuf's Hastalığı) Paneli (6 gen) (PPT1, CLN5, CLN3, CTSD, CLN6, DNAJC5 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL PPT1 (908.715/ 908.725) CLN5 (908.714/ 908.725) CLN3 (908.717/ 908.725) CTSD (908.715/ 908.725) CLN6 (908.715/ 908.725) DNAJC5 (908.714/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis - Geç İnfantil Paneli (CLN8, TPP1, PPT1, MFSD8, CLN6, CLN5, CTSD genleri) (7 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) CLN8 (908.714) TPP1 (908.716) PPT1 (908.715) MFSD8 (908.716) CLN6 (908.715) CLN5 (908.714) CTSD (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis - Geç İnfantil Paneli (CLN8, TPP1, PPT1, MFSD8, CLN6, CLN5, CTSD genleri) (7 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL CLN8 (908.714/ 908.725) TPP1 (908.716/ 908.725) PPT1 (908.715/ 908.725) MFSD8 (908.716/ 908.725) CLN6 (908.715/ 908.725) CLN5 (908.714/ 908.725) CTSD (908.715/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis - Jüvenil (JNCL) (Batten Hastalığı, Spielmeyer - Vogt) Paneli (3 gen) (TPP1, PPT1, CLN3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) TPP1 (908.716) PPT1 (908.715) CLN3 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis - Jüvenil (JNCL) (Batten Hastalığı, Spielmeyer - Vogt) Paneli (3 gen) (TPP1, PPT1, CLN3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL TPP1 (908.716/ 908.725) PPT1 (908.715/ 908.725) CLN3 (908.717/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis (KCTD7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis (KCTD7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

61 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

CLN - Nöronal Seroid Lipofusinozis Paneli (KCTD7, CLN8, GRN, TPP1, PPT1, MFSD8, CLN6, CLN5, DNAJC5, CLN3, CTSD genleri) (11 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

CLN - Nöronal Seroid Lipofusinozis Paneli (KCTD7, CLN8, GRN, TPP1, PPT1, MFSD8, CLN6, CLN5, DNAJC5, CLN3, CTSD) (11 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Herediter Ekspleksia (GLRB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Herediter Ekspleksia (GLRB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Herediter Ekspleksia (SLC6A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Herediter Ekspleksia (SLC6A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Herediter Ekspleksia (ARHGEF9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Herediter Ekspleksia (ARHGEF9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Herediter Ekspleksia (GLRA1, GLRB, SLC6A5 GPHN, ARHGEF9 genleri) (5 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL GLRA1 (908.715) GLRB (908.715) SLC6A5 (908.717) GPHN (908.717) ARHGEF9 (908.715) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Herediter Ekspleksia (GLRA1, GLRB, SLC6A5 GPHN, ARHGEF9 genleri) (5 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL (PRENATAL) PRENATAL GLRA1 (908.715/ 908.725) GLRB (908.715/ 908.725) SLC6A5 (908.717/ 908.725) GPHN (908.717/ 908.725) ARHGEF9 (908.715/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter - PANEL (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 3 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter - PANEL (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (EKGZOM) PRENATAL 3 x (908.717/ 908.725) 1 x (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Rett Sendromu (MECP2, CDKL5, FOXP1 ve MEFC2 Genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) MECP2 (908.715) CDKL5 (908.717) FOXP1 (908.715) MEFC2 (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Rett Sendromu (MECP2, CDKL5, FOXP1 ve MEFC2 Genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (PANEL) PRENATAL MECP2 (908.715/ 908.725) CDKL5 (908.717/ 908.725) FOXP1 (908.717/ 908.725) MEFC2 (908.716/ 908.725) (908.740)

Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
CAP Miyopati - Otozomal Dominant (TPM3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

CAP Miyopati - Otozomal Dominant (TPM3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Congenital Fiber - Type Disproportion (TPM3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Congenital Fiber - Type Disproportion (TPM3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Delesyon Analizi) 908.741 STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Delesyon Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.740/ 908.741/ 908.726 STR analizi (1-16 STR aralığı için)/ STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)/ PCR Multiplex Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Taşıyıcı Tespiti) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20

**ÜÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

62 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

DMD (Duchenne Musküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Taşıyıcı Tespiti) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20

Emery - Dreifuss Musküler Distrofi Tip 2 (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Emery - Dreifuss Musküler Distrofi Tip 3 (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Emery - Dreifuss Musküler Distrofi Tip 6, X bağımlı (FHL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Emery - Dreifuss Musküler Distrofi, X' e Bağlı (EMD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Fukuyama Tipi Konjenital Musküler Distrofi (FKTN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Fukuyama Tipi Konjenital Musküler Distrofi (FKTN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90

Konjenital Merozin Defekli Musküler Distrofi (Merozin Negatif Konjenital Musküler Distrofi) (LAMA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Konjenital Miyastenia Gravis (CHRNA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Konjenital Miyastenia Gravis (CHRNA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Konjenital Miyastenik (Limb - Girdle) Sendrom Tip 1B (DOK7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Konjenital Miyastenik (Limb - Girdle) Sendrom Tip 1B (DOK7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Konjenital Musküler Distrofi (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Konjenital Musküler Distrofi (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Konjenital Musküler Distrofi Tip 1c (FKRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Konjenital Myastenik Sendrom (RAPSN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Konjenital Myastenik Sendrom (RAPSN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Konjenital Myeloskleroz (COL6A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Laminin A2 Defektine Bağlı Konjenital Musküler Distrofi (LAMA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Limb - Girdle Musküler Distrofi Tip 1B (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Limb - Girdle Musküler Distrofi Tip 1C (CAV3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Limb - Girdle Musküler Distrofi Tip 1C (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Limb Girdle Musküler Distrofi Tip 2E (SGCB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Limb Girdle Musküler Distrofi Tip 2I (FKRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

63 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

- Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2K (POMT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2M (FKTN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Mitokondrial DNA Deplezyon Sendromu Tip 10 - Kardiomyopatik Tip (Sengers Sendromu) (AGK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Mitokondrial DNA Deplezyon Sendromu Tip 10 - Kardiomyopatik Tip (Sengers Sendromu) (AGK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Miyastenia Gravis, Neonatal Geçici (CHRNA3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Muscle Eye Brain Disorder (POMGNT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90
- Muscle Eye Brain Disorder (POMGNT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90
- Myotonik Distrofi Tip 1 (DMPK geni) (CTG Tekrar Sayısı Analizi) 908.741 STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Nemalin Miyopati - Otozomal Dominant (TPM3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Nemalin Miyopati - Otozomal Dominant (TPM3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Okulofaringeal Müsküler Distrofi (PABPN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Rigid Spine Müsküler Distrofi Tip 1 (SEPN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90
- Rigid Spine Müsküler Distrofi Tip 1 (SEPN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90
- Rippling Kas Hastalığı (CAV3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90
- SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Delesyon Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20
- SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Delesyon Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı 20
- SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Taşıyıcı tespiti) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20
- Spinal Müsküler Atrofi - Progressif Myoklonik Epilepsi (ASAH1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Spinal Müsküler Atrofi - Progressif Myoklonik Epilepsi (ASAH1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Tateyama Tipi Distal Miyopati (CAV3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90
- Tüm Mitokondrial Delesyon Duplikasyon Analizi (Kearns - Sayre Sendromu (KSS) , Leigh Sendromu, Pearson Sendromu, Progressif Eksternal Oftalmopleji (PEO)) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Tüm Mitokondrial Genom Analizi (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan/ Kas Biyopsisi (Merkezimize Danışınız) 45
- Walker - Warburg Sendromu (FKTN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

64 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :****EDTA'lı Kan 60-90**

Walker - Warburg Sendromu (FKTN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 60-90

Ailesel Meme ve Over Kanseri Paneli (BRCA1, BRCA2) (2 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi ve MLPA) BRCA1 (908.717) BRCA2 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Ailesel Meme ve Over Kanseri Paneli (BRCA1, BRCA2) (2 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) BRCA1 (908.717) BRCA2 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Bethlem Miyopatisi (COL6A3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Bethlem Miyopatisi Paneli (COL6A1, COL6A2, COL6A3 genleri) (3 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL COL6A1 (908.717) COL6A2 (908.717) COL6A3 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Konjenital Müsküler Distrofi (ITGA7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Konjenital Müsküler Distrofi (COL6A1, COL6A2, COL6A3, POMT1, POMT2, FKTN, FKRP, LARGE, POMGNT1, SEP1, LAMA2, ITGA7 genleri) (12 gen) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Konjenital Müsküler Distrofi (COL6A1, COL6A2, COL6A3, POMT1, POMT2, FKTN, FKRP, LARGE, POMGNT1, SEP1, LAMA2, ITGA7 genleri) (12 gen) - PANEL (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (EKZOM) PRENATAL 4 x (908.717/ 908.725) 1 x (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ullrich Konjenital Müsküler Distrofisi (COL6A1, COL6A2, COL6A3 genleri) (3 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL COL6A1 (908.717) COL6A2 (908.717) COL6A3 (908.717) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Walker Warburg Sendromu (POMT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Walker Warburg Sendromu (POMT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Walker Warburg Sendromu (FKRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Walker Warburg Sendromu (FKRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Walker Warburg Sendromu (LARGE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Walker Warburg Sendromu (LARGE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Walker Warburg Sendromu (POMGNT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Walker Warburg Sendromu (POMGNT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Walker Warburg Sendromu (ISPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Walker Warburg Sendromu (ISPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Walker Warburg Sendromu (GTDC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Walker Warburg Sendromu (GTDC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.713/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Walker Warburg Sendromu Paneli (8 gen) (POMT1, POMT2, FKTN, LARGE, POMGNT1, FKRP, ISPD, GTDC2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) - PANEL (PRENATAL) (EKZOM) PRENATAL 4 x (908.717/ 908.725) 1 x (908.740) Moleküler Genetik



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

65 /74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Walker Warburg Sendromu Paneli (8 gen) (POMT1, POMT2, FKTN, LARGE, POMGNT1, FKRP, ISPD, GTDC2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
1p/ 19q Delesyon Analizi (FISH) 908.719 FISH (4 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 15  
Adenomatöz Polipozis Koli (APC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ailesel Meme ve Over Kanseri (BRCA1 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Meme ve Over Kanseri (BRCA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Meme ve Over Kanseri (BRCA2 geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
Ailesel Meme ve Over Kanseri (BRCA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90  
ALK ile İlişkili Nöroblastoma (ALK geni) (Ekzon21 - 29) (Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Bannayan - Riley - Ruvalcaba Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Bannayan - Riley - Ruvalcaba Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
BRAF (V600E Mutasyonu) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 15  
c-KIT (Ekzon 9 - 11 - 13 ve 17) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 15  
Cowden Hastalığı (Lhermitte - Duclos Hastalığı) (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Cowden Hastalığı (Lhermitte - Duclos Hastalığı) (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
EGFR (Ekzon 18 - 19 - 20 - 21) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 15  
EGFR (FISH) 908.719 FISH (4 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 10  
EML4/ ALK (FISH) 908.719 FISH (4 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 10  
Ewing Sarkomu t(11:22) (FLI1/ EWSR1) (FISH) 908.719 FISH (4 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 10  
Her2 (FISH) 908.719 FISH (4 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 10  
Hereditör Nonpolipozis Kolorektal Kanseri (Lynch Sendromu) (MLH1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 90  
Hereditör Nonpolipozis Kolorektal Kanseri (Lynch Sendromu) (MSH2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 90  
Hereditör Nonpolipozis Kolorektal Kanseri (Lynch Sendromu) (MSH6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 90  
Hereditör Nonpolipozis Kolorektal Kanseri (Lynch Sendromu) (PMS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 60  
Hereditör Nonpolipozis Kolorektal Kanseri (TGFBR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
IDH1 ve IDH2 (IDH1 geni Kodon 132 ve IDH2 Kodon 172 Mutasyonları) (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik Lösemilerde kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 15  
KRAS Kodon 12, 13, 61, 146 Mutasyonu (Panitumumab (Vectibix) direnci) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 15  
Lhermitte - Duclos Hastalığı (Cowden Hastalığı) (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

66 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Lhermitte - Duclos Hastalığı (Cowden Hastalığı) (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mesane Kanseri - UroVysion (FISH) 908.720 FISH (6 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Steril idrar örneği 15

Mikrosatellit İnstabilitesi (STR Analizi) 908.740 STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 15

Multipl Endokrin Neoplazi Tip 1 (MEN1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu / EDTA'lı Kan 30

Multipl Endokrin Neoplazi Tip 2A (MEN2A) (RET geni - Ekzon10 - 11 - 13 - 14 - 15 ve16) (Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu / EDTA'lı Kan 30

Multipl Endokrin Neoplazi Tip 2B (MEN2B) (RET geni - Ekzon10 - 11 - 13 - 14 - 15 ve16) (Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu / EDTA'lı Kan 30

Nöroblastoma N - MYC (MYCN) (FISH) 908.719 FISH (4 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 20

P53 Geni (TP53) (17p13.1) (FISH) 908.718 FISH (2 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 10

P53 Geni (TP53) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan/ EDTA'lı kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 30

PDGFRA (Ekzon 12 ve18) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 30

PTEN Hamartoma Tümör Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

PTEN Hamartoma Tümör Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

RET Onkogeni (Ekzon 10 - 11 - 13 - 14 - 15 ve 16) (Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 30

Retinoblastoma (13q14) (FISH) 908.718 FISH (2 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 10

ROS1 (6q22) (FISH) 908.718 FISH (2 bölgeye kadar) Moleküler Sitogenetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 10

TPMT Polimorfizmleri (238 G>C, 460 G>A, 719 A>G) (Tioguanin Grubu İlaç Metabolizması) (Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik Lösemilerde kemik iliği/ Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 30

Von Hippel - Lindau Sendromu (VHL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Ailesel Meme ve Over Kanseri Paneli (BRCA1, BRCA2, P53) (3 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi ve MLPA) (MLPA sadece BRCA genleri için) BRCA1 (908.717) BRCA2 (908.717) P53 (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Kanser Farmakogenetik Paneli - KRAS Kodon 12, 13, 61, 146 Mutasyonu/ EGFR (Ekzon 18 - 19 - 20 - 21)/ BRAF (V600E Mutasyonu) (Yeni jenerasyon Dizi Analizi) (PANEL) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu 30

Hutchinson - Gilford - Progeria Sendromu (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Hutchinson - Gilford - Progeria Sendromu (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Mandibuloakral Displazi - Tip A Lipodistrofi (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Mandibuloakral Displazi - Tip A Lipodistrofi (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Werner Sendromu (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Werner Sendromu (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

67 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Ailesel Parsiyel lipodistrofi 2 (LMNA geni) (Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Akalazya, Addison, Alakrimia Sendromu (AAAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Akrodermatitis Enteropatika (SLC39A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Al - Awadi/ Raas - Rothschild Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Al - Awadi/ Raas - Rothschild Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Angelman Sendromu (UBE3A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Angelman Sendromu (UBE3A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Anoftalmi (ANOP3) (SOX2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Anoftalmi (ANOP3) (SOX2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Antley - Bixler Sendromu, genital anomali olmadan (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Antley - Bixler Sendromu, genital anomali olmadan (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Apert Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Apert Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bannayan - Myhre - Riley - Ruvalcaba - Smith - Zonana Sendromu (PTEN Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Bart - Pumphrey Sendromu (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Beare - Stevenson Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Beare - Stevenson Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Beckwith - Wiedemann Sendromu (NSD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (2. AŞAMA) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Beckwith - Wiedemann Sendromu (NSD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) (2. AŞAMA) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Bjornstad Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Bjornstad Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Cornelia de Lange Sendromu (NIPBL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Cornelia de Lange Sendromu (NIPBL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

68 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Crouzon Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Crouzon Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Diş Yokluğu/ Oligodonti/ Hipodonti (MSX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Diş Yokluğu/ Oligodonti/ Hipodonti (PAX9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ectodermal Displazi, Hidrotik (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Ektodermal Displazi, Anhidrotik, Lenfödem ve İmmün Yetmezlik (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ektodermal Displazi, Anhidrotik, Lenfödem ve İmmün Yetmezlik (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Ektodermal Displazi, Hipohidrotik, İmmün Yetmezlik (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Ektodermal Displazi, Hipohidrotik, İmmün Yetmezlik (IKBKG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Epstein Sendromu, Fechtner Sendromu (MYH9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Epstein Sendromu, Fechtner Sendromu (MYH9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Escobar Sendromu (CHRNA3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Escobar Sendromu (CHRNA3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Floating - Harbor Sendromu (SRCAP geni) (31 - 32 - 33 - 34. exon dizi Analizleri) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Floating - Harbor Sendromu (SRCAP geni) (31 - 32 - 33 - 34. exon dizi Analizleri) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Fuhrmann Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Fuhrmann Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Griscelli Sendromu, Tip 1 (MYO5A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Griscelli Sendromu, Tip 1 (MYO5A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Griscelli Sendromu, Tip 2 (RAB27A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Griscelli Sendromu, Tip 2 (RAB27A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Griscelli Sendromu, Tip 3 (MLPH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Griscelli Sendromu, Tip 3 (MLPH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

69 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Griscelli Sendromu (PANEL) (MYO5A, MLPH, RAB27A genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) MYO5A (908.717) MLPH (908.716) RAB27A (908.716) Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Griscelli Sendromu (PANEL) (MYO5A, MLPH, RAB27A genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL MYO5A (908.717/ 908.725) MLPH (908.716/ 908.725) RAB27A (908.716/ 908.725) (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Hennekam Lenfanjektazi - Lenfödem Sendromu (CCBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90  
Hennekam Lenfanjektazi - Lenfödem Sendromu (CCBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Hereditör Hemorajik Telenjektazi Tip 1 (Rendu - Osler - Weber Sendromu) (ENG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Hereditör Hemorajik Telenjektazi Tip 2 (ACVRL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Hipoparatiroidizm, Dismorfizm Sendromu (TBCE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Jackson - Weiss Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Jackson - Weiss Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Kabuki Sendromu (Kabuki Make Up Sendromu) (MLL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Kabuki Sendromu (Kabuki Make Up Sendromu) (MLL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Kalp - El Sendromu - Sloven Tipi (LMNA geni) (Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
Kardiyofasiokutanöz Sendrom (BRAF geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Kardiyofasiokutanöz Sendrom (BRAF geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
Kraniofasial - Sağırılık - El Sendromu (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Kraniofasial - Skeletal - Dermatolojik Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Kraniofasial - Skeletal - Dermatolojik Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
LADD Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
LADD Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
LEOPARD Sendromu Tip 1 (PTPN11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
LEOPARD Sendromu Tip 3 (BRAF geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
LEOPARD Sendromu Tip 3 (BRAF geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45  
Limb/ Pelvis - Hypoplasia/ Aplasia Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.

**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-YLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

70 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Limb/ Pelvis - Hypoplasia/ Aplasia Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Malouf Sendromu (Kardiomyopati - Hipergonadotropik Hipogonadizm) (LMNA geni) (Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Melnick - Needles Sendromu (FLNA geni) (22. exon dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Melnick - Needles Sendromu (FLNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Melnick - Needles Sendromu (FLNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45

Mikrodelesyon Sendromu prob karışımı (2p16 Mikrodelesyon Sendromu, Langer Giedion Sendromu - 8q24, 9q22 Mikrodelesyon Sendromu, WAGR Sendromu - 11p13, 15q24 Mikrodelesyon Sendromu, 17q21 Mikrodelesyon Sendromu) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Mikrodelesyon Sendromu prob karışımı (2p16 Mikrodelesyon Sendromu, Langer Giedion Sendromu - 8q24, 9q22 Mikrodelesyon Sendromu, WAGR Sendromu - 11p13, 15q24 Mikrodelesyon Sendromu, 17q21 Mikrodelesyon Sendromu) (MLPA)

(PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Multipl Lentijin Sendromu (PTPN11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Multipl Pterigium Sendromu, Letal (CHRNA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Multipl Pterigium Sendromu, Letal (CHRNA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Multipl Pterigium Sendromu, Letal (CHRNA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Multipl Pterigium Sendromu, Letal (CHRNA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Nicolaides - Baraitser Sendromu (SMARCA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Nicolaides - Baraitser Sendromu (SMARCA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Noonan Sendromu (BRAF geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Noonan Sendromu (BRAF geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 45

Noonan Sendromu (PTPN11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Okulopalatoskeletal Sendrom (3MC Sendromu1) (MASP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Okuloskeletal Abdominal Sendrom (3MC Sendromu2) (COLEC11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Palmoplantar Keratodermi - İştme Kaybı (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Perrault Sendromu (HSD17B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Pfeiffer Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Pfeiffer Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-PLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

71 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Prader Willi - Angelman Sendromu (SNRPN geni) (Metilasyon Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Prader Willi - Angelman Sendromu (SNRPN geni) (Metilasyon Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Proteus Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30

Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60

Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Saethre - Chotzen (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Saethre - Chotzen (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Schinzel Fokomeli Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Schinzel Fokomeli Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.714/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 1 (COFS) (ERCC6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 1 (COFS) (ERCC6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 2 (COFS) (ERCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 2 (COFS) (ERCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 3 (COFS) (ERCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 3 (COFS) (ERCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 4 (COFS) (ERCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Serebro - Oculo - Facio - Skeletal Sendrom Tip 4 (COFS) (ERCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20

SHORT Sendromu (PIK3R1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90

Sjogren - Larsson Sendromu (ALDH3A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45

Sjogren - Larsson Sendromu (ALDH3A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

72 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

- Sotos Sendromu (NSD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Sotos Sendromu (NSD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- VATER - Hidrosefali Sendromu (VACTERL - H Sendromu) (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- VATER - Hidrosefali Sendromu (VACTERL - H Sendromu) (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Vohwinkel Sendromu (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Waardenburg Sendromu Tip 1 (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Waardenburg Sendromu Tip 3 (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- WAGR Sendromu (PAX6 Geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- WAGR Sendromu (PAX6 Geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Weill - Marchesani Sendromu (ADAMTS10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60-90
- Weill - Marchesani Sendromu (ADAMTS10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Witkop Sendromu - Ektodermal Displazi Tip 3 (MSX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Wolff - Parkinson - White Sendromu (PRKAG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 90
- Yarık Damak/ Yarık Dudak (MSX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Beckwith - Wiedemann Sendromu (CDKN1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) ve IC1 ve IC2 Genleri Metilasyon Analizi/ Uniparental Dizomi Analizi) (MLPA) - PANEL (1. AŞAMA) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30
- Beckwith - Wiedemann Sendromu (CDKN1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) ve IC1 ve IC2 Genleri Metilasyon Analizi/ Uniparental Dizomi Analizi) (MLPA) - PANEL (PRENATAL) (1. AŞAMA) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Coffin Siris Sendromu (ARID1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Coffin Siris Sendromu (ARID1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Coffin Siris Sendromu (ARID1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Coffin Siris Sendromu (ARID1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Coffin Siris Sendromu (SMARCA4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Coffin Siris Sendromu (SMARCA4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20
- Coffin Siris Sendromu (SMARCB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45
- Coffin Siris Sendromu (SMARCB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.715/ 908.725/ 908.740 DNA

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



**UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ****Dok.Kodu : FR-PLY-04****İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008****Sayfa**

73 / 74

**Rev. No : 00****Rev.Tarihi :**

dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Coffin Siris Sendromu (SMARCE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Coffin Siris Sendromu (SMARCE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Coffin Siris Sendromu (ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1 genleri) (5 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 4 x 908.717 Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 60  
Coffin Siris Sendromu (ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1 genleri) (5 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) 4 x (908.717/ 908.725) 1 x (908.740) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 20  
Pena Shokeyr Sendromu (RAPSN ve DOK7 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.716 DNA dizi analizi 1-20 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Pena Shokeyr Sendromu (RAPSN ve DOK7 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.716/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30  
Kistik Fibrozis (CFTR geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Kistik Fibrozis (CFTR geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30  
Kistik Fibrozis (CFTR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120  
Kistik Fibrozis (CFTR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30  
Sümfaktan Metabolizma Disfonksiyonu, Pulmoner Tip 2 (SFTPC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Babalık Testi - Ebeveynlik Testi - Kardeşlik Testi - İkizlik Testi (16 Belirteçli STR Analizi) Moleküler Genetik EDTA'lı kan 15  
ACE Delesyon - İnseriyon Polimorfizmi (DI) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
EPCR 4600A>G Mutasyonu 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
EPCR 4678G>C Mutasyonu 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
Faktör V Cambridge Mutasyonu (1001G>C) (ARG306THR) (R306T) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
Faktör V HongKong Mutasyonu (1090A>G) (ARG306GLY) (R306G) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
Faktör V Leiden Mutasyonu (1691G>A) (ARG506GLN) (R506Q) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
Faktör V R2 Mutasyonu (4070A>G) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
Faktör XIII V34L Mutasyonu (177G>T) (VAL34LEU) (V34L) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
JAK2 Mutasyonu (Dizi Analizi) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı kan 10  
MTHFR 1298 Polimorfizmi (1298A>C) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
MTHFR 677 Polimorfizmi (677C>T) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
PAI - 14G/ 5G Polimorfizmi 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
Protrombin 20210 Mutasyonu (20120G>A) 908.712 DNA dizi analizi 1 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10  
Alfa - 1 - Antitripsin Eksikliği (PiM - PiS - PiZ Alelleri) 908.713 DNA dizi analizi 1-5 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 15  
Çölyak Hastalığı (Gluten enteropatisi) (HLA Analizi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 20  
FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (MEFV geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 30  
FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (Sık Görülen 12 Mutasyon) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 15  
Kistik Fibrozis (CFTR geni) (MLPA) 908.724 MLPA Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 45  
Kistik Fibrozis (CFTR geni) (MLPA) (PRENATAL) PRENATAL 908.724/ 908.726/ 908.740 MLPA/ PCR Multiplex/ STR

Bu Döküman Uludağ Üniversitesi Rektörlüğü'ne aittir. Başkaları tarafından kullanılamaz ve çoğaltılamaz.



## UÜ-SK BÜTÇE PLAN SATINALMA TEKNİK ŞARTNAME ÖRNEĞİ

Dok.Kodu : FR-YLY-04

İlk Yay.Tarihi : 27 Ekim 2008

Sayfa

74 / 74

Rev. No : 00

Rev.Tarihi :

analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Kistik Fibrozis (CFTR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) 908.717 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 120

Kistik Fibrozis (CFTR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) PRENATAL 908.717/ 908.725/ 908.740 DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) Moleküler Genetik Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN 30

Trombofili Panel 1 (Sık Görülenler) (Faktör V Leiden Mutasyonu, Faktör V R2 Mutasyonu, Protrombin G20210A Mutasyonu, MTHFR 677 Polimorfizmi, MTHFR 1298 Polimorfizmi, PAI - 1 4G/ 5G Polimorfizmi) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10

Trombofili Panel 2 (Diğer testler) (Faktör V Cambridge Mutasyonu, Faktör V HongKong Mutasyonu, ACE gen Polimorfizmi, Faktör XIII V34L Mutasyonu, EPCR A4600G Mutasyonu, EPCR G4678C Mutasyonu) 908.714 DNA dizi analizi 1-10 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10

Trombofili Panel 3 (Tüm trombofili testleri) 908.715 DNA dizi analizi 1-15 çift Moleküler Genetik EDTA'lı Kan 10

Bilinen Mutasyon için Moleküler PGT Moleküler Genetik 3

SATINALMA BİLGİSİNİ OLUŞTURAN AD/BD/BİRİM	Tıbbi Genetik A.D	
SATINALMA BİLGİSİNİ OLUŞTURAN AD/BD/BİRİM SORUMLUSU	Prof. Dr.Tahsin YAKUT	
TARİH VE İMZA	19/01/2015	

(\*): Ystek yapılan hizmet, demirbař/sarf malzeme ile ilgili Satın Alma Bilgisi (Partname) bu bölümde belirtilir. Gereklil görölür ise bu bölümde kaç sayfadan oluřtuđunun belirtilmesi ve her sayfanın imzalanması kaydı ile satın alma bilgisi bu forma eklenebilir.

Satın Alma Bilgisi oluřturulurken satın alınacak ürünün özellikleri ve tapılması gereken şartlar açıklanır ve uygun olduđu yerde ařađıdakileri içermelidir.

- Ürün onayı, Prosedürler, Süreç ve Donanım için şartlar
- Personelin niteliđi için şartlar
- Kalite yönetim şartları
- Hizmetin tanımı ve gerekleri