



genografi

Kişisel Genetik Raporunuz

Merhaba,

DNA'nızı keşfederek daha sağlıklı ve mutlu bir yaşama adım attığınız için sizi tebrik ederiz. Bu rapor genetik özellikleriniz, hastalık riskleriniz, taşıyıcılık durumunuz ve ilaç duyarlılığınız hakkında bilgiler içermektedir. Bu bilgiler, en son bilimsel çalışmalar ışığında derlenmiş, bu alanda analizleri en doğru ve detaylı şekilde yapmamızı sağlayan Yeni Nesil Dizileme teknolojisinin yardımıyla üretilmiştir.

Örneğiniz, ISO9001 kalite yönetim sistemi, ISO 15189 laboratuvar standardı ve ISO27001 bilgi güvenliği standartlarının normlarına göre, hiçbir personelle veya üçüncü kişilerle paylaşılmadan analiz edilmiştir. Analiz sonucu ortaya çıkan veriler tüm dünyaca tanınan ve kabul edilen ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics)* standartlarına göre yorumlanmış ve anlamlandırılmıştır.

Genografi, hayatınız boyunca sadece bir kere yaptırarak, çıktılarını her zaman kullanabileceğiniz bir testtir. Kişisel, koruyucu ve önleyici sağlık yaklaşımı için bir başlangıç noktasıdır. Genografi analizinin sağlayacağı bilgiler ışığında yaşamınızı daha sağlıklı geçirmek, çocuklarınıza taşıyabileceğiniz hastalıklar ve diğer genetik özelliklerle ilgili bilgi sahibi olmak ve ideal formunuzda kalmak için önemli adımlar atabileceksiniz. Bu raporun sonuçlarını farklı uzmanlıklardaki hekimler ile paylaştığınız takdirde, size sağlığınıza uzun süreli korumak ile ilgili tedbir ve önerilerini sunabilirler. Bu raporun size hayatınız boyunca yol göstermesini umuyoruz.

Sizi, DNA'nızı keşfetme arzunuzdan dolayı tekrar kutluyor ve hizmetimizden memnun kalacağınızı umut ediyoruz.

*Sue Richards, Nazneen Aziz, Sherri Bale, David Bick, Soma Das, Julie Gastier-Foster, Wayne W. Grody, Madhuri Hegde, Elaine Lyon, Elaine Spector, Karl Voelkerding, and Heidi L. Rehm. "Standards and Guidelines for the Interpretation of Sequence Variants: A Joint Consensus Recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology." Genetics in Medicine Genet Med (2015): 405-23.

Genom ve Genler

Her insanda 25.000'e yakın gen vardır ve bu genlerin bütününe genom denir. Genom yapısal olarak A, C, T ve G harfleriyle sembolize edilen 4 çeşit DNA bazının art arda sıralanmasından oluşmuştur. Bir genomda toplam 3 milyar baz çifti vardır ve bu bazların diziliminin çok büyük bir kısmı her insanda aynıdır, farklılık gösteren bölgeler genetik çeşitliliği sağlar.

Varyasyon Nedir?

Her insanın kendi genomunda, referans olarak kabul edilen genomla karşılaştırıldığında milyonlarca bölgede DNA bazı farklılıkları gözlenir. Bu farklılıklara varyasyon denir. Varyasyonların çoğu zararsızdır ve insanların birbirinden farklı olmasını sağlar. Örneğin saç rengi, çilli olmak veya kellik gibi özellikler de bu varyasyonların sonucudur; ailesel akdeniz ateşi, kistik fibroz veya laktoz intoleransı gibi rahatsızlıklara sahip olmak da bu varyasyonların sonucudur. Hastalıklarla ilişkilendirilebilen varyasyonlara "patojenik varyasyonlar" denir. Genografi raporu, ACMG standartlarına göre genetik riske sebep olan patojenik ve olası patojenik varyasyonlar referans alınarak hazırlanmıştır.

Kompleks hastalıkların oluşmasında genetik ve çevresel faktörler birlikte rol oynarlar. Yapılan bilimsel araştırmalar ışığında belirlenen risk faktörleri hastalıklar ortaya çıkmadan önlem alabilmek için eşsiz önem arz etmektedir. Genetik riske sahip olmak, mutlaka bu hastalığa yakalanacağınız anlamına gelmez. Sadece, normal bir insana göre, bu hastalığa yakalanma riskinizin daha yüksek bir ihtimal olduğu anlamına gelir.

Genografi, kişileri bilgilendirme amaçlı olup, tanı ve tedaviye yönlendirme amaçlı değildir. Listelenen tüm varyantlar, test edilen hastalıkla ilişkileri açısından güncel verilerle değerlendirilmelidir. Raporlanan varyantların patojenisite sınıfları bilimsel çalışmalar doğrultusunda zaman içerisinde değişebilir. Negatif test sonucu, hastalığın genetik bir nedeni olma ihtimalini düşürürken, tamamıyla ortadan kaldırmaz. Test ile taranmamış genomik bölgelerde olabilecek varyasyonlar veya testin sahip olduğu teknik limitasyonlar, sonucun daha sonra değişmesine sebep olabilir.

Bilimsel Güvenilirlik

Sizden aldığımız tükürük örneği aşağıdaki aşamaları izleyerek bir sonuç raporuna dönüşür.



Tükürük



DNA



Dizileme



Analiz



Genetik
Danışmanlık

Tükürük

Genografi kitinin içinden çıkan tükürük toplama aparatı kullanılarak verilen örnek, laboratuvarımıza yollar.

Dizileme

Laboratuvar ortamında izole ettiğimiz DNA'nızı veriye dönüştürebilmek için DNA okuması ve dizilmesi için dizayn edilmiş özel cihazlar kullanıyoruz. Ayrıca dizileme kalitesinin olabilecek en yüksek standartta olmasını sağlamak için, diğer alternatif testlerden farklı olarak, Microarray teknolojisi yerine Yeni Nesil Dizileme (Next Generation Sequencing - NGS) teknolojisini kullanıyoruz.

Analiz

Yeni Nesil Dizileme cihazından çıkan DNA verisi, çeşitli veri tabanları, toplumsal çalışmalar ve biyoenformatik algoritmaların süzgecinden geçerek analiz edilir. Bu analiz sonucundan ACMG standartlarına göre tespit edilen varyasyonların patojenisite sınıflandırması yapılır.

Limitasyonlar: Bu test, bir genin büyük bir kısmını ya da tümünü etkileyebilen kopya sayısı değişimlerini saptayamamaktadır. Toplam okuma sayısının yetersiz veya çok düşük olduğu genomik bölgelerde analiz kesin bir sonuç veremeyebilir.

Genetik Danışmanlık

Genografi sonucunuz uzman genetik hekimi tarafından gerekli klinik bilgileriniz alınarak değerlendirilir. Genografi raporunuz uzman hekimimiz tarafından genetik danışmanlık eşliğinde hastalıklarla ilgili riskler ve çözüm önerileri aktarılarak verilir.

Hasta Bilgileri

Hasta ID: GNOG4_S7

Örnek Tarihi: 13.10.2016

Rapor Tarihi: 30.11.2016

Analiz Versiyonu: 9-2.8.2-1.2

Genografi Raporunuzun İçeriği

Genetik Özellikleriniz

Genografi raporunu kullanarak belirlenen risklerle ilgili alanında uzman doktorlar ile görüştüğünüz takdirde sizi diğer insanlardan ayıran görünür – hissedilir genetik karakteristikleriniz ile ilgili bilgiler bulacaksınız.

Hastalık Riskleriniz

Varsa kalıtsal olarak edindiğiniz hastalıklar ve onların risk seviyeleri ile ilgili önemli verilere bu kısımda ulaşacaksınız.

Taşıyıcılık Durumunuz

Genlerinizde çekinik karakterde gizlenen ve gelecek nesillere geçebilecek olan hastalıkları ve risk seviyelerini bu kısımda göreceksiniz.

İlaç Duyarlılığınız

Farklı ilaç ve tedavilere karşı olası hassasiyetleriniz ve tepkileriniz ile ilgili faydalı bilgilere ulaşacaksınız.

Acı Duyarlılığı

Ağrıya/acıya düşük duyarlılık gösteriyorsunuz.

İnsanların acıya duyarlılığı büyük farklılıklar gösterir: bazıları akranlarının kaldıramayacağı acılara dayanabilirken, bazı sendromlar acıya daha duyarlı olma durumu yaratabilir. İnsanların acıya duyarlılığını belirleyen genetik değişkenlerdir.

Erken Menopoz

Erken menopoza girme riskiniz normal seviyededir.

Menopoz, kadın hayatındaki üreme hormonlarının üretiminin durduğu ve doğurganlık özelliğinin yitildiği evredir. Menopozun görülmeye başlama zamanı 40-60 yaş sınırları içinde değişebilir.

Koşucu Performansı

Alfa aktinin 3 geninin çalşan bir kopyasına sahip olmadığınızdan dünya çapında uzun mesafe - dayanıklılık koşucusu ile aynı genotipe sahipsiniz.

Bazılarımız 100 metreyi iyi koşarken, neden bazılarımız uzun mesafe koşularında daha iyi olur? Bunun cevabı kaslarımızın yapısında ve dolayısıyla da kısmen DNA'mızda gizli.

Saç Tipi

Ortalamaya göre daha kıvrıkcık saçlara sahipsiniz.

Kıvrıkcık saçlılık da birçok diğer özellik gibi yüksek ölçüde genlerimizden gelmektedir.

Okuma Yeteneđi

Anlamsız sözcük okuma (nonword reading) seviyeniz normaldir.

Nonword okuma, harf dizilimleri herhangi bir anlam ifade etmeyen kelimeleri deşifre edebilme yeteneđini test eder. Nonword okuma kabiliyetine etki eden genetik faktörleri anlamak disleksi gibi okuma hastalıklarını anlamaya yardımcı olabilir.

Kulak Akıntısı Tipi

Muhtemelen kulak akıntınız sıvı oluyor.

Kulak akıntısı iki çeşit olabilir, kuru (pul, grimsi) veya ıslak (yapışkan ve bal renginde). Bu özellik neredeyse tamamen ABCC1 genine bađlı olarak belirlenmektedir.

Acı Tadabilme

Yaklaşık %80 olasılıkla bazı acı tatları alamıyorsunuz.

İnsanların %25'i acı tadı ve propylthiouracil adı verilen bir kimyasalın tadını alamazlar. Bu kimyasal, kabak, brokoli, kahve gibi birçok gıdanın içinde bulunduğundan dolayı insanların yeme eğilimlerini de etkilemektedir.

Alkol Kızarması

ALDH2 geninizin iki kopyası da çalışıyor. Alkol aldıđınızda yok denecek kadar az seviyede kızarma tepkisi veriyorsunuz.

Alkol kullanımı sonrası olan kızarıklık reaksiyonunun sebebi asetaldehit denen bir kimyasalın sindirelememesidir. Bu reaksiyonun olup olmayacağını ALDH2 geninin tam çalışıp çalışmadığına bakarak anlayabiliriz.

Göz Rengi

%56 ihtimal ile kahverengi; %37 ihtimal ile yeşil gözlü; %7 ihtimal ile mavi gözlüsünüz.

Göz rengi melanin miktarına göre belirlenen bir özelliktir. Melanin miktarı birçok gene bağlı olarak gelişen kompleks bir durumdur.

Hastalık Riskleriniz

Risk Nedir?

Kompleks hastalıkların oluşmasında genetik ve çevresel faktörler birlikte rol oynarlar. Genetik faktörler bu raporun başında açıklanan sahip olduğunuz varyasyonlara bakılarak yorumlanır. Bu varyasyonların türleri sizin klinik verileriniz ve aile geçmişiniz ile beraber yorumlanıp bir risk profili oluşturulur.

Belli hastalıklar için toplum ortalamasına göre yüksek bir risk profiline sahip olmak o hastalığa yakalanacaksınız anlamına gelmez. Diğer yandan bu risk profilini ve bu konuda almanız gereken aksiyonları biliyor olmak hastalıklar ortaya çıkmadan önlem alabilmek için büyük önem arz etmektedir.

Örneğin, sigara birçok hastalık için bilinen en güçlü risk faktörüdür. Sigara içen erkeklerin akciğer kanseri olma riski içmeyenlere göre 23 kat daha yüksektir. Fakat bu risk rakamının yüksekliği sigara içen her kişi akciğer kanseri olacak sonucuna işaret etmez. Sigara içenlerin %18-25'i akciğer kanseri olurken kalan kısım sigara içmesine rağmen akciğer kanserine yakalanmaz. Yani genetik veya çevresel bir risk grubunda olmak, kişi hastalığa kesinlikle yakalanacaktır anlamına gelmez.

Bu raporun sonuçlarını nasıl kullanmalıyım?

Genografi raporunu kullanarak belirlenen risklerle ilgili alanında uzman doktorlar ile görüştüğünüz takdirde hem önleyici aksiyonlar konusunda bilgi alabilirsiniz, hem de düzenli kontrol sistemi oluşturarak olası bir hastalık durumunda erken teşhis için altyapı oluşturabilirsiniz. Ayrıca Genografi daha önce anlamlandırılmayan veya teşhis konulamayan farklı semptomlarınıza tanı konmasını da sağlayabilir.

Olası bir hastalığın oluşmasını engellemek, kontrol edilemeyen bir safhada olduğu takdirde tedavi etmeye çalışmaktan daha güvenli ve başarılı olabilir.

Taradığımız genetik hastalıklardan 1 tanesi için hastalık riskiniz bulunmaktadır. Bu:

Kalıtısal Pankreatit

Kalıtsal Pankreatit

Kalıtsal Pankreatit için 1 adet varyasyon tespit edilmiştir.



Hekiminizin Önerisi

Bu hastalığa karşı yüksek risk grubundasınız. Dolayısıyla hastalığın içeriği ve semptomları ile ilgili bilgi edinmenizi ve doktor kontrolünde gerekli önlemleri almanızı öneririz.

Kalıtsal kronik pankreatit sindirime yardımcı enzimleri ve insülin hormonunu salgılayan pankreasta sürekli iltihaplanma ataklarının görüldüğü nadir bir hastalıktır. Pankreastaki iltihaplanmalar, çalışan pankreas dokusunda yara dokuları oluşturarak pankreasa işlevini yitirtir. Pankreasın bozulmasından kaynaklanan insülin eksiliği, bazı hastalıklı bireylerde Tip 1 diabetes mellitus görülmesine yol açabilir. Pankreas hasarı pankreas kanserine de sebep olabilir.

Genetik Verileriniz

Gen	Varyasyon
1. CFTR	ENST0000000308 4.6:c.2991G>C

dbSNP ID	Kromozom	Pozisyon	Genotip	Exon/Intron	Değişim Sonucu	Patojenisite
1. rs1800111	7	117250575	Heterozigot	Exon 19	Missense (L997F),Splice Region	Likely Pathogenic

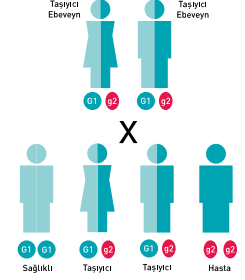
Taşıyıcılık Durumunuz

Genlerinizde çekinik karakterde gizlenen ve gelecek nesillere geçebilecek olan hastalıkları ve risk seviyelerini bu kısımda göreceksiniz. Taşındığınız bazı patojenik varyasyonlar çekinik karakterde olduğunda hastalık sendromları sizde görülme bile sizden sonraki jenerasyonlara taşınabilir.

Bu kısımda taradığımız hastalıklar için muhtemelen siz ebeveynlerinizden bir tane çalışan kopya olarak aldığınızdan (sadece anne ya da sadece babanızdan) hasta değilsiniz. Fakat, eğer eşinizde de aynı gende benzer bir varyasyon varsa çocuğunuzun hasta olarak doğma ihtimali minimum %25 olacaktır.

Taradığımız genetik hastalıklardan 1 tanesi için taşıyıcılığınız bulunmaktadır. Bu:

Ailesel Akdeniz Ateşi



Ailesel Akdeniz Ateşi

Ailesel Akdeniz Ateşi için 1 adet varyasyon tespit edilmiştir.



Hekiminizin Önerisi

Bu çekinik hastalığa sebep olan varyasyon sadece bir gen kopyanızda var ve bu hastalık için taşıyıcısınız. Eğer çocuk sahibi olmayı düşünüyorsanız ve bu hastalıkla ilgili aile öykünüz varsa bir genetik danışmana başvurunuz. Aynı şekilde çocuğunuzun risk profillemesinin en doğru şekilde yapılabilmesi için eşinizin de genetik testten geçmesini öneririz.

Ailesel Akdeniz Ateşi (AAA) vücutta iltihapla ilgili görevleri kontrol eden bir proteinin mutasyona uğramasından kaynaklanan iltihap ve ateşe yol açan bir hastalıktır. Bu protein bozulduğunda, iltihaplar daha uzun sürer, karında, göğüste ve eklemlerde ateşe ve ağrıya yol açar. Bu hastalığın ilk belirtileri genellikle çocukluk ya da 10'lu yaşlarda görülür ama bazı durumlarda ilk atak daha geç görülebilir.

AAA öncelikle Akdeniz bölgesindeki popülasyonları etkiler.

Genetik Verileriniz

Gen	Varyasyon
1. MEFV	NM_000243.2:c.20 40G>C

	dbSNP ID	Kromozom	Pozisyon	Genotip	Exon/Intron	Değişim Sonucu	Patojenisite
1.	rs28940580	16	3293447	Heterozigot	Exon 10	Missense (M680I)	Patojenik

İlaç Duyarlılığınız

Genografi'nizde taranan 6 İlaç Duyarlılığından 1 tanesi için atipik duyarlılığınız tespit edilmiştir. Tipik olanlar için ekstra bir şey yapmanıza gerek yoktur. Atipik duyarlılığınız olan ilaç/ tedavilerde ise bu durumu aklınızda tutmanız, gerektiğinde doktorunuzla paylaşmanız gerekmektedir. Bu bilgileri hekiminize danışmadan kesinlikle kullanmayınız.

İlaç/Tedavi	Kullanıldığı Hastalık	Duyarlılığınız
Kolin Ester Metabolizması	Genel Dahiliye	Tipik
Abacavir Duyarlılığı	Genel Dahiliye	Tipik
Tolbutamid Metabolizması	Metabolizma	Tipik
Statin Duyarlılığı	Kolesterol	Atipik
Mefenitoin Metabolizması	Metabolizma	Tipik
Florourasil Tepkisi	Kanser	Tipik

Statin Duyarlılığınız

Statin kullanırken miyopati olma olasılığınız nispeten yüksek seviyededir.

Statinler yüksek kardiyovasküler hastalık riski taşıyan kişilerde kolesterol seviyesini düşürmek için kullanılan ilaçlardır. Genellikle oldukça güvenli olmalarına rağmen; bazen karaciğer problemlerine ve kas ağrısına, çok nadiren de kasların parçalanmasına sebep olan rabdomiyolize yol açabilir. 10000'de 1 oranda statin kullanan kişilerde kas ağrısı ve zayıflığına neden olan miyopati görülmektedir.

Genetik Verileriniz

Gen	Varyasyon
1. HCP5	NA

	dbSNP ID	Kromozom	Pozisyon	Genotip	Exon/Intron	Değişim Sonucu
1.	rs2395029	6	31431780	Homozigot	Promoter	Upstream Gene

Genografi de Taranan Genetik Hastalıklar(1/3)

Genetik Özellikler

Acı Duyarlılığı	Acı Tadabilme
Alkol Kızarması	Erken Menopoz
Göz Rengi	Kellik
Konjenital Ağrı Duyarsızlığı Sendromu - Resesif Geçişli	Koşucu Performansı
Kulak Akıntısı Tipi	Okuma Yeteneği
Saç Tipi	Sigara Alışkanlığı

Farmakogenetik

Abacavir Duyarlılığı	Fluorouracil tepkisi
Kolin Ester Metabolizması	Mefenitoin Metabolizması
Statin Hassasiyeti	Tolbutamid Metabolizması

Androloji

Sperm Gelişim Bozukluğu	Vaz Deferenlerin Bilateral Konjenital Yokluğu
-------------------------	---

Dermatoloji

Epidermolizis Büllöz	Hystrix Benzeri İktiyoz ile İşıtmeye Kaybı
Kutis Laksa (Cutis Laxa) Sendromu	Palmoplantar Keratoderma ve İşıtmeye Kaybı
Vohwinkel Sendromu	

Endokrinoloji

Diyabet Tip 1	Dunnigan Tipi Kısmi Lipodistrofi
Fosforibozil Pirofosfat Sentaz Süperaktivitesi	Konjenital Hiperinsülinizm
Lipoprotein Lipaz Eksikliği, Ailevi	Pendred Sendromu
Porfiriya	

Gastroenteroloji

Ailesel Progresif İntrahepatik Kolestazis	Çölyak
Crigler-Najjar Sendromu	İlerleyici İntrahepatik Kolestaz
Kalıtısal Pankreatit	Laktöz İntoleransı
Obezite	

Gelişim Bozuklukları

Akantozis Nigrikans ile Crouzon Sendromu	Akondroplazi - Cücelik
Anauxetic (Aneusotik) Displazi	Greig Sefalopolisindaktili Sendromu
Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu	IMAGE sendromu (Intrauterin Büyüme Geriliği, Metafizyal Displazi, Adrenal Hipoplazi ve Genital Anomaliler)
Kranioektodermal Displazi	Kraniyosinostoz
Opitz-Kaveggia Sendromu	Orofasiyal Yarıklar
Postaksiyel Polidaktili Tip A1/B	

Göğüs Hastalıkları

BCHE kaynaklı Anestezi Sonrası Apne	Kistik Fibroz
Pulmoner Fibrozis ve Kemik İliği Yetmezliği - Telomer İlgili	

Göz Hastalıkları

Ailesel Ektopi Lentis	Akromatopsi
İlerleyici Diş Oftalmopleji	Katarakt
Koni Distrofisi	Optik Atrofi
Retinal Arter Tıkanıklığı	Usher Sendromu Tip I

Hematoloji

Ailesel Akut Miyeloid Lösemi (CEBP geni ilişkili)	Ailesel Eritrositosis
Alfa Talasemi	Beta Talasemi
Faktör Xi Eksikliği	Fanconi Anemisi
Heinz Cisimciği Hemolitik Anemisi	Hemofili B
Hemoglobin C\Beta Talasemi	Hemoglobin E\Beta Talasemi
Hemokromatoz	MTHFR kaynaklı Homosisteinemi
Orak Hücreli Anemi	Prekallikrein Eksikliği
Trombofili	Trombositopeni-Radius Yokluğu Sendromu

Genografi de Taranan Genetik Hastalıklar(2/3)

İmmünoloji

Hiper IgE Sendromu İnfantil Başlangıçlı Multisistem Otoimmün Hastalığı Tip 1

Jinekoloji

Over Rezerv Düşüklüğü (FSH Stimulasyonu)

Kardiyoloji

Ailesel Hiperkolesterolemi	Brugada Sendromu
Hasta Sinüs Sendromu	Hiperkolesterolemi Tip B
Homosistinüri	Kardiak Miksoma
Kardiyofasyokutanöz Sendromu	Kardiyomiyoopati
Katekolaminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi	Konjestif Kalp Yetmezliği ve Beta Bloker Tepkisi
Primer Eritromelalji	Primer Eritromelalji
Protrombin (Faktor 2) Eksikliği	Serebrotendinöz Ksantomatozis
Wolff Parkinson White (WPW) Sendromu	

Kulak Burun Boğaz

Geniş Vestibüler Akuaduktus Sendromu Sağırılık

Metabolizma Hastalıkları

3-Metilglutakonik Asidüri Tip 3	Akçaağaç Şurubu İdrar hastalığı
Alkaptonüri	Biotinidaz Eksikliği
Fabry Hastalığı	G6PD Eksikliği
Galaktokinaz Eksikliği	Gaucher Hastalığı
Glikojen Depo Hastalığı	Glutarik Asidemi
Gm1-Gangliyodisoz	Holokarboksilaz Sentetaz Eksikliği
Hurler Sendromu	Kalıtımsal Früktoz İntoleransı
Klasik Galaktosemi	Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu Tip 1a
Metakromatik Lökodistrofi	Metilmalonalik Asidemi
Mitokondrial Kompleks III Eksikliği	Mukolipidozis
Mukopolisakkaridoz Tip IVA	Multipl Karboksilaz Eksikliği
Niemann-Pick Hastalığı Tip C	Niemann-Pick Hastalığı Tip F
Orta zincirli Açıl-CoA Dehidrojenaz Eksikliği (MCAD eksikliği)	Pirüvat Karboksilaz Eksikliği
Pompe Hastalığı (Glikojen Depo Hastalığı)	Sandhoff Hastalığı
Tay-Sachs Hastalığı	

Nefroloji

Alport Sendromu	Kalıtımsal Anjiyopati, Nefropati, Anevrizma ve Kas Krampları
Lipoprotein Glomerülopatisi	Polikistik Böbrek Hastalığı - Resesif Geçişli
Steroide Duyarlı Nefrotik Sendrom	

Nörolojik Hastalıklar

Ailesel Benin Neonatal Nöbetler	Ailesel Disotonomi
Ailesel Progresif Subkortikal Gliyoz	Amyotrofik Lateral Skleroz
ARTS Sendromu	Beyin Kılcal Damar Hastalığı ile Oküler Anomaliler
CAPOS Sendromu	Charcot-Marie-Tooth Hastalığı
CK Sendromu	Cowden Sendromu
D-Bifonksiyonel Protein Eksikliği	Distoni
Emery-Dreifuss Musküler Distrofi - Dominant Geçişli	Erken İnfantil Epileptik Ensefalopati
Fenilketonüri	Frontal Lob Epilepsisi
Herediter Duyusal Nöropati Tip Ia	Herediter Nöraljik Amiyotrofi
Hipokalemi Periyodik Paralizi Tip 1	Holoprosensefali
İskemik İnme	Joubert Sendromu
Kavşak Tipi Kas Distrofileri	Konjenital Serebellar Ataksi ve Zeka Geriliği - Resesif Geçişli
Krabbe Hastalığı	Lama2-İlişkili Muskular Distrofi
Leigh Sendromu, Fransız Kanadası Tipi (LSFC)	Makrosefali - Otizm Sendromu
Med12 ilişkili Hastalıklar	Megalensefali Lökensefalopati Beraberinde Subkortikal Kistler
Mikrosefali	Miyopati
Miyoshi Muskuler Distrofi	Muir Torre Sendromu
Nöronal Seroid Lipofusinoz	Parkinson - Dominant Geçişli
Peters Anomalisi	Pontosebellar Hipoplaz
Proensefali	Progresif Miyoklonik Epilepsi 1B
Roussy Levy Hastalığı	Serebral Arteriyopati (Resesif Geçişli) ile Subkortikal Enfarktüsü ve Lökensefalopati

Genografi de Taranan Genetik Hastalıklar(3/3)

Sideroblastik Anemi ve Spinocerebellar Ataksi

Smith-Lemli-Opitz Sendromu

Snyder-Robinson Zeka Geriliği Sendromu - X'e bağlı

Spastik Ataksi, Charlevoix-Saguenay Tip (ARSACS)

Spastik Paraleji

Spinal Muskuler Atrofi (SMA) - X'e bağlı

Spinocerebellar Ataksi

Wfs1-ilişkili Bozukluklar

Wolfram Sendromu

Zellweger Sendromu Spektrumu

Onkoloji

Multipl Endokrin Neoplazi

Ailesel Adenomatöz Polipozis

Ailesel Aip'ye bağlı İzole Hipofiz Adenomlar

Ailesel Meme Kanseri (CHEK2)

Ailesel Meme-Yumurtalık Kanseri

Androjen Salgılayan Adrenal Karsinom

Birt-Hogg-Dube Sendromu

Carney Sendromu

Hereditör Diffüz Gastrik Kanser

Kalıtısal Nonpolipozis Kolon Kanseri

Kanser Yatkınlık Sendromu

Koroid Pleksus Papillomu

Li-Fraumeni Sendromu

Medulloblastom (Beyin Tümörü)

Osteosarkom (Kemik Kanseri)

Pallister-Hall Sendromu

Paraganglioma

Pitüiter Adenom

Retinoblastom

Von Hippel-Lindau Sendromu

Wilms Tümörü (Nefroblastom)

Pediyatri

21 Hidroksilaz eksikliğine bağlı Konjenital Adrenal Hiperplazi

ADULT sendromu

Bartter Sendromu Tip 4A

Bloom Sendromu

Caffey Hastalığı

Canavan Hastalığı

CHILD Sendromu

Çocukluk Çağı Alternan Hemipleji 2

COL4A1 ilişkili Bozukluklar

Costello Sendromu

Dent Hastalığı

Dubin-Johnson Sendromu

Feingold Sendromu

GRACILE Sendromu

Hereditör Folat Malabsorbsiyonu

Hermansky-Pudlak Sendromu

İdiyopatik Boy Kısalığı - X'e bağlı

Kıkırdak-Saç Hipoplazisi

Kleidokranial Displazi

Konjenital Katarakt, Yüz Şekil Bozukluğu ve Nöropati

Konjenital Klor Diyaresi

Kortikosteron Metil Oksidaz Eksikliği

Multipl Epifiz Displazisi

Noonan Sendromu

Rizomelik Kondrodisplazi Punktata Tip 1

Sert Deri Hastalığı

Vitamin D Bağımlı Raşitizm

Wilson Hastalığı

Perinataloji

Diskeratosis Konjenita

Psikiyatri

Lujan-Fryns Sendromu

Romatoloji

Ailesel Akdeniz Ateşi

Ailesel Karpal Tünel Sendromu

ANOS bağlantılı Kas Hastalıkları

Bart-Pumphrey Sendromu

Sjögren-Larsson Sendromu

Soğukla Uyarılan Terleme Sendromu

Soliter Median Maksiller Santral Kesici (SMMCI)

Tanatoforik Displazi

Transtiretine bağlı Amiloidoz

Tıbbi Genetik

CATSHL (Camptodactyly Tall Stature And Hearing Loss) Sendromu

Gençlerde Görülen Erişkin Tipi Diyabet (MODY)

Hiperbilirubinemi

Hiperproinsülinemi

Hipofosfatemik Raşitizm - X'e bağlı resesif

Hipokondroplazi

HMG-KoA Liyaz Eksikliği

Juvenil Polipozis Sendromu

Kalp - El Sendromu - Sloven Tipi

Keratit - İktiyoz - Sağırılık (KID) Sendromu - Dominant Geçişli

Leber Konjenital Amorozu

LEOPARD Sendromu (Multipl Lentijin Sendromu)

Lipodistrofi

Marfan Sendromu

Meningiom

Muenke Sendromu

NSDHL Bağlantılı Bozukluklar

Orofasiyal Dijital Sendrom

Pigmentli Nodüler Adrenokortikal Hastalığı Primer

Sitma Direnci

Rapor ile İlgili Notlarınız

