

| Pediatri |                                                               | Gen Adı                                                                                                       | Numune Türü | Tüp Çeşidi / Hacmi      | Transport Koşulları | Sonuç Verme Süresi |
|----------|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|-------------------------|---------------------|--------------------|
| 1        | CFTR Geni (Kistik Fibrozis) Dizi Analizi                      | CFTR                                                                                                          | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 1 Ay               |
| 2        | CFTR Geni (Kistik Fibrozis) Sık Görülen Mutasyon Tarama Testi | CFTR                                                                                                          | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 21 Gün             |
| 3        | HLA-DQ2, HLA-DQ8 (Çölyak Hastalığı Yatkınlık) Analizi         | HLA-DQ                                                                                                        | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 15 Gün             |
| 4        | ATM Geni (Ataksi Telenjipektazi) Dizi Analizi                 | ATM                                                                                                           | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 40 Gün             |
| 5        | BTD Geni (Biyotinidaz Eksikliği) Dizi Analizi                 | BTD                                                                                                           | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 40 Gün             |
| 6        | GLA Geni (Fabry Sendromu) Dizi Analizi                        | GLA                                                                                                           | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 40 Gün             |
| 7        | PAH (Fenilketonüri) Tüm Gen Dizi Analizi                      | PAH                                                                                                           | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 40 Gün             |
| 8        | FMR1 Geni (Fragile X ) GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi         | FMR1                                                                                                          | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 21 Gün             |
| 9        | SLC2A1 Geni (GLUT1 Eksikliği) Dizi Analizi                    | SLC2A1                                                                                                        | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 40 Gün             |
| 10       | HFE Geni (Hemokromatozis) Dizi Analizi                        | HFE                                                                                                           | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 40 Gün             |
| 11       | F8 Geni (Hemofili A) Dizi Analizi                             | F8                                                                                                            | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 40 Gün             |
| 12       | Tüm Ekzom Sekanslama (Whole Exome Sequencing/WES)             | —                                                                                                             | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 3 Ay               |
| 13       | Cinsiyet Gelişim Bozuklukları Paneli (17 Gen)                 | SRY, DAX1 (NR0B1), NR5A1, SRD5A2, AR, LHCGR, ZFPM2, SOX9, WT1, MAP3K1, CBX2, DHH, SF1, ATRX, WNT4, FOXL2, AMH | EDTA'lı Kan | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml | 18-24 °C            | 60 Gün             |

|    |                                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                       |               |                              |          |          |
|----|------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|------------------------------|----------|----------|
| 14 | Cinsiyet Bozuklukları Paneli (36 Gen)                                  | AKR1C4, INSL3, AMH, CYP19A1, FGFR1, ATF3, AR, AMHR2, BNC2, BMP4, CYP11A1, CBX2, CYB5A, DMRT1, DHH, DAX1 (NR0B1), GATA4, HHAT, HSD17B3, HOXA4, HOXB4, HOXB6, LHCGR, MAP3K1, MAMLD1, NR5A1, POR, RSPO1, SRD5A2, STAR, SOX9, SOX3, SRY, WNT4, WT1, ZFPM2 | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 60 Gün   |
| 15 | FBN1 Geni (Marfan Sendromu) Dizi Analizi                               | FBN1                                                                                                                                                                                                                                                  | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 40 Gün   |
| 16 | Tekrarlayan Ateş Paneli                                                | ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, PSTPIP1, TNFRSF1A                                                                                                                                                                                                     | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 60 Gün   |
| 17 | CFTR Geni (Kistik Fibroz) Sık Görülen Mutasyon Tarama Testi            | CFTR                                                                                                                                                                                                                                                  | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 21 Gün   |
| 18 | SMN1 ve SMN2 (Spinal Musküler Atrofi/SMA) Delesyon Duplikasyon Analizi | SMN1, SMN2                                                                                                                                                                                                                                            | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 1 Ay     |
| 19 | SMA Taşıyıcılık Tarama Testi                                           | SMN1                                                                                                                                                                                                                                                  | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 7-10 Gün |
| 20 | DMD Delesyon Duplikasyon Analizi                                       | DMD                                                                                                                                                                                                                                                   | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 1 Ay     |
| 21 | DMD Geni (Duchenne/Becker Musküler Distrofi) Dizi Analizi              | DMD                                                                                                                                                                                                                                                   | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 40 Gün   |
| 22 | Nörofibromatozis (NF1,NF2) Paneli                                      | NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1                                                                                                                                                                                                                             | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 40 Gün   |
| 23 | Tuberoskleroz (TSC1 ve TSC2 Genleri) Paneli                            | TSC1-TSC2                                                                                                                                                                                                                                             | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 40 Gün   |
| 24 | ATP7B Geni (Wilson Hastalığı) Dizi Analizi                             | ATP7B                                                                                                                                                                                                                                                 | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 40 Gün   |
| 25 | NF1 (Nörofibromatozis) Delesyon Duplikasyon Analizi                    | NF1                                                                                                                                                                                                                                                   | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 1 Ay     |
| 26 | NF2 (Nörofibromatozis) Delesyon Duplikasyon Analizi                    | NF2                                                                                                                                                                                                                                                   | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 1 Ay     |
| 27 | Prader Willi ve Angelman (PWA/AS) Sendromu metilasyon analizi          | SNRPN                                                                                                                                                                                                                                                 | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 40 Gün   |
| 28 | FISH Prader Willi/Angelman Sendromu                                    | SNRPN                                                                                                                                                                                                                                                 | Heparinli Kan | HEPARİN (Yeşil Kapak) / 3 ml | 18-24 °C | 10 Gün   |
| 29 | Dravet Sendromu Paneli                                                 | SCN1A, SCN1B, GABRG2                                                                                                                                                                                                                                  | EDTA'lı Kan   | EDTA (Mor Kapak) / 3 ml      | 18-24 °C | 60 Gün   |