

TEMEL PANEL

*Temel Panel içinde tüm kromozomal anöploidilere bakılmaktadır.

*Mikrodelesyon/Duplikasyon Sendromları bu panel içinde yoktur.

GENİŞ PANEL

Geniş Panel içinde tüm kromozomal anöploidilere bakılmaktadır.

*Mikrodelesyon/Duplikasyon Sendromlarına bakılmaktadır.

Geniş panel içinde tarama amaçlı bakılan mikrodelesyon/duplikasyon sendromlarının listesi aşağıdadır.

1	1p32-p31 delesyon sendromu	37	Trikorinofalangeal Sendrom, Tip 2 (TRPS2) (8q23.3-q24.11)	73	16q22 delesyon sendromu
2	1q41-q42 delesyon sendromu	38	9p delesyon sendromu	74	Smith-Magenis Sendromu (17p11.2)
3	1q43-q44 delesyon sendromu	39	9p13 mikrodelesyon sendromu	75	Yuan-Harel-Lupski Sendromu (YUHAL) (17p12-p11.2)
4	2p12-p11.2 delesyon sendromu	40	9p24.3 delesyon sendromu	76	17p12 delesyon sendromu
5	2p15-p16.1 delesyon sendromu	41	9q33.33q34.11 mikrodelesyon sendromu	77	17p12 duplikasyon sendromu
6	2q13 delesyon sendromu	42	Kleefstra Sendromu 1 (KLEFS1) (9q34.3)	78	17p13.1 delesyon sendromu
7	2q13 duplikasyon sendromu	43	10p11.21-p12.31 mikrodelesyon sendromu	79	Miller-Dieker Lizenfali Sendromu (MDLS) (17p13.3) (Delesyon)
8	2q31.1 mikrodelesyon sendromu	44	Digeorge Sendromu - Velokardiyofasiyal Sendrom Kompleksi 2 (DSG2) (10p14)	80	Miller-Dieker Lizenfali Sendromu (MDLS) (17p13.3) (Duplikasyon)
9	2q31.1 duplikasyon sendromu	45	10q22.3-q23.2 delesyon sendromu	81	17p13.3 telomerik duplikasyon sendromu
10	2q35 duplikasyon sendromu	46	Yarık El / Ayak Malformasyonu 3 (SHFM3) (10q24)	82	17q12 delesyon sendromu
11	3p25.3 delesyon sendromu	47	10q26 delesyon sendromu	83	17q21.31 delesyon sendromu
12	3pter-p25 delesyon sendromu	48	Potocki-Shaffer sendromu (11p12-p11.2)	84	17q23.1-q23.2 delesyon sendromu
13	3q13.31delesyon sendromu	49	WAGR sendromu (11p13)	85	Tetrasomy 18p sendromu
14	Dandy-Walker sendromu (3q delesyon/duplikasyon)	50	WAGRO sendromu (11p13-p14)	86	18p delesyon sendromu
15	3q26 mikroduplikasyon sendromu	51	11q13.2-q13.4 delesyon sendromu	87	18q delesyon sendromu
16	3q29 delesyon sendromu	52	11q22.2-q22.3 mikrodelesyon sendromu	88	19p13 duplikasyon sendromu
17	4q21 delesyon sendromu	53	11q23 delesyon sendromu	89	19q13.11 mikrodelesyon sendromu
18	Axenfeld-Rieger sendromu, type I (4q25)	54	Distal Trizomi 11q sendromu	90	20p13 mikrodelesyon sendromu
19	5p13 duplikasyon sendromu	55	12p12.1 mikrodelesyon sendromu	91	21q22.11-q22.12 mikrodelesyon sendromu
20	5q12 delesyon sendromu	56	12q14 mikrodelesyon sendromu	92	Digeorge Sedromu - Velokardiyofasiyal Sendrom (22q11.2) (Proksimal)
21	5q14.3 delesyon (proximal) sendromu	57	12q15q21.1 mikrodelesyon sendromu	93	22q11.2 delesyon sendromu (Distal)
22	Sotos sendromu (5q35 Delesyonu)	58	13q14 delesyon sendromu	94	22q13 delesyon sendromu
23	6p22 mikrodelesyon sendromu	59	14q11-q22 delesyon sendromu	95	22q13 duplikasyon sendromu
24	6q11-q14 delesyon sendromu	60	Frias sendromu (14q22-q23)	96	Xp11.22 duplikasyon sendromu
25	6q24-q25 delesyon sendromu	61	14q24.1-q24.3 mikrodelesyon sendromu	97	Xp11.22-p11.23 duplikasyon sendromu
26	Coffin-Siris sendromu 1 (6q25)	62	Prader-Willi sendromu (15q11-q13)	98	Xp11.23 mikrodelesyon sendromu
27	Greig cephalopolysyndactyly sendromu (7p14)	63	15q13.3 delesyon sendromu (BP4/BP5)	99	Xp11.3 delesyon sendromu
28	7p22.1 mikroduplikasyon sendromu	64	15q14 mikrodelesyon sendromu	100	Xp21 mikrodelesyon sendromu
29	7q11.23 delesyon (distal) sendromu	65	15q25.2 delesyon (proksimal) sendromu	101	Xp21.2 mikroduplikasyon sendromu
30	Williams-Beuren sendromu (WBS) (7q11.23)	66	15q26-qter delesyon sendromu	102	Xp22.31 mikrodelesyon sendromu
31	Currarino Sendromu (7q36)	67	16p11.2-p12.2 mikrodelesyon sendromu	103	Xq21 mikrodelesyon sendromu
32	7q36.3 duplikasyon sendromu	68	16p12.2 delesyon (proksimal) sendromu	104	Xq22.3 telomerik delesyon sendromu
33	8p11.2 delesyon sendromu	69	16p13.11 duplikasyon sendromu	105	Xq27.3-q28 duplikasyon sendromu
34	8p23.1 delesyon sendromu	70	16p13.11 delesyon sendromu	106	Xq28 delesyon sendromu
35	8q12 mikroduplikasyon sendromu	71	Rubinstein-Taybi Sendromu (16p13.3)		
36	Nablis Maskesi Benzeri Yüz Sendromu (NMLFS) (8q22.1)	72	Kromozom 16 ile bağlantılı Alfa talasemi-Zihinsel Yetersizlik Sendromu (ATR-16 sendromu) (16p13.3)		

Not: Ek olarak 7MB üzerinde bir değişiklik çıkarsa gen içeriğine göre doktorunuza ve sizlere bilgi verilecektir.



GÖRÜŞLERİNİZ BİZİM İÇİN
DEĞERLİDİR
İNTERGEN'den aldığınız hizmeti QR
kodu okutarak değerlendirebilirsiniz.



Adres: Mustafa Kemal Mahallesi, 2119.sokak No:5, 06510
Cankaya/ANKARA
Telefon: 444 6 436 Faks: 0 312 428 26 93
Website: www.intergen.com.tr e-mail: babyseq@intergen.com.tr