

SUT Puan karşılığı Genetik Testler Hizmet Alımı Teknik Şartnamesi

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 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 sorumlu 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 **kendi laboratuvarında yapılmayanları**, bünyesindeki diğer bir laboratuvar veya ruhsatlı diğer bir laboratuvarla çalıştırılabilir. Laboratuvar hizmetine talep 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.

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 ayda sonuçlanmadığında istenen testlerin ücreti ödenmez. 1 yılda sonuçlanmadığında istenen test ücretinin 5 katı kadar ceza uygulanır.**

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 muhatapı 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 300.000 SUT puanı tutarında test (sitogenetik, moleküler genetik, moleküler sitogenetik) test alımı yapılacaktır. Yüklenici firma 1 SUT puan üzerinden fiyat verecektir.
4. Yüklenici firmaya sadece hizmet alınan test kadar fiyat ödenir. Üniversite 300.000 SUT puanlık testin hepsini almak zorunda değildir. **İhtiyaç halinde idarenin önceden yazılı onayı ile %20 artırım veya indirim yapılabilir.**
5. Merkez en az ekteki testleri yapıyor olmalıdır.

| Tetkik adı | SUT tetkik adı | Tetkik Grubu |
|--|---|-------------------|
| Ailesel Ektopia Lentis (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ehlers - Danlos Sendromu, Klasik Tip (1. AŞAMA) (COL5A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ehlers - Danlos Sendromu, Klasik Tip (2. AŞAMA) (COL5A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Kongenital Kontraktürel Araknodaktili (Beals Sendromu) (FBN2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Kongenital Kontraktürel Araknodaktili (Beals Sendromu) (FBN2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Marfan Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| MASS Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Konjenital İktiyoz - Harlequin İktiyoz Tipi (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Konjenital İktiyoz - Harlequin İktiyoz Tipi (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Konjenital İktiyoz - Lameller Tip 2 (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Konjenital İktiyoz - Lameller Tip 2 (ABCA12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Letal Restriktif Dermatopati (LMNA geni) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Letal Restriktif Dermatopati (LMNA geni) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Multipl Self - Healing Squamous Epithelioma, Susceptibility to (TGFBRI1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Stiff Skin (Sert Deri) Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Sturge - Weber Sendromu, Somatik, Mozaik (GNAQ geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Epidermolizis Bulloza (COL17A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Epidermolizis Bulloza (ITGB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Epidermolizis Bulloza (LAMA3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Epidermolizis Bulloza (LAMB3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Epidermolizis Bulloza (LAMC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| 11 - Beta - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP11B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| 17 - Alfa - Hidroksilaz Eksikliği/ 17, 20 Liyaz Eksikliği (Adrenal Hiperplazi 5) (CYP17A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| 17 - Beta Hidroksisteroid Dehidrojenaz 3 Eksikliği (HSD17B3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| 21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi ve MLPA ile) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Delesyon - Duplikasyon Analizi) | | |
| 21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi ve MLPA ile Delesyon - Duplikasyon Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| 21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| 21 - Hidroksilaz Eksikliği/ Konjenital Adrenal Hiperplazi (CYP21A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| 3 - Beta - Hidroksisteroid Dehidrojenaz Eksikliği 2 (HSD3B2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| 5 - Alfa Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Adrenal Hipoplazi (DAX1-NR0B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Adrenokortikal Yetmezlik (NR5A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Androjen Duyarsızlık Sendromu (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Aromataz Eksikliği (CYP19A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Denys - Drash Sendromu (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| DHH (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| DHH Bağımlı Seks Reversal (DHH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Diffuz Mesenşyal Skleroz - Nefrotik Sendrom (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Frasier Sendromu (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hiperandrojenizm (WNT4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Hipospadias (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kampomelik Displazi (SOX9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Kampomelik Displazi (SOX9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Lubs Sendromu (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Müllerian Aplazi (WNT4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| NR5A1 Bağımlı Seks Reversal (NR5A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Persistan Müller Kanalı Sendromu (AMH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Pseudovajinal Perineoskrotal Hipospadias (5 - Alfa Redüktaz Eksikliği) (SRD5A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Reifenstein Sendromu (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| SF1 (NR5A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| SOX9 (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| SRD5A2 geni (5 - Alfa Redüktaz Eksikliği) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Testiküler Feminizasyon (eski ad) (AR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Wilms Tümörü - Pseudohermafroditizm (WT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| WNT4 geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| WT1 geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hipokalsiürik Hiperkalsemi Tip 1 (CASR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| McCune - Albright Sendromu (GNAS geni) (MOZAİK Taraması/ 2-3 farklı doku) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| McCune - Albright Sendromu (GNAS geni) (Tek doku- Kan veya biyopsi) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Neonatal Hiperparatiroidizm (CASR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Pseudohipoparatiroidizm Tip Ia - Tip Ib - Tip Ic (GNAS geni) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Pseudohipoparatiroidizm Tip Ia - Tip Ib - Tip Ic (GNAS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Pseudovitamin D Eksikliğine Bağlı Rikets (CYP27B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Vitamin D Bağımlı Rikets Tip 1 (CYP27B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| X'e Bağlı Hipofosfatemik Rikets (PHEX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| X'e Bağlı Hipofosfatemik Rikets (PHEX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 1 (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Diyabetes İnsipidus, Diyabetes Mellitus, Optik Atrofi, İşitme Kaybı (DIDMOAD) Sendromu (WFS1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Diyabetes Mellitus + Sağırılık, Maternal Kalıtım (Tüm Mitokondrial Genom - MTTL1, MTTE, MTTK dahil) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Diyabetes Mellitus, İnsülin Dirençli ve Akantosis Nigrikans (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Diyabetes Mellitus, Ketosis Eğilimi (PAX4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Geçici Neonatal Diyabet (KCNJ11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Geçici Neonatal Diyabet (ZFP57 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Geçici Neonatal Diyabet Paneli (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Geçici Neonatal Diyabeti (PLAGL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Gestasyonel Diyabet (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hiperproinsülinemi (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| İnsülin bağımlı Diyabetes Mellitus (HNF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| İnsülin bağımlı Diyabetes Mellitus Tip 2 (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Kalıcı Neonatal Diyabet (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Kalıcı Neonatal Diyabet (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kalıcı Neonatal Diyabet (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Kalıcı Neonatal Diyabet (KCNJ11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 1 (HNF4A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 10 (INS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 11 (BLK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 2 (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 3 (HNF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 4 (PDX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 5 (HNF1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 6 (NEUROD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 7 (KLF11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 8 (CEL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| MODY Tip 9 (PAX4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Pankreatik Agenesis (PDX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Renal Kist ve Diyabetes Mellitus (HNF1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Wolfram Sendromu (WFS1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Adrenal Hipoplazi (DAX1-NROB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 3 (GCK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 4 (HADH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 5 (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 6 (GLUD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Büyüme Geriliği (GHR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Büyüme Hormonu Eksikliği (GH1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Genital Anomalisi Olan Antley - Bixler Sendromu ve Steroid Sentez Bozukluğu (POR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Growth Hormon Eksikliği Tip 1a, Tip 1b, Tip 2 (GH1) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Hipoaldesteronizm (Kortikosteron Metil Oksidaz 1 Eksikliği) (CYP11B2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hipofosfotamik Rikets, Otozomal Dominant (FGF23 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| İdiopatik Ailesel Boy Kısalığı (OMIM-300582) (SHOX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| IPEX Sendromu (İmmüno-disregulasyon, Poliendokrinopati ve Enteropati , X'e Bağlı) (FOXP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Kortizol Direnci (NR3C1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Laron Tipi Cücelik (GHR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Leprechaunizm (Donohue Sendromu) (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Leprechaunizm (Donohue Sendromu) (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Lipoid Adrenal Hiperplazi (STAR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Lipoid Adrenal Hiperplazi (STAR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Lözin Duyarlı İnfantil Hipoglisemi (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Luteinleştirici Hormon Reseptör Geni (LHCGR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Mental Retardasyon, İzole Büyüme Hormon Eksikliği (SOX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Mental Retardasyon, İzole Büyüme Hormon Eksikliği (SOX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Otoimmün Poliendokrinopati Sendromu Tip I (AIRE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Panhipopiturizm (SOX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Proopiomelanokortin Eksikliği - Obezite, Erken Başlangıç, Adrenal Yetmezlik ve Kızıl Saç (POMC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Protein Konvertaz 1/3 Eksikliği (PCSK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Rabson - Mendenhall Sendromu (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Rabson - Mendenhall Sendromu (INSR Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Russel - Silver Sendromu (IC1 bölgesi - H19 Metilasyon Analizi/ Uniparental dizomi) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| SHOX Geni (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Sitokrom P450 Oksidoredüktaz Eksikliği (POR Eksikliği) (POR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Sitokrom P450 Oksidoredüktaz Eksikliği (POR Eksikliği) (POR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Tiamin Yanıtlı Megaloblastik Anemi Sendromu (Megaloblastik Anemi - Tiamin Yanıtlı, Diyabetes Mellitus ve Sensorinöral Sağırlık) (SLC19A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Tiroid Dishormonogenezis Tip 2A (TPO geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Liddle Sendromu (SCNN1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Liddle Sendromu (SCNN1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Liddle Sendromu (SCNN1G geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Liddle Sendromu (SCNN1G geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Akrodermatitis Enteropatika (SLC39A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Dubin-Johnson Sendromu (ABCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|--|-------------------|
| Analizi) | | |
| Gebelik İntrahepatik Kolestazı (ABCB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1 (PFIC1) (ATP8B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 1 (PFIC1) (ATP8B1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 2 (PFIC2) (ABCB11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 2 (PFIC2) (ABCB11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 3 (PFIC3) (ABCB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| İlerleyici Ailesel İntrahepatik Kolestaz Tip 3 (PFIC3) (ABCB4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kronik Pankreatit (CTRC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kronik Pankreatit (PRSS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Kronik Pankreatit (PRSS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Kronik Pankreatit (SPINK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| ı(14;18) (q32;q21) (IgH/ BCL2) (REAL - TIME PCR) | ReverseTranscriptase-PCR / Real time PCR 1 çift | Moleküler Genetik |
| Alfa Talasemi (HBA1, HBA2 ve HBZ genleri) (Delesyon Analizi - MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Alfa Talasemi (HBA1, HBA2 ve HBZ genleri) (Delesyon Analizi - MLPA) (PRENATAL) | MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Diyabetes Mellitus + Sağırılık, Maternal Kalıtım (Tüm Mitokondrial Genom - MTTL1, MTTE, MTTK dahil) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Aminoglikozid ile İlişkili Sağırılık (A1555G) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Bjornstad Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Bjornstad Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Connexin26 (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Connexin30 (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Hystrix - Like Ichthyosis with Deafness (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| İşitme Kaybı, Digenic GJB2/ GJB6 (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| İşitme Kaybı, Digenic GJB2/ GJB6 + Mitokondrial A1555G (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| İşitme Kaybı, Otosomal Dominant Tip 3A (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| İşitme Kaybı, Otosomal Dominant Tip 3B (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| İşitme Kaybı, Otosomal Resesif Tip 1A (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| İşitme Kaybı, Otosomal Resesif Tip 1B (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Kraniofasial - Sağırılık - El Sendromu (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Waardenburg Sendromu Tip 1 (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Wolfram Sendromu (WFS1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Metafiziel Displazi, Hipotrikozis Olmayan (RMRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Akondrogenesis Tip 1b (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Akondrogenesis Tip 1b (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Akondroplazi (FGFR3 geni - G1138A ve G1138C Mutasyonları) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Akondroplazi (FGFR3 geni - G1138A ve G1138C Mutasyonları) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Akromikrik Displazi (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Atelosteogenesis 2 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Atelosteogenesis 2 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|--|-------------------|
| Bent Bone Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Bent Bone Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Brakidaktili B1 (ROR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Caffey Hastalığı (COL1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Caffey Hastalığı (COL1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Crouzon Sendromu -Akantosis Nigricans (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| De la Chapelle Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| De la Chapelle Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Diastrofik Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Diastrofik Displazi (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Epifizeal Displazi Tip 4 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Epifizeal Displazi Tip 4 (SLC26A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Gracile Bone Displazi (FAM111A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Gracile Bone Displazi (FAM111A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hipokondroplazi (FGFR3 geni - 9, 10, 13, 15. ekzonlar) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Hipokondroplazi (FGFR3 geni - 9, 10, 13, 15. ekzonlar) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hipokondroplazi (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Hipokondroplazi (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Karpotarsal Koalasyon Sendromu (NOG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Kleidokranial Dizostoz (RUNX2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Klippel Feil Sendromu Tip 1 - Otozomal Dominant (GDF3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Klippel Feil Sendromu Tip 3 - Otozomal Dominant (GDF6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Langer Mesomelik Displazi (SHOX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Leri - Weill Diskondrosteozis (SHOX geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Muenke Sendromu (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Naıl Patella Sendromu (LMX1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Osteopetrozis, Otozomal Dominant Tip 2 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Osteopetrozis, Otozomal Dominant Tip 2 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Osteopetrozis, Otozomal Resesif Tip 4 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Osteopetrozis, Otozomal Resesif Tip 4 (CLCN7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Piknodizostosis (CTSK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Piknodizostosis (CTSK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Robinow Sendromu (ROR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Robinow Sendromu (ROR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Shprintzen - Goldberg Kraniosinostoz Sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Spondilokostal Dizostoz (DLL3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Spondilokostal Dizostoz (DLL3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Spondilokostal Dizostoz (MESP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Spondilokostal Dizostoz (MESP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|--|-------------------|
| Tanatorforik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni - 7, 10, 15, 19. ekzonlar) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Tanatorforik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni - 7, 10, 15, 19. ekzonlar) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Tanatorforik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Tanatorforik Displazi 1 ve 2 (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Klippel Feil Sendromu Tip 1 ve Tip 3 - Otozomal Dominant (GDF3, GDF6 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Spondilokostal Dizostoz (DLL3 ve MESP2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Spondilokostal Dizostoz (DLL3 ve MESP2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Ailesel Lenfödem veya Akkiz/konjenital anomali (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 çift ve çift | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi Tip 12 (JUP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Arterial Tortuosity Sendromu (SLC2A10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Brugada Sendromu (1. AŞAMA) (SCN5A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| CATSHL (CAMPTODACTYLY, TALL STATURE, AND HEARING LOSS) Sendromu (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Dilate Kardiomyopati (1. AŞAMA) Tüm Mitokondrial Genom Analizi (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Dilate Kardiomyopati Tip 1A (LMNA geni) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Dilate Kardiomyopati Tip 1A (LMNA geni) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Dilate Kardiomyopati Tip 1X (FKTN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hipertrofik Kardiomyopati Tip 1 (MYH7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Hipertrofik Kardiomyopati Tip 2 (TNNT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Hipertrofik Kardiomyopati Tip 4 (MYBPC3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Hipertrofik Kardiomyopati Tip 7 (TNNI3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Jervell - Lange - Nielsen Sendromu (Otozomal Resesif) (İşitme Kaybı, Aritmi, Uzun QT) (2. AŞAMA) (KCNE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) Tip 4 (CALM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Katekoleminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi (CPVT) Tip 4 (CALM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Timothy Sendromu (Uzun QT Sendromu -Sindaktili - Otizm) (2. AŞAMA) (CACNA1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Uzun QT Tip 4 (Otozomal Dominant) (ANK2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Atrial Fibrilasyon (GJA5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Atrial Fibrilasyon (KCNA5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Atrial Fibrilasyon (KCNE2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Atrial Fibrilasyon (NPPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (2. AŞAMA) (TNNT2, TNNI3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (3. AŞAMA) (TPM1, MYL3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (4. AŞAMA) (MYL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (4. AŞAMA) (ACTC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (4. AŞAMA) (ACTN2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (4. AŞAMA) (MYH6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (4. AŞAMA) (TNNC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel İdiopatik Ventriküler Taşikardi/ Fibrilasyon (KCNJ8) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|---|-------------------|
| geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | | |
| Ailesel İdiopatik Ventriküler Taşikardi/ Fibrilasyon (DPP6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Aort Anevrizması (ACTA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Aort Anevrizması (MYH11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (PKP2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (DSP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (DSG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (DSC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (TGFB3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Frajlil - X Mutasyon Analizi (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi) | STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Frajlil - X Mutasyon Analizi (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi) (PRENATAL) | STR analizi (1-16 STR aralığı için)/ STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)/ PCR Multiplex | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (TMEM43 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Aritmojenik Sağ Ventrikül Displazisi (ARVD) (2. AŞAMA) (JUP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (2. AŞAMA) (KCNE1, KCNE2 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (SCN4B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (AKAP9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (SNTA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Romano - Ward Sendromu (Otozomal Dominant) (3. AŞAMA) (KCNJ5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hiperkolesterolemi (LDLR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Ailesel Hiperkolesterolemi (LDLR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hiperalfalipoproteinemi (CETP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Hiperkolesterolemi, Otozomal Dominant, Tip B (APOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Hiperkolesterolemi, Otozomal Dominant, Tip B (APOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hiperşilomikronemi Tip 5, geç başlangıçlı (APOA5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Hipobetalipoproteinemi (APOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Kombine Hiperlipidemi, Ailesel (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Lipoprotein Lipaz Eksikliği (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Serebrotendinöz Ksanthomatozis (CYP27A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Serebrotendinöz Ksanthomatozis (CYP27A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| 3 - Hidroksi Açıl CoA Dehidrojenaz Eksikliği (HADH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| 3 - Metilkrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 1) (MCCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| 3 - Metilkrotonil CoA Karboksilaz 1 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 1) (MCCC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| 3 - Metilkrotonil CoA karboksilaz 2 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 2) (MCCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| 3 - Metilkrotonil CoA karboksilaz 2 Eksikliği (3 - Metilkrotonilglisinüri 2) (MCCC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|---|-------------------|
| 3 Hidroksi Açıl COA Dehidrojenaz Eksikliği (HADH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Adenilosüksinaz Eksikliği (ADSL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Adenilosüksinaz Eksikliği (ADSL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Akçaağaç Şurubu Hastalığı Tip 1a (BCKDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Akçaağaç Şurubu Hastalığı Tip 1a (BCKDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Akçaağaç Şurubu Hastalığı Tip 1b (BCKDHB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Akçaağaç Şurubu Hastalığı Tip 1b (BCKDHB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Akçaağaç Şurubu Hastalığı Tip 2 (DBT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Akçaağaç Şurubu Hastalığı Tip 2 (DBT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Akut İntermittant Porfiria (HMBS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Aldolaz B Eksikliği/ ALDOB Eksikliği (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Aldolaz B Eksikliği/ ALDOB Eksikliği (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Alfa - Metilasetoasetik asidüri (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Alfa - Metilasetoasetik asidüri (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Alfa Ketoglutarat Dehidrojenaz Eksikliği (OGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Alfa Ketoglutarat Dehidrojenaz Eksikliği (OGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Alkaptanüri (HGD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Argininemi (ARG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Argininemi (ARG1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Argininosüksinat Sentetaz Eksikliği (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Argininosüksinat Sentetaz Eksikliği (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Argininosüksinik Asidüri (ASL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Argininosüksinik Asidüri (ASL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Aril Sülfataz A Eksikliği (Metakromatik Lökodistrofi) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Aril Sülfataz A Eksikliği (Metakromatik Lökodistrofi) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Aril Sülfataz B Eksikliği (MPS Tip 6) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Aril Sülfataz B Eksikliği (MPS Tip 6) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Asit Beta Glukozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Asit Beta Glukozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Aspartoasetilaz Eksikliği (ASPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Aspartoasetilaz Eksikliği (ASPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Beta ketotiyolaz eksikliği (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Beta ketotiyolaz eksikliği (ACAT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Biotinidaz Defekti (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Biotinidaz Defekti (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Çok Uzun Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADVL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Çok Uzun Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADVL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Dihidroliipoamid Dehidrojenaz (E3) Eksikliği (DLD Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Dihidroliipoamid Dehidrojenaz (E3) Eksikliği (DLD Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Fabry Hastalığı (GLA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Fabry Hastalığı (GLA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Fanconi - Bickel Sendromu (SLC2A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Fanconi - Bickel Sendromu (SLC2A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Farber Hastalığı/ Lipogranülopatisi (ASAHI geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Farber Hastalığı/ Lipogranülopatisi (ASAHI geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Fazio - Londe Hastalığı (SLC52A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Fazio - Londe Hastalığı (SLC52A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Finliketonüri (PAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Finliketonüri (PAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Fin Tipi sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Fin Tipi sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Fish - Eye Hastalığı (LCAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Fruktoz 1 - 6 Bifosfat Eksikliği (FBP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Fruktoz 1 - 6 Bifosfat Eksikliği (FBP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Fumaraz Eksikliği (FH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Fumaraz Eksikliği (FH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Galaktokinaz Eksikliği (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Galaktokinaz Eksikliği (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Galaktoserebrozidaz Eksikliği (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Galaktoserebrozidaz Eksikliği (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Galaktoz - 1 - Fosfat Üridil Transferaz Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Galaktoz - 1 - Fosfat Üridil Transferaz Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Galaktoz Epimeraz Eksikliği (GALE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Galaktoz Epimeraz Eksikliği (GALE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Galaktozemi Tip 1 (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Galaktozemi Tip 1 (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Galaktozemi Tip 2 (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Galaktozemi Tip 2 (GALK1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| GALT Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| GALT Eksikliği (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Gaucher Hastalığı (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Gaucher Hastalığı (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı 3a, 3b, 3c, 3d (AGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 0 (GYS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 0 (GYS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 10 (PGAM2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 10 (PGAM2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 11 (LDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|---|-------------------|
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 11 (LDHA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 13 (ENO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 13 (ENO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 14 (PGM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 14 (PGM1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 1b - Tip 1c (SLC37A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 1b - Tip 1c (SLC37A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 2 (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 2 (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 3a, Tip 3b, Tip 3c, Tip 3d (AGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 4 (GBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 4 (GBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 5 (PYGM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 5 (PYGM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 6 (PYGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 6 (PYGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 7 (PFKM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 7 (PFKM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9a (PHKA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9a (PHKA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9b (PHKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9b (PHKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9c (PHKG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9c (PHKG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9d (PHKA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glikojen Depo Hastalığı Tip 9d (PHKA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glisin Ensefalopatisi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Glisin Ensefalopatisi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glisin Ensefalopatisi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Glisin Ensefalopatisi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glisin Ensefalopatisi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Glisin Ensefalopatisi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glukoserebrozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Glukoserebrozidaz Eksikliği (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (MLPA) (PRENATAL) | MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Glut1 Eksikliği Sendromu Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|--|-------------------|
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2 (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2B (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2B (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2C (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi 2C (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 1 (GCDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 1 (GCDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Glutarik asidüri - Glutarik asidemi Tip 2 (Multipl Açıl Koa Dehidrojenaz) (ETFA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| GM1 Gangliozidozis Tip 1, Tip 2 ve Tip 3 (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| GM1 Gangliozidozis Tip 1, Tip 2 ve Tip 3 (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| GM2 gangliozidozis Tip 1 (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| GM2 gangliozidozis Tip 1 (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| GM2 gangliozidozis Tip 2 (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| GM2 gangliozidozis Tip 2 (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Gracile Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Gracile Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Halokarboksilaz Sentetaz Eksikliği (HLCS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Halokarboksilaz Sentetaz Eksikliği (HLCS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hawkinsinüri (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Hawkinsinüri (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Heksozaminidaz A Eksikliği (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Heksozaminidaz A Eksikliği (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Heksozaminidaz A ve B Eksikliği (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Heksozaminidaz A ve B Eksikliği (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hemokromatozis (HFE Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Herediter Fruktöz İntoleransı (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Herediter Fruktöz İntoleransı (ALDOB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Herediter Hemokromatozis (HFE Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| HHH Sendromu (Hiperornitinemi - Hiperamonemi - Homositrülinemi Sendromu) (SLC25A15 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| HHH Sendromu (Hiperornitinemi - Hiperamonemi - Homositrülinemi Sendromu) (SLC25A15 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği A (PTS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hiperfenilalaninemi, BH4 Eksikliği A (PTS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hiperlipoproteinemi Tip 1 (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hiperoksalüri Tip 1 (AGXT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|---|-------------------|
| Hipoksalüri Tip 1 (AGXT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hipoksantin Guanin Fosforibozil Transferaz Eksikliği (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hipoksantin Guanin Fosforibozil Transferaz Eksikliği (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| HMG - CoA Liyaz Eksikliği (HMGCL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| HMG - CoA Liyaz Eksikliği (HMGCL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Homosistinüri, Systationin Beta Sentaz Eksikliğine Bağlı (CBS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| İnfanıl Sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| İnfanıl Sialüri (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| İzovalerik Asidemi (IVD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| İzovalerik Asidemi (IVD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kan - Beyin Bariyeri Glukoz Transport Eksikliği Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kan - Beyin Bariyeri Glukoz Transport Eksikliği Tip 1 ve Tip 2 (SLC2A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Karbamoil Fosfat Sentetaz Tip I Eksikliği (CPS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Hepatik (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Hepatik (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Letal Neonatal (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliği, Letal Neonatal (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliğine Bağlı Miyopati (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz (CPT II) Eksikliğine Bağlı Miyopati (CPT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz Eksikliği, Hepatik, 1A (CPT1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Karnitin Palmitoil Transferaz Eksikliği, Hepatik, 1A (CPT1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kısa Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kısa Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Klasik Galaktozemi (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Klasik Galaktozemi (GALT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kolesterol Ester Depo Hastalığı (Wolman Hastalığı) (LIPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kolesterol Ester Depo Hastalığı (Wolman Hastalığı) (LIPA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 1 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 1) (AGPAT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 1 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 1) (AGPAT2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 2 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 2) (BSCL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Konjenital Jeneralize Lipodistrofi tip 2 (Berardinelli-Seip Sendromu tip 2) (BSCL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kreatin Eksikliği Sendromu, X'e Bağlı (SLC6A8 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| L - 2 - Hidroksiglutarik Asidüri (L2HGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| L - 2 - Hidroksiglutarik Asidüri (L2HGDH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Lewy Body Dementia, Susceptibility to (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Lewy Body Dementia, Susceptibility to (GBA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Lipoprotein Lipaz Eksikliği (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Lizinürik Protein İntoleransı (SLC7A7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Lizinürik Protein İntoleransı (SLC7A7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Menkes Hastalığı (ATP7A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Mental Retardasyon, Stereotipik Hareketler, Epilepsi ve/ veya Serebral Malformasyonlar (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Mental Retardasyon, Stereotipik Hareketler, Epilepsi ve/ veya Serebral Malformasyonlar (MEF2C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Metakromatik Löködistrofi (Ari1 Sülfataz A Eksikliği) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Metakromatik Löködistrofi (Ari1 Sülfataz A Eksikliği) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Metilmalonik Asidemi, MUT Tipi (MUT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Metilmalonik Asidemi, MUT Tipi (MUT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mevalonik Asitüri (MVK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Mevalonik Asitüri (MVK geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mitokondrial Kompleks 5 Eksikliği (ATP sentaz) , Nükleer 2 (TMEM70 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Mitokondrial Kompleks 5 Eksikliği (ATP sentaz) , Nükleer 2 (TMEM70 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A (MOCS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Molibden Kofaktör Eksikliği Tip A (MOCS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B (MOCS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Molibden Kofaktör Eksikliği Tip B (MOCS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukolipidozis Tip 1 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Mukolipidozis Tip 1 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukolipidozis Tip 2 (I - Cell Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Mukolipidozis Tip 2 (I - Cell Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukolipidozis Tip 3 (Pseudo - Hurler Polidistrofi Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Mukolipidozis Tip 3 (Pseudo - Hurler Polidistrofi Hastalığı) (GNPTAB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| 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) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| 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) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 2 (MPS Tip 2) (Hunter Sendromu) (IDS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 2 (MPS Tip 2) (Hunter Sendromu) (IDS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3A (MPS Tip 3A) (Sanfilippo Sendromu Tip A) (SGSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3A (MPS Tip 3A) (Sanfilippo Sendromu Tip A) (SGSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3B (MPS tip 3B) (Sanfilippo Sendromu Tip B) (NAGLU geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3B (MPS tip 3B) (Sanfilippo Sendromu Tip B) (NAGLU geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3C (MPS tip 3C) (Sanfilippo Sendromu Tip 3C) (HGSNAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3C (MPS tip 3C) (Sanfilippo Sendromu Tip 3C) (HGSNAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|--|-------------------|
| Mukopolisakkaridoz Tip 4A (MPS Tip 4A) (Morquio Sendromu Tip A) (GALNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 4A (MPS Tip 4A) (Morquio Sendromu Tip A) (GALNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 4B (MPS Tip 4B) (Morquio B) (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 4B (MPS Tip 4B) (Morquio B) (GLB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 6 (MPS Tip 6) (Maroteaux - Lamy Sendromu) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 6 (MPS Tip 6) (Maroteaux - Lamy Sendromu) (ARSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 7 (MPS Tip 7) (GUSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 7 (MPS Tip 7) (GUSB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 9 (MPS Tip 9) (HYAL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 9 (MPS Tip 9) (HYAL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Multipl Karboksilaz Eksikliği (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Multipl Karboksilaz Eksikliği (BTD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Multipl Sülfataz Eksikliği (SUMF1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Multipl Sülfataz Eksikliği (SUMF1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Nana Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Nana Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Neonatal İntrahepatik Kolestasis (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Neonatal İntrahepatik Kolestasis (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip A ve Tip B (Sfingomiyenaz Eksikliği) (SMPD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip A ve Tip B (Sfingomiyenaz Eksikliği) (SMPD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (MLPA) (PRENATAL) | MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip C (NPC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip C (NPC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip D (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Niemann Pick Tip D (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Nonketotik Hiperglisnemi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Nonketotik Hiperglisnemi (AMT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Nonketotik Hiperglisnemi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Nonketotik Hiperglisnemi (GCSH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Nonketotik Hiperglisnemi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Nonketotik Hiperglisnemi (GLDC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Nöraminidaz Eksikliği (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Nöraminidaz Eksikliği (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Nötral Lipid Depo Hastalığı (ABHD5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Nötral Lipid Depo Hastalığı (ABHD5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|--|-----------------------|
| Norum Hastalığı (LCAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ornitin Aminotransferaz Eksikliği (OAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ornitin Aminotransferaz Eksikliği (OAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği - OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Ornitin Transkarbamilaz Eksikliği - OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Orta Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Orta Zincirli Açıl Koa Dehidrojenaz Eksikliği (ACADM geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| OTC Eksikliği (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Pirüvat Dehidrojenaz E1 - Alfa Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Pirüvat Dehidrojenaz E1 - Alfa Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Pirüvat Dekarboksilaz Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Pirüvat Dekarboksilaz Eksikliği (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Pirüvat Karboksilaz Eksikliği (PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Pirüvat Karboksilaz Eksikliği (PC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Pompe Hastalığı (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Pompe Hastalığı (GAA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Primer Sistemik Karnitin Eksikliği (SLC22A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Prenatal / postnatal anomalilerde Array taraması | Array CGH | Moleküler Sitogenetik |
| Primer Sistemik Karnitin Eksikliği (SLC22A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Propiyonik Asidemi (PCCA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Propiyonik Asidemi (PCCA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Propiyonik Asidemi (PCCB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Propiyonik Asidemi (PCCB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| QDPR Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| QDPR Eksikliği (QDPR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Salla Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Salla Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sandhoff Hastalığı (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Sandhoff Hastalığı (HEXB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Seramidaz Eksikliği/ Asit Seramidaz Eksikliği (ASAHI1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Seramidaz Eksikliği/ Asit Seramidaz Eksikliği (ASAHI1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sialidosis Tip 1 ve Tip 2 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Sialidosis Tip 1 ve Tip 2 (NEU1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sialik Asit Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Sialik Asit Depo Hastalığı (SLC17A5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sistinosis (CTNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Sistinosis (CTNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sistinüri (SLC3A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|---|-------------------|
| Sistinüri (SLC7A9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Sitrülinemi Tip 1 - Klasik sitrülinemi (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Sitrülinemi Tip 1 - Klasik sitrülinemi (ASS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sitrülinemi Tip 2 (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Sitrülinemi Tip 2 (Sitrin Eksikliği) (SLC25A13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Smith - Lemli - Opitz Sendromu (DHCR7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Smith - Lemli - Opitz Sendromu (DHCR7 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sorbitol Dehidrojenaz Eksikliği (SORD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Sorbitol Dehidrojenaz Eksikliği (SORD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Süksinik Demialdehit Dehidrojenaz Eksikliği (ALDH5A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Süksinik Semialdehit Dehidrojenaz Eksikliği (ALDH5A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Suksinil CoA:3 - Oksoasid CoA Transferaz Eksikliği (SCOT Eksikliği) (OXCT1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Tay Sachs Hastalığı (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Tay Sachs Hastalığı (HEXA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Tiamin Disfonksiyonu Tip 2 (SLC19A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Tiamin Disfonksiyonu Tip 2 (SLC19A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Tirozinemi 1 (Hepatorenal Tirozinemi - Fumaril Asetoasetaz Eksikliği) (FAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Tirozinemi 1 (Hepatorenal Tirozinemi - Fumaril Asetoasetaz Eksikliği) (FAH geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Tirozinemi Tip 2 (TAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Tirozinemi Tip 2 (TAT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Tirozinemi Tip 3 (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Tirozinemi Tip 3 (HPD geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Transaldolaz Eksikliği (TALDO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Transaldolaz Eksikliği (TALDO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Trimetilaminüri (FMO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Trimetilaminüri (FMO3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Valproat Duyarlılığı (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Valproat Duyarlılığı (OTC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Wilson Hastalığı (ATP7B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblJ Tipi (Kobalamin J Tipi) (ABCD4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Metilmalonik Asidemi ve Homosistinüri, cblJ Tipi (Kobalamin J Tipi) (ABCD4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3D (MPS tip 3D) (Sanfilippo Sendromu Tip 3D) (GNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Mukopolisakkaridoz Tip 3D (MPS tip 3D) (Sanfilippo Sendromu Tip 3D) (GNS geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Sistinüri (SLC3A1 ve SLC7A9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX12 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX13 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX14 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX14 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX16 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX16 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX19 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX19 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX26 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (PEX26 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (HSD17B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu (HSD17B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant Formlar) (COL4A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant Formlar) (COL4A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Alport Sendromu (Otozomal Resesif) , Benign Ailesel Hematüri (COL4A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Alport Sendromu (Otozomal Resesif) , Benign Ailesel Hematüri (COL4A4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 1 (SLC12A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 1 (SLC12A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 2 (KCNJ1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-5 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 2 (KCNJ1geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 3 ve Tip 4b (CLCNKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 3 ve Tip 4b (CLCNKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 4a (BSND geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 4a (BSND geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 4b (CLCNKA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Bartter Sendromu Tip 4b (CLCNKA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Benign Ailesel Hematüri (COL4A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı Tip 1, Otozomal Dominant (PKD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı Tip 2, Otozomal Dominant (PKD2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|--|--|-------------------|
| Gitelman Sendromu (SLC12A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Gitelman Sendromu (SLC12A3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hipokalsemi, Otozomal Dominant, Bartter Sendromu (CASR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Nefrotik Sendrom Tip 1 (NPHS1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Nefrotik Sendrom Tip 2 (NPHS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Polikistik böbrek (Otozomal Resesif) (PKHD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Polikistik Böbrek (Otozomal Resesif) (PKHD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Primer Hipomagnezemi (CLDN16 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Renal Hücreli karsinom (HNF1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Nefronofitizis 1 (NPHP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Nefronofitizis 2 (NPHP2 (INVS) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Nefronofitizis 3 (NPHP3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Nefronofitizis 4 (NPHP4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Nefronofitizis 5 (NPHP5 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Nefronofitizis 6 (NPHP6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (EKZOM) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Frajlil - X Mutasyon Analizi (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi) (PRENATAL) | STR analizi (1-16 STR aralığı için)/ STR analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)/ PCR Multiplex | Moleküler Genetik |
| Krabbe Hastalığı (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Krabbe Hastalığı (GALC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kraniofasiyel dismorfizm - İskelet anomalisi - Mental retardasyon sendromu (TMCO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kraniofasiyel dismorfizm - İskelet anomalisi - Mental retardasyon sendromu (TMCO1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Leigh Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Leigh Sendromu (BCS1L geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Leigh Sendromu (NDUFV1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Leigh Sendromu (NDUFV1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Leigh Sendromu, X' e Bağlı (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Leigh Sendromu, X' e Bağlı (PDHA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Lesch - Nyhan Sendromu (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Lesch - Nyhan Sendromu (HPRT geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Taşıyıcı Tespiti) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Konjenital Merozin Defektli Müsküler Distrofi (Merozin Negatif Konjenital Müsküler Distrofi) (LAMA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Limb - Girdle Müsküler Distrofi Tip 1C (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Limb Girdle Müsküler Distrofi Tip 2I (FKRP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Delesyon Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Delesyon Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Taşıyıcı tespiti) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Cornelia de Lange Sendromu (NIPBL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Diş Yokluğu/ Oligodonti/ Hipodonti (MSX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Diş Yokluğu/ Oligodonti/ Hipodonti (PAX9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Ectodermal Displazi, Hidrotik (GJB6) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Epstein Sendromu, Fechtner Sendromu (MYH9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Epstein Sendromu, Fechtner Sendromu (MYH9 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Escobar Sendromu (CHRNA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Escobar Sendromu (CHRNA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Floating - Harbor Sendromu (SRCAP geni) (31 - 32 - 33 - 34. exon dizi Analizleri) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Floating - Harbor Sendromu (SRCAP geni) (31 - 32 - 33 - 34. exon dizi Analizleri) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Fuhrmann Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Fuhrmann Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hennekam Lenfanjiektazi - Lenfödem Sendromu (CCBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Hennekam Lenfanjiektazi - Lenfödem Sendromu (CCBE1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Hereditör Hemorajik Telenjektazi Tip 1 (Rendu - Osler - Weber Sendromu) (ENG geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Hereditör Hemorajik Telenjektazi Tip 2 (ACVRL1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Hipoparatiroidizm, Dismorfizm Sendromu (TBCE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Jackson - Weiss Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Jackson - Weiss Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kabuki Sendromu (Kabuki Make Up Sendromu) (MLL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Kabuki Sendromu (Kabuki Make Up Sendromu) (MLL2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Kalp - El Sendromu - Sloven Tipi (LMNA geni) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Kraniofasial - Sağlıklı - El Sendromu (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Kraniofasial - Skeletal - Dermatolojik Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Kraniofasial - Skeletal - Dermatolojik Displazi (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| LADD Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| LADD Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| LEOPARD Sendromu Tip 1 (PTPN11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Limb/ Pelvis - Hypoplasia/ Aplasia Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Limb/ Pelvis - Hypoplasia/ Aplasia Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Malouf Sendromu (Kardiomyopati - Hipergonadotropik Hipogonadizm) (LMNA geni) (Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Melnick - Needles Sendromu (FLNA geni) (22. exon dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Melnick - Needles Sendromu (FLNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Melnick - Needles Sendromu (FLNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Nicolaides - Baraitser Sendromu (SMARCA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Okulopalatoskeletal Sendrom (3MC Sendromu1) (MASP1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Okuloskeletal Abdominal Sendrom (3MC Sendromu2) (COLEC11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Palmoplantar Keratodermi - İştih Kaybı (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Perrault Sendromu (HSD17B4 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |

| | | |
|---|--|-------------------|
| Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (MLPA) (PRENATAL) | MLPA/ PCR Multiplex/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Rubinstein Taybi Sendromu (CREBBP Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Saethre - Chotzen (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Saethre - Chotzen (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Schinzel Fokomeli Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Schinzel Fokomeli Sendromu (WNT7A Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-10 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| SHORT Sendromu (PIK3R1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Sjogren - Larsson Sendromu (ALDH3A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Sjogren - Larsson Sendromu (ALDH3A2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-15 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Sotos Sendromu (NSD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Vohwinkel Sendromu (GJB2) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-10 çift | Moleküler Genetik |
| Waardenburg Sendromu Tip 1 (PAX3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| WAGR Sendromu (PAX6 Geni) (MLPA) | MLPA | Moleküler Genetik |
| Weill - Marchesani Sendromu (ADAMTS10 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Witkop Sendromu - Ektodermal Displazi Tip 3 (MSX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Wolff - Parkinson - White Sendromu (PRKAG2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Yarı Damak/ Yarı Dudak (MSX1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |
| Beckwith - Wiedemann Sendromu (CDKN1C geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) ve IC1 ve IC2 Genleri Metilasyon Analizi/ Uniparental Dizomi Analizi (MLPA) - PANEL (1. AŞAMA) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Coffin Siris Sendromu (ARID1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Coffin Siris Sendromu (ARID1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift | Moleküler Genetik |
| Coffin Siris Sendromu (ARID1B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| Coffin Siris Sendromu (SMARCB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-15 çift | Moleküler Genetik |
| Pena Shokeir Sendromu (RAPSN ve DOK7 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) | DNA dizi analizi 1-20 çift | Moleküler Genetik |
| Pena Shokeir Sendromu (RAPSN ve DOK7 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PRENATAL) | DNA dizi analizi 1-20 çift/ PCR/ STR analizi (1-16 STR aralığı için) | Moleküler Genetik |
| EPCR 4600A>G Mutasyonu | DNA dizi analizi 1 çift | Moleküler Genetik |
| EPCR 4678G>C Mutasyonu | DNA dizi analizi 1 çift | Moleküler Genetik |
| c-KIT | DNA dizi analizi 1-5 çift | Moleküler Genetik |