

 GENTAN GENTAN GENETİK TANI MERKEZİ	MERKEZDE ÇALIŞILAN TEST LİSTESİ	DÖK. KODU: GK007 Y.TARİHİ :01/04/2011 REVİZYON :00 SAYFA :1/3
--	--	--

1) PRENATAL SİTOGENETİK TANI

1. amniyon sıvısından kromozom analizi
2. fetal kan örneğinden kromozom analizi
3. koryon villus örneğinden (direkt/uzun süreli kültür) kromozom analizi
4. FISH ile anöploidi taraması
5. QF-PCR ile anöploidi taraması

2) POSTNATAL SİTOGENETİK TANI

1. Periferik kandan kromozom analizi
2. Düşük materyalinden kromozom analizi
3. Cilt biyopsi örneğinden kromozom analizi
4. Kemik iliğinden kromozom analizi
5. solid dokudan kromozom analizi

3) MOLEKÜLER SİTOGENETİK TANI FISH

- Hematolojik Malignitelerde FISH

BCR/ABL t(9;22)	del(17p13.1) TP53 geni
del(11q22.3) ATM geni	t(11;14) IGH/CCND1 (BCL1)
Trizomi/Monozomi 12	-5/del(5q) EGR1
t(14;18) IGH/BCL2	t(4;11) MLL geni rearrangement (11q23)
t(8;21) AML1	-20/del(20q) MYBL2
inv(16) CBF_/MYH11	del(13q14.3)
FIP1L1/CHIC2/PD RA	del(6q23.3)MYB
t(15;17) PML/RARa	-7/del(7q)

Hazırlayan:	Onaylayan:
-------------	------------

 <p>GENTAN GENTAN GENETİK TANI MERKEZİ</p>	<p>MERKEZDE ÇALIŞILAN TEST LİSTESİ</p>	<p>DÖK. KODU: GK007 Y. TARİHİ :01/04/2011 REVİZYON :00 SAYFA :2/3</p>
--	--	---

• **FISH PANELLERİ**

<p>1. ALL paneli</p> <ul style="list-style-type: none"> • P16 geni delesyonu (9p21del) • MYC rearrangement [t(8;14), t(8;22), t(2;8)] • TEL/AML1 t(12;21) • MLL geni [t(11q23), t(14;11), t(9,11), t(11;19)] • BCR/ABL t(9;22) • del(17p13.1) TP53 geni 	<p>2. AML paneli</p> <ul style="list-style-type: none"> • inv(16) CBF_/MYH11 • t(15;17) PML/RARα • -20/del(20q) MYBL2 • -5/del(5q) EGR1 • -7/del(7q) • t(8;21) AML1/ETO • MLL geni [t(11q23), t(14;11), t(9,11), t(11;19)] • del(17p13.1) TP53 geni
<p>3. KLL paneli</p> <ul style="list-style-type: none"> • del(13q14.3) • del(11q22.3) ATM geni • Trizomi/Monozomi 12 • del(17p13.1) TP53 geni • t(14;18) IGH/BCL2 • t(11;14) IGH/CCND1 (BCL1) 	<p>4. KML paneli</p> <ul style="list-style-type: none"> • BCR/ABL t(9;22) • Sitogenetik • RT-PCR
<p>5. MDS paneli</p> <ul style="list-style-type: none"> • -5/del(5q) EGR1 • Trizomi 8 • -7/del(7q) • -20/del(20q) MYBL2 • del(17p13.1) TP53 geni 	<p>6. MM paneli</p> <ul style="list-style-type: none"> • t(11;14) IGH/CCND1 (BCL1) • del(17p13.1) TP53 geni • del(13q14.3)
<p>7. Hipereosinofilik Sendrom</p> <ul style="list-style-type: none"> • FIP1L1/CHIC2/PDGFRα 	

- BCR/ABL real time PCR
- JAK-2 mutasyonu

Hazırlayan:	Onaylayan:
-------------	------------

 GENTAN GENTAN GENETİK TANI MERKEZİ	MERKEZDE ÇALIŞILAN TEST LİSTESİ	DÖK. KODU: GK007 Y. TARİHİ :01/04/2011 REVİZYON :00 SAYFA :3/3
--	--	---

4) MİKRODELESYON SENDROMLARINDA FISH

1. Digeorge/VCFS Tuple1/ N25 gen bölgesi
2. Prader-Willi/Angelman (SNPRN) region
3. Angelman (UBE3A/D15S10) region
4. Smith-Magenis/Miller-Dieker/ILS combination
5. Williams-Beuren Syndrome region
6. Wolf-Hirschhorn Critical region (WHSCR)
7. Diğer

5) MOLEKÜLER GENETİK TANI

1. Y kromozom mikrodelsiyon mutasyonları
2. VasDeferens eksikliği (CFTR mutasyonu)
3. Kardiyovaskuler panel (strip assay)
4. PAI-1 4G/5G
5. Faktör V Leiden mutasyonu
6. Faktör V HR2 mutasyon analizi
7. MTHFR (C677T) mutasyonu
8. MTHFR (A1298C) mutasyon analizi
9. Faktör 2 (20210) mutasyonu
10. β -Talasemi (ekzon 2 ve 10) dizi analizi
11. Kistik Fibrosis (ekzon 7, 10 ve 11) dizi analizi
12. Kistik Fibrosis (6 mutasyon) analizi
13. FMF (ekzon 2 ve 10) dizi analizi
14. FMF (6 mutasyon) analizi
15. Spinal muskuler atrofi (SMA)
16. Hemokromatozis
17. HPV genotipleme
18. Kardiyovasküler risk paneli
19. Diğer

Hazırlayan:	Onaylayan:
-------------	------------

 <p>GENTAN GENTAN GENETİK TANI MERKEZİ</p>	<p>MERKEZDE ÇALIŞILAN TEST LİSTESİ</p>	<p>DÖK. KODU: GK007 Y.TARİHİ :01/04/2011 REVİZYON :00 SAYFA :4/3</p>
--	--	--

Hazırlayan:	Onaylayan:
-------------	------------