

Genografi 360° (1/5)

Genetik Özellikler

Acı Duyarlılığı	Acı Eşiği
Acı Tadabilme	Alkol Kızarması
Erken Menopoz	Göz Rengi
Kellik	Koşucu Performansı
Kulak Akıntısı Tipi	Okuma Yeteneği
Saç Tipi	Sigara İçme Davranışı

İlaç Hassasiyeti

Abacavir Duyarlılığı	Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği
Florouasil Tepkisi	Kolin Ester Metabolizması
Mefenitoin Metabolizması	Statin Duyarlılığı
Tolbutamid Metabolizması	

Dermatoloji

Epidermolizis Bülloza	Konjenital Diskeratoz
Kutis Laksa Sendromu	Vohwinkel Sendromu

Endokrinoloji

Ailesel Akdeniz Ateşi	Ailesel Fruktöz İntoleransı
Fabry Hastalığı	Fosforibozil Pirofosfat Sentetaz Hiperaktivitesi
Galaktokinaz Eksikliği	Gangliyodisoz
Geçici Yenidoğan Şeker Hastalığı	Gençlerde Görülen Erişkin Tipi Diyabet
Glikojen Depo Hastalığı	Glutarik Asidemi
Hiper İge Sendromu	İnsüline Bağımlı Diyabet
Kalıcı Neonatal Şeker Hastalığı	Klasik Galaktozemi
Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu Tip 1a	Konjenital Hiperinsülinizm
Kortikosteron Metil Oksidaz Eksikliği	Lipoprotein Lipaz Eksikliği
Metilmalonik Asidemi	Mukolipidoz
Mukopolisakkaridoz Tip IVA	Niemann-Pick Hastalığı Tip C
Orta Zincirli Açıl Koenzim A Dehidrogenaz Eksikliği	Pendred Sendromu
Porfiri	Protoporfiri
Sandhoff Hastalığı	Terde Klor Artışı (Kistik Fibroza Bağlı Olmayan)
Transtiretine Bağlı Ailesel Amiloidoz	

Genografi 360° (2/5)

Gastroenteroloji

Ailesel Progresif İntrahepatik Kolestazis 1	Kalıtısal Pankreatit
Obezite	

Gelişim Bozuklukları

Akondroplazi	Anoksetik Displazi
Bannayan-Riley-Ruvalcaba Sendromu	Beckwith-Wiedemann Sendromu
Bjornstad Sendromu	Crouzon Sendromu
Ektrodaktili, Ektodermal Displazi,	GRACILE Sendromu
Yarık Dudak ve Damak Sendromu	
Greig Sefalopolisindaktili Sendromu	Hutchinson-Gilford Progeria Sendromu
Hystrix Benzeri İktiyoz ile İşitme Kaybı	IMAGE Sendromu
Keratit-İktiyoz-Sağırılık (KID) Sendromu	Konjenital Sağırılık
Kranioektodermal Displazi	Kraniyosinostoz 2
LADD Sendromu	LEOPARD Sendromu (Multipl Lentijin Sendromu)
Mandibular Disostoz	Mikrosefali
Opitz-Kaveggia Sendromu	Orofasiyel Yarık
Postaksiyel Polidaktili	Sağırılık

Göğüs Hastalıkları

Kistik Fibroz	Primer Spontan Pnömotoraks
Pulmoner Fibrozis ve/veya Kemik İliği Yetmezliği, Telomer İlgili	

Göz Hastalıkları

Akromatopsi	Glokom
Katarakt 1	Optik Atrofi
Progresif Eksternal Oftalmopleji	Senior-Loken Sendromu
Stargardt Hastalığı	Usher Sendromu Tip I
Yaşa Bağlı Makula Dejenerasyonu	

Hematoloji

Ailesel Eritrositoz	Alfa Talasemi
Beta Talasemi	Deniz Mavisit Histiosit Hastalığı
Disprotrombinemi	Eritrositoz
Faktör Xi Eksikliği	Fanconi Anemisi
Heinz Cisimciği Hemolitik Anemisi	Hemofili
Hemokromatoz	Hemolitik Anemi
Kalıtımsal Anjiyopati, Nefropati, Anevrizma ve Kas Krampları	MTHFR Eksikliği Kaynaklı Homosistinemi

Genografi 360° (3/5)

Orak Hücreli Anemi	Prekallikrein Eksikliği
Trombofil	Trombositopeni-Radial Yokluğu Sendromu
Trombotik Hiperhomosisteinemi	

Kardiyoloji

Ailesel Hiperkolesterolemi	Ailesel Hipertrofik Kardiyomiyopati
Atriyal Fibrilasyon	Atriyal Septal Defekt
Brugada Sendromu	Dilate Kardiyomiyopati
Hasta Sinüs Sendromu	Hiperkolesterolemi
Hiperlipoproteinemi	Homosistinüri
Kardiak Miksoma	Kardiyomiyopati
Katekolaminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi	Marfan Sendromu
Primer Eritromelalji	Serebrotendinöz Ksantomatozis
Uzun QT Sendromu	Wolff-Parkinson-White Sendromu

Nefroloji

Alport Sendromu	Lipoprotein Glomerülopati
Nefrotik Sendromu	Polikistik Böbrek Hastalığı

Nörolojik Hastalıklar

Ailesel Disotonomi	Ailesel Karpal Tünel Sendromu
Amyotrofik Lateral Skleroz	ARTS Sendromu
Beyin Kılcal Damar Hastalığı ile Oküler Anomaliler	CAPOS Sendromu
Charcot Marie Tooth Hastalığı	Cowden Sendromu 1
D-Bifonksiyonel Protein Eksikliği	Distal Miyopati
Distoni	Emery-Dreifuss Musküler Distrofi Otozomal Dominant
Epilepsi	Erken İnfanil Epileptik Ensefalopati
Fenilketonüri	Frontotemporal Demans
Herediter Duyusal ve Otonom Nöropati	Herediter Nöraljik Amiyotrofi
Hipokalemi Periyodik Paralizi	Holoprosensefali
Joubert Sendromu	Konjenital Serebellar Ataksi ve Zeka Geriliği Otozomal Resesif
Krabbe Hastalığı	Leigh Sendromu
Lhermitte-Duclos Hastalığı	Limb-Girdle Musküler Distrofi
Lökoensefalopati	Lujan-Fryns Sendromu
Makrosefali/Otizm	Medyan Mononöropati
Megalensefali Lökoensefalopati Artı Subkortikal Kistler	Miyofibriler Miyopati
Miyopati	Miyoshi Musküler Distrofi 3
Musküler Distrofi	Nemalin Miyopati

Genografi 360° (4/5)

Noktürnal Frontal Lob Epilepsisi	Nöronal Seroid Lipofusinoz
Nöropati	Parkinson
Peters Anomalisi	Pontoserebellar Hipoplazi
Porencefali 1	Primer Lateral Skleroz
Progresif Miyoklonik Epilepsi 1B	Serebral Arteriopati Otozomal Resesif ile Subkortikal Enfarktüsü ve Lökoensefalopati
Sideroblastik Anemi ve Spinocerebellar Ataksi	Smith-Lemli-Opitz Sendromu
Snyder-Robinson Zeka Geriliği Sendromu X'e Bağlı	Spastik Ataksi
Spastik Paralizi	Spastik Parapleji
Spinal Muskuler Atrofi (SMA) X'e bağlı 2	Spinocerebellar Ataksi
Tay-Sachs Hastalığı	Wolfram Sendromu
Onkoloji	
5-Florourasil Toksisitesi	Ailesel Meme-Yumurtalık Kanseri
Ailesel Adenomatöz Polipozis Koli	Ailevi Adenomatöz Polipozis
Aip'ye bağlı Ailesel İzole Pituitar Adenomlar	Birt-Hogg-Dube Sendromu
Carney Sendromu	Feokromasitoma
Gardner Sendromu	Gastrik Kanseri
Kalıtsal Neoplastik Sendromu	Kolorektal Kanseri
Koroid Pleksüs Papilomu	Li-Fraumeni Sendromu 1
Lösemi	Medulloblastom
Muir-Torre Sendromu	Multipl Endokrin Neoplazi
Osteosarkom	Pallister-Hall Sendromu
Paraganliyonlar	Prostat Kanseri
PTEN Hamartoma Tümör Sendromu	Retinoblastom
Tiroit Karsinomu	Von Hippel-Lindau Sendromu
Wilms Tümörü	
Pediyatri	
3-Metilglutakonik Asidüri Tip 3	Alkaptunüri
Bartter Sendromu Tip 4A	Bloom Sendromu
Caffey Hastalığı	Canavan Hastalığı
CHILD Sendromu	Costello Sendromu
Çocukluk Çağı Değişken Hemipleji	Dent Hastalığı
Dubin-Johnson Sendromu	Feingold Sendromu

Genografi 360° (5/5)

Gaucher Hastalığı	Herediter Folat Malabsorpsiyonu
Hermansky-Pudlak Sendromu	İdiyopatik Boy Kısalığı X'e bağlı
Kardiyofasyokutanöz Sendromu 1	Kırdak-Saç Hipoplazisi
Kleidokranial Displazi	Konjenital Katarakt, Yüz Şekli Bozukluğu ve Nöropati
Konjenital Klor Diyaresi	Metakromatik Lökodistrofi
Multipl Epifiz Displazisi 5	Noonan Sendromu
Peroksizomal Biyogenez Bozukluğu	Pirüvat Karboksilaz Eksikliği
Sert Deri Sendromu	Vitamin D Bağımlı Raşitizm
Wilson Hastalığı	

Romatoloji

Bart-Pumphrey Sendromu	Cam Kemik Hastalığı
İnklüzyon Cisimciği Miyopati	Metakondromatozis
Paryetal Foramen Büyümesi	Skapuloperoneal Miyopati
Soğukla Uyarılan Terleme Sendromu	Soliter Mediyan Maksiller Santral Kesici
Tanatoforik Displazi	

Tıbbi Genetik

ADULT Sendromu	Ailesel Benin Neonatal Nöbetler
Akçaağaç Şurubu İdrar hastalığı	CATSHL Sendromu
Hiperbilirubinemi	Hiperproinsülinemi
Hipofosfatemik Raşitizm	Hipokondroplazi
Hirschsprung Hastalığı	Hmg-KoA Liyaz Eksikliği
Holokarboksilaz Sentetaz Eksikliği	Juvenil Polipozis Sendromu
Konjenital Bilateral Vas Deferend Agenezisi	Leri-Weill Diskondrosteozu
Lipodistrofi	Meckel Sendromu
Metafizer Displazi	Mitokondriyal DNA Deplesyon Sendromu
Mitokondriyal Kompleks II Eksikliği	Mitokondriyal Kompleks III Eksikliği
Mitokondriyal Resesif Ataksi	Muenke Sendromu
Orofasiyal Dijital Sendrom	Pigmentli Nodüler Adrenokortikal Hastalığı Primer 1
Retinal Arter Kıvrılması	Sjögren-Larsson Sendromu
Spermatogenik Bozukluğu	Şizensefali