



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 üretim standardı, 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 anlandırılmıştır.

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 sağlığını 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. Sonuçlarınızı daha detaylı analiz etmek, arkadaşlarınızla paylaşmak ve bize geri bildirim vermek için www.genografi.com adresine kullanıcı bilgilerinizle giriş yapabilirsiniz.

DNA Nedir?

DNA, tüm organizmaların canlılık işlevleri ve yapıtaşlarının inşası için gerekli olan genetik talimatları taşır. DNA'nın sistemimizdeki rolü, bu talimatları uzun süreli olarak saklamasıdır. Bu genetik bilgileri içeren DNA parçaları gen olarak adlandırılır.

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. Sizin DNA'nızı analiz ederken insanlar arasında en fazla farklılık gösteren bölgeleri analiz ettik.

Varyasyon Nedir?

Her insanın kendi genomunda, referans olarak kabul edilen genomla karşılaştırıldığında milyonlarca bölgede DNA bazı farklılıkları gözlenir. Bu farklılıklara varyasyon denir. Bu varyasyonlar popülasyonlar arasında, belli bir popülasyon içinde, aileler içinde veya kişiden kişiye farklılıklar gösterebilir. Varyasyonların çoğu zararsızdır ve insanların birbirinden farklı olmasını ve çeşitliliği 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. Bu tip hastalıklarla ilişkilendirilebilen varyasyonlara "patojenik varyasyonlar" denir. Genografi raporu, ACMG standartlarına göre patojenik ve olası patojenik olarak sınıflandırılan varyasyonlar referans alınarak hazırlanmıştır. Genetik riske bu varyasyonlar sebep olur.

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.

Hastalıkların ortaya çıkmasında genetiğin yanında birden çok faktör vardır. Bu yüzden Genografi, kişileri bilgilendirme amaçlı olup, tanı ve tedaviye yönlendirme amaçlı değildir.

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 yollanır.

Dizileme

Laboratuvar ortamında izole ettiğimiz DNA'nızı veriye dönüştürebilmek için DNA okuması ve dizilemesi için dizayn edilmiş özel cihazlar kullanıyoruz. Ayrıca bu okuma 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. Genografi raporunuzda patojenik veya olası patojenik kabul edilen varyasyonları görebilirsiniz.

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 aktararak verilir.

* Genetik ve Biyoenformatik alanlarındaki gelişmelere paralel olarak bilimadamları her geçen gün yeni varyasyonları tespit etmekte ve bunları anlamlandırmaya çalışmaktadırlar. Örneğin bazı benzer testler gerek DNA verinize göre diyet alternatifleri gerekse spor performansına göre iyileşme süreci ile ilgili bir takım çıkarımlar önerebilirler. Bilimsel olarak bir varyasyonun etkisinin "ispatlanmış" olabilmesi için belirli bir örnek sayısının üzerinde benzer sonuçlara işaret etmemelidir. Bu nedenle Genografi bilimsel açıdan güvenilirliği en yüksek varyasyonları seçmekte ve düşük güvenilirlikte olan varyasyonları, ne kadar ilgi çekici olsalar da, ACMG standartları seviyesinde ele alınmadığı takdirde varyasyon listesine dahil etmemektedir.

Hasta Bilgileri

Hasta ID: 1903

Örnek Tarihi: 19.02.2016

Rapor Tarihi: 25.05.2016

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.

Sonuçlarınızı Çevrimiçi İnceleyin

Bu rapor, sizin için kısa ve öz olarak hazırlanmıştır. Taranan tüm hastalıklar hakkında detaylı bilgileri ve çok daha fazlasını www.genografi.com adresinden kullanıcı bilgilerinizle giriş yaparak inceleyebilirsiniz.

Kellik

Kelliğe karşı genetik olarak oldukça korunaktasınız. Normal bir insana göre kel olma riskiniz yaklaşık 10 kat daha düşük.

Türk erkeklerinde kellik çok sık görülür ve bu büyük ölçüde genetik bir özelliktir. Kel olup olmayacağınız buradan çıkan sonuçlarınızla ailedeki kellik geçmişinin bir kombinasyonu olacağını unutmayınız.

Göz Rengi

%85 ihtimalle kahverengi, %14 ihtimalle yeşil gözlü, %1 ihtimalle mavi gözlüsünüz.

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

Kulak Akıntısı

Muhtemelen kulak akıntınız sıvı oluyor.

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

Kıvrık Saçlılık

Muhtemelen kıvrık saçlısınız.

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

Atletik Performans

Çoğu dünya çapında 100 metre koşucusu da sizin DNA'nıza sahip, dolayısıyla iyi bir koşucu olma ihtimaliniz var.

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

Fotosentetik Hapşırma

Işığa baktığınızda ortalama bir insan kadar hapşıyorsunuz.

Güneşe baktığında bazı insanlar diğerlerine göre daha fazla sayıda hapşırlar. Fotosentetik hapşırma adını verdiğimiz bu özelliğimizin de altında DNA'ya bağlı değişiklikler yatmaktadır.

Sigara İçme Davranışı

Tipik sigara içme davranışına sahipsiniz.

Sigara içen insanlar arasında yapılan araştırmalara göre sigara içme eğilimi insanların DNA'sına göre değişmektedir. Sigara kullanıyorsunuz kesinlikle bırakmanızı, eğer kullanmıyorsanız da kesinlikle başlamamanızı öneriyoruz.

Alkol Kızarması

ALDH2 geniniz iyi çalışıyor. Muhtemelen alkole karşı bir kızarma tepkisi vermiyorsunuz.

Bazılarımız alkol kullanımı sonrasında kızarıklıklara maruz kalırız. Bu reaksiyon vücudumuz alkolü sindirirken asetaldehit denen bir kimyasalın sindirememesi sonucu olur.

Laktoz İntoleransı

Muhtemelen laktoz toleransınız düşük. Günlük bir bardaktan fazla süt içmek rahatsızlıklara sebep olabilir.

Laktozu sindiren enzimde DNA düzeyindeki farklılıklar insanların laktozu tolere edip edememesinde belirleyici rol oynamaktadır.

Acı Tadabilme

Çoğu acı tadı alabiliyorsunuz.

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

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 olmanız 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 her sigara içen akciğer kanseri olacak anlamına gelmez. Sigara içenlerin % 18-25'i akciğer kanseri olurken kalan kısım sigara içmesine rağmen akciğer kanserine yakalanmaz. Yani genetik veya çevresel bir risk grubunda olmak hastalığa kesinlikle yakalanacaksınız 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.

Hipertrofik Kardiyomiyopati Riskiniz

Hipertrofik Kardiyomiyopati için 1 adet patojenik varyasyon tespit edilmiştir.



Hekiminizin Önerisi

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

Hipertrofik kardiyomiyopati (HCM), kalp kasının anormal derecede kalınlaşması nedeniyle kalbin kan pompalamasında zorluklara neden olan bir kalp kası hastalığıdır. HCM ani kardiyak ölüm görülene kadar sıklıkla asemptomatiktir. HCM genç hastalarda daha ciddi sonuçlara yol açar. Bu durum dünya çapında her 500 kişiden 1'ini etkilemektedir.



Belirtiler

- Egzersiz sırasında nefes darlığı
- Hızlı kalp atışı, çarpıntı
- Egzersiz sırasında göğüs ağrısı
- Kalpte üfürüm
- Egzersiz sırasında veya hemen sonrasında bayılma

Genetik Verileriniz

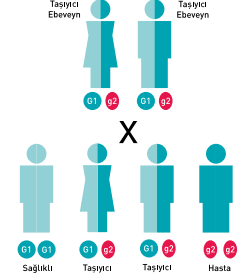
Gen	Varyasyon
MYBPC3	NG_007667.1:g.25559_25576dup

Bilimsel Referanslar

Lopes LR ve ark., Heart 2015, Novel genotype-phenotype associations demonstrated by high-throughput sequencing in patients with hypertrophic cardiomyopathy

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 2 tanesi için taşıyıcılığınız bulunmakta. Bunlar:

Ailesel Akdeniz Ateşi

Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı

Ailesel Akdeniz Ateşi

Ailesel Akdeniz Ateşi için taşıyıcılığınız bulunmaktadır.



Hekiminizin Önerisi

Çocuk planlamadan önce eşinizin de Genografi yaptırmasını 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; özellikle, Ermeniler, Araplar, Türkler ve Yahudiler etkilenir.



Belirtiler

- Karın, göğüs ve eklemlerde tekrarlayan ağrılı iltihaplanmalar
- Ateş
- Kızarıklık
- Baş ağrısı

Genetik Verileriniz

Gen	Varyasyon
MEFV	ENSP0000021959 6.1.p.Lys695Arg

Bilimsel Referanslar

Ustek D. ve ark., Clin Exp Rheumatol. 2008, MEFV gene 3'-UTR Alu repeat polymorphisms in patients with familial Mediterranean fever

Genetik Verileriniz

Gen	Varyasyon
PKHD1	NM_138694.3:c.93 19C>T

Bilimsel Referanslar

Fonck C. ve ark., Nephrol Dial Transplant. 2001, Autosomal recessive polycystic kidney disease in adulthood

Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı

Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı için taşıyıcılığınız bulunmaktadır.



Hekiminizin Önerisi

Çocuk planlamadan önce eşinizin de Genografi yaptırmasını öneririz.

Otozomal Resesif Polikistik Böbrek Hastalığı çok ender görülen bir hastalıktır. Genelde böbrekleri ve diğer organları etkiler. Sıvı ile dolu kese kümeleri, yani kistler, böbreklerde gelişip, böbreklerin kandan atık maddeleri filtrelemesini engeller. Kistlerin büyümesi, böbrek genişlemesine ve böbrek yetmezliğine neden olur. Kistler, karaciğer başta olmak üzere başka organlarda da gelişebilir.



Belirtiler

- Tehlikeli seviyede yüksek kan basıncı
- Sırtta ya da vücudun yan taraflarında ağrı
- İdrarda kan
- Tekrarlayan idrar yolu enfeksiyonları
- Böbrek taşları
- Kalp kapakçığı sorunları

İlaç Duyarlılığınız

Genografi'nizde taranan 15 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
Abakavir	HIV	Tipik
Beta Blokerler	Kardiyoloji	Tipik
Efavirenz	HIV	Tipik
Flourourasil	Antimetabolit	Tipik
Folikül Stimüle Edici Hormon	Jinekoloji	Tipik
Glukokortikoidler	Astım	Tipik
Kolin Esterleri	Anestezi	Tipik
Mefenitoin	Epilepsi	Tipik
PegIFN / Ribavirin	Hepatit C	Atipik
Selektif Beta 2 Adrenoreseptör Agonistleri	Astım	Tipik
Sitokrom P450	Kemoterapi	Tipik
Statinler	Kolesterol	Tipik
Tiopürin Metiltransferaz	Kemoterapi	Tipik
Tolbutamit	Diyabet	Tipik
Warfarin	Kan pıhtılaşması	Tipik

Genetik Verileriniz

Gen	Varyasyon
IL28	rs8099917

PegIFN / Ribavirin Duyarlılığınız

PegIFN / Ribavirin duyarlılığına sahipsiniz. PegIFN / Ribavirin tedavisine verdiğiniz yanıt, tipik duyarlılığa sahip kişilere kıyasla 1,63 kat daha düşük.



Hepatit C hastalığına sebep olan virüs, grip vb. virüslerin aksine çoğu zaman vücudumuzun kendi kendine önüne geçemediği kronik bir enfeksiyona sebep olur. Hepatit C dünya çapında 170 milyon civarında insanı etkilemekte olup yakalananların siroz ve bazı kanser hastalıkları risklerini de arttırmaktadır. Kronik enfeksiyonun tedavisi için 48 haftalık PegIFN / Ribavirin tedavisi önerilmektedir. Fakat bu tedavi insanların DNAsına göre farklı etki göstermektedir.

Genografi, bu tedaviyi kişiselleştirmek için kullanılabilir. IL28 geninde yer alan rs8099917 varyasyonunu taramaktadır. Tedavinin etkisini değiştirebilecek başka genler ve çevresel faktörler de olabilir.

Genografinizde Taranan Genetik Özellikler ve Hastalıklar

Abakavir Duyarlılığı	GM1 Gangliosidoz	Metakromatik Lökodistrofi
Acı Eşiği - Ağrı Duyarlılığı	Göz Rengi	Metil Malonik Asidemi
Acı Tadabilme	GRACILE Sendromu	Mikrosefali
ADULT sendromu	Hasta Sinüs Sendromu	Miyopati
Ailesel Adenomatöz Polipozis	Hemofili	Miyoshi Miyopatisi (MM)
Ailesel Akdeniz Ateşi	Hemokromatoz	MTHFR Eksikliği Kaynaklı Homosisteinemi
Ailesel Akut Miyeloid Lösemi (CEBP geni ilişkili)	Hermansky-Pudlak Sendromu	Mukolipidosiz
Ailesel İso-tonomi	Hiper IgE Sendromu	Mukopolisakkaridoz
Ailesel Lipoprotein Lipaz Eksikliği	Hiperinsülinizm Hiperamyonemi Sendromu	Multipl Endokrin Neoplazi (MEN)
Ailesel Meme - Yumurtalık Kanseri	Hiperkolesterolemi	Multipl Epifizyal Displazi
Ailesel Progresif Gliyoz	Hipofiz Bezi Adenomu	Multipl Karboksilaz Eksikliği
Ailesel Yenidoğan Nöbetleri	Hipokalemi Periyodik Paralizi	Niemann-Pick Hastalığı
Akçaağaç Şurubu İdrar Hastalığı	Hipokondroplasi	Noonan Sendromu
Akromatozi	Hmg-Coa Liyaz Eksikliği	Nöronal Seroid Lipofusinoz
ALDH tepkisi	Holoprosensefali	Obezite
Alfa Talasemi	Homosistinüri	Okuma Yeteneği
Alkaptonüri	Hurler Sendromu	Opitz-Kaveggia Sendromu
Alport Sendromu	İdiyopatik Boy Kısalığı	Optik Atrofi
Alzheimer hastalığı	IMAGE sendromu	Orak Hücreli Anemi
Amiloidojenik Transtiretin Amiloidoz	İskemik İnme	Orofasiyal Dijital Sendrom
Amiyotrofik Lateral Skleroz	Joubert Sendromu	Orta Zincirli Asil-KoA Dehidrojenaz Eksikliği (MCAD)
Barter Sendromu	Jüvenil Polipozis Sendromu	Folikül Stimül Edici Hormon Tepkisi
Beta Talasemi	Kalıtısal Diffüz Gastrik Kanser	Pallister-Hall Sendromu
Selektif Beta 2 Adrenoreseptör Agonistleri Tepkisi	Kalıtısal Duyumsal Nöropati	Paragangliyomlar
Birt-Hogg-Dube Sendromu	Kalıtısal Folik Asit Emilim Bozukluğu	Parkinson (Otozomal Dominant)
Biyotinidaz Eksikliği	Kalıtısal Früktoz İntoleransı	PegIFN / Ribavirin Duyarlılığı
Bloom Sendromu	Kalıtısal Hiperkolesterolemi	Pendred Sendromu
Brugada Sendromu	Kalıtısal Nöraljik Amiyotrofi	Peters Anomalisi
Caffey Hastalığı	Kalıtısal Pankreatit	Pirüvat Karboksilaz Eksikliği
Canavan Hastalığı	Kalıtısal Polipsiz Kolon Kanseri	Polikistik Böbrek Hastalığı (Otozomal Çeklinik)
Carney Kompleksi	Kanser Yatkinlik Sendromu	Pompe Hastalığı
CEDACIL Sendromu	Kardiyak Miksoma	Pontosebellar Hipoplazi
Charcot-Marie-Tooth Hastalığı	Kardiyofasyokutanöz Sendrom	Porensefali
CHILD Sendromu	Kardiyomiyopati	Porfiri
Çk Sendromu	Katarakt	Prekallikrein Eksikliği
COL4A1 Kaynaklı Rahatsızlıklar	Katekolaminerjik Polimorfik Ventriküler Taşikardi	Primer Eritromelalji
Çölyak	Kavşak Tipi Kas Distrofileri	Progresif Ailesel İntrahepatik Kolestaz
Costello Sendromu	Kellik	Progresif Eksternal Oftalmopleji
Cowden Sendromu	Kistik Fibroz	Progresif Familial İntrahepatik Kolestaz
Crigler-Najjar Sendromu	Kıkırdak-Saç Hipoplazisi	Raşitizm - D Vitamini Yetmezliği
D-Bifonksiyonel Protein Eksikliği	Kleidokraniyal Displazi	Retinoblastoma
Dent Hastalığı	Kolin Esterleri Metabolizması	Rizomelik Kondrodizplazi Punctata
Diskeratosis Konjenita	Koni Distrofisi	Saç Tipi
Distal Kalıtısal Motor Nöronopati	Konjenital Adrenal Hiperplazi (21Hidroksilaz Eksikliği Kaynaklı)	Sağırık
Distoni	Konjenital Glikozilasyon Bozukluğu	Sandhoff Hastalığı
Diyabet Tip 1	Konjenital Katarakt, Yüz Dismorfisi ve Nöropati	Serebrotendinöz Ksantomatoz
Dubin-Johnson Sendromu	Konjenital Klor Diyaresi	Sigara icme davranışı
Efavirenz Metabolizması	Konjenital Serebellar Ataksi ve Zeka Geriliği (Otozomal Çeklinik)	Sjögren-Larsson Sendromu
Emery-Dreifuss Muskular Distrofi (Otozomal Dominant)	Beta Bloker Tepkisi (Konjestif Kalp Yetmezliği)	Sitokrom P450
Epidermolizis Büllöz	Kortikosteron Metiloksidaz Eksikliği	Smith-Lemli-Opitz Sendromu
Erken Menopoz	Koşucu Performansı	Snyder - Robinson Sendromu
Fabry Hastalığı	Krabbe Hastalığı	Soğuk Kaynaklı Terleme Sendromu
Faktör II (Protrombin) Eksikliği	Kraniyoektodermal Displazi	Spastik Parapleji
Faktör XI Eksikliği	Kraniyosinostoz	Sperm Gelişim Bozukluğu
Fanconi Anemisi	Kulak Akıntısı Tipi	Spinal Muskular Atrofi
Feingold Sendromu	Kutis Laksa (Otozomal Çeklinik)	Spinosebellar Ataksi
Fenilketonüri	Laktöz İntoleransı	Statin Duyarlılığı
Florourasil Tepkisi	LAMA2 Kaynaklı Muskular Distrofi	Steroide Duyarlı Nefrotik Sendrom
Frontal Lob Epilepsisi	Leopar Sendromu	Tanatofrik Displazi Sendromu
G6PD Eksikliği	Li-Fraumeni Sendromu	Tay-Sachs Hastalığı
Galaktokinaz Eksikliği	Li-Fraumeni Sendromu	Tiopürin S-metiltransferaz Eksikliği
GALT Eksikliği - Klasik Galaktozemi	Lujan-Fryns Sendromu	Tolbutamid Metabolizması
Gaucher Hastalığı	Marfan Sendromu	Trombositopeni-Radius Yokluğu (TAR) Sendromu
Genişlemiş Vestibüler Kanal Sendromu	Mefenitoin Metabolizması	Usher Sendromu
Glikojen Depo Hastalığı	Megalensefalik Lökensefalopati ile Subkortikal Kistler	Von Hippel-Lindau Sendromu
Glukokortikoid Terapisi		Warfarin Duyarlılığı
Glutarik Asidüri		Wilson Disease
		Zellweger Sendromu

Rapor ile İlgili Notlarınız



Bu arka kapakta yer alan görsel eser 06/06/2016 tarihinde 1903 kodlu örnek sahibi olarak sizin için bilgisayar ortamında, sizin genetik verilerinizi kullanarak özel olarak oluşturulmuştur.