

# GENETİK HİZMETİ ALIMI TEKNİK ŞARTNAMESİ

## 1- TANIM

**İdare:** Manisa Celal Bayar Üniversitesi Hafsa Sultan Hastanesi  
**İşin Adı:** Genetik Hizmet Alımı  
**İş Miktarı:** 1 300 000 puan olarak tanımlanmıştır.

## 2- AMAÇ

İdarenin talep etmiş olduğu tetkiklerin yapılması, sonucun genetik tanı merkezleri yönetmeliğince yetkilendirilmiş hekimler tarafından değerlendirilmesi ve onaylanması, sonuçların hastaneye internet ortamında bildirilmesi, idarenin istediği zamanda yapılmış olan tetkiklerin sonuçlarının internet ortamında ve/veya yazdırılmış olarak verilmesidir.

## 3- KAPSAM

**3.1.** Hizmet Alınan Genetik Merkezi sadece hastane tarafından kayıt edilmiş ve işlemi yapıldı kaşesi basılmış veya bandrolü kesilmiş kan ve örnekleri çalışacaktır.

**3.2.** Hizmet Alınan Genetik Merkezi mutlaka kayıt defteri veya bilgisayar programında kayıt tutacaktır.

**3.3.** Kan ve örnek alınması işlemi hastane personeli tarafından yapılacaktır. Alınan kanlar ve diğer klinik örnekler Hizmet Alınan Genetik Merkezine kargo ile gönderilecek, idarenin de onaylayacağı bir kodlama sistemi ile kodlanıp Hizmet Alınan Genetik Merkeze o şekilde taşınacaktır. Kargo masraflarını hizmet alınan genetik merkezi karşılayacaktır.

**3.4.** Hizmet Alınan Genetik Merkezinin, alınan kan ve örneklerde çalışacağı tetkiklerin örnek alımı, transportu, çalışma yöntemi ve hangi sürede sonuçların geri bildirileceği ayrıntılı olarak belirtilecektir. Tetkik yöntemlerinin hastanemizin Genetik AD tarafından belirlenmesi gereklidir.

**3.5.** Tetkiki isteyen hekim, sonucun klinik ile uyumlu olmadığına karar verirse Hizmet Alınan Genetik Merkezi sorumlusu ile görüşüp tetkikin tekrarını talep edebilir. Bu durumda idare tarafından ikinci bir ücret ödenmez. Sonuçların doğrulanması gerektiği hallerde hastanenin uygun göreceği bir referans merkezde ücreti hizmeti veren genetik merkezi tarafından ödenmek suretiyle tetkik tekrar çalıştırılacaktır.

**3.6.** Genetik Merkezi sağlık uygulama tebliğinde geçen tüm tetkik türlerini SUT karşılığı üzerinden ihale sonucunda oluşacak indirim oranında indirim yaparak bahsedilen tetkikleri yapmayı taahhüt etmelidir.

**3.7.** Tetkik sonuçları idareye diğer Genetik Merkezlerindeki (üniversite, eğitim hastaneleri vb.) çalışma süreleri baz alınarak hizmet Alınan Genetik Merkezi tetkik sonuçlarını sözleşmede belirtilen süre içerisinde internet ortamında bildirilecek ve/veya yazılı olarak hastane bünyesinde kurulacak olan sonuç verme bankosuna bildirecektir. Tetkik sonuçlarından örnek alımı dışındaki hatalardan Hizmet Alınan Genetik Merkezi sorumlu olacaktır.

**3.8.** Bu Genetik hizmet alımı ihalesine Sağlık Bakanlığı tarafından ruhsatlandırılmış Genetik Merkezleri girebilirler. Hizmet Alınan Genetik Merkezi istenen tetkiklerin bazılarını bünyesindeki diğer bir laboratuvarında veya ruhsatlı diğer bir laboratuvarında çalıştırılabilir. Laboratuar hizmetine talip olan istekliler en az 1(bir) yıl bu hizmeti vermiş olmalıdır.

**3.9.** Hastaların doku örneklerinden kültür hazırlanmasının istenmesi halinde, bu kültürlerin nakil ile ilgili laboratuar hazırlıkları Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından yapılacaktır. Bunun için doku uygun steril bir kapta antibiyotikli besi yeri içinde hasta yakını ya da hastaneye teslim edilecektir. Doku kültürünün uzun süre saklanması gerektiğinde Hizmet Alınan Genetik Merkezi dokuyu dondurarak saklayabilmelidir. Hizmet Alınan Genetik Merkezi acil alınması gerekli doku örneklerinin saklanabilmesi için gerekli transport besiyerlerini sağlamakla yükümlüdür. İstenmesi halinde yurt dışındaki laboratuar testi ücretleri ve kargo ücretleri hasta tarafından karşılanmak üzere kargo ve gümrük işlemleri Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından yapılarak yurt dışına materyal gönderimi sağlanacaktır.

**3.10.** Acil durumlarda klinik olgularla ilgili danışmak yada testlerle ilgili görüşmek üzere Hizmet Alınan Genetik Merkezi hekim ya da hekimlerine 24 saat ulaşmayı sağlayacak telefon numaraları yazılı olarak iletilmelidir.

**3.12.** Hizmet Alınan Genetik Merkezi tetkiki istenen hastaların tüm genetik tetkiklerini yapacaktır. Ek tetkik gerekliliği halinde bu durumu yazılı olarak hastaneye iletacaktır.

**3.13.** Hizmet Alınan Genetik Merkezi test sonuçları ile ilgili danışmaya gelen hastalardan genetik danışmanlık ücreti talep etmez. Ancak genetik hastalığın belirlenmesi için hastanın veya diğer aile fertlerinin muayene ya da tetkiki gerekli ise bu işlemler ile ilgili rapor hastaneye iletacaktır.

**3.14.** Çalışılan numuneler; tetkik sonuçları Genetik Merkezi uzmanlarınca onaylanıp sonuçlar verildikten sonra ilgili mevzuatlarda herhangi bir şey belirtilmemişse en az 15 gün, özellikli testlerde (bu özellikler kontrol teşkilatınca belirlenir) ise gerektiğinde 60 gün saklanmalıdır.

#### **4-DENETİM KONUSUNDA UYULACAK HUSUSLAR**

Hizmet Alınan Genetik Merkezi tetkik sonuçlarını sözleşmede belirtilen süre içerisinde internet ortamında ve /veya yazılı olarak hastanemize bildirecektir. Hizmet Alınan Genetik Merkezi uluslararası standartlara uygun internal ve External Kalite Kontrol Programlarına tabi olmalıdır. Bunların rutin kontrol programlarını idareye vermeli, iç ve dış kontrollerin düzenli olarak yapıldığını belgelemeli ve programa sözleşme süresince uymalıdır.

Periyodik incelemeler haricinde, idare gerek gördüğü zamanlarda ve gerek gördüğü tetkikler için kontrol örnekleri alıp masrafları Hizmet Alınan Genetik Merkezine ait olmak üzere kabul edilmiş olan kontrol laboratuvarına gönderebilir. Kontrollerin yapılabilmesi için gönderilen örneklerin nakliyesi, kontrol ücretleri gibi tüm işlem bedelleri hizmet veren kuruluşa aittir. İdare kontrol örneklerini ve laboratuvar sonucunu alarak laboratuvar sorumlusunun huzurunda kodlayıp, mühürleyip kontrol laboratuvarına gönderilmek üzere firmaya teslim edecektir. Kontrol laboratuvarı sonuçları idarenin bildireceği faks veya mail adresine gönderecektir. Belgelerin aslı ise posta ile ulaştırılacaktır. Kontrol laboratuvarı ile yapılan karşılaştırma sonuçlarında her test için ayrı değerlendirilmek üzere, arka arkaya en fazla iki kabul edilemez sınırlarda sonuç kurum ile Hizmet Alınan Genetik Merkezi arasındaki sözleşmenin feshi için yeterli sebeptir.

#### **5 HUKUKİ VE TIBBİ SORUMLULUK**

Bu hizmetin sunumu sırasında Hizmet Alınan Genetik Merkezi sorumluluğunda olan hizmetlerden dolayı meydana gelebilecek tüm tıbbi ve hukuki durumların muhatabı Hizmet Alınan Genetik Merkezidir.

Yine aynı sebeplerle üçüncü şahıslar veya diğer resmi merciler idareyi muhatap olarak idare aleyhine hukuki işlem başlattıkları takdirde yargılama giderleri, vekâlet ücreti ve ihtilafın sulh yoluyla çözülmesi de dâhil ve fakat bununla sınırlı olmamak üzere İdarenin bu hususta uğrayacağı her türlü masraf Hizmet Alınan Genetik Merkezi tarafından ödenecektir.

#### **6-DİĞER HÜKÜMLER:**

1. Genetik testleri yapmak üzere üstlenen firmada tam gün çalışan en az iki Tıbbi Genetik Uzmanı ya da Genetik Tanı Merkezleri yönetmeliğine göre Genetik Tanı Merkezi sorumlusu niteliklerine haiz hekim olacaktır. Bu hekimin telefon numarası idareye iletilecektir.
2. Genetik testlerde her bir test için kullanılacak ve ödenecek ara aşamalar Üniversitemizin Tıbbi Genetik AD tarafından onaylanacaktır. SUT'taki değişikliklerde idarenin gerekli görmesi halinde yeni uygulamalara adapte edilecektir. Hastanenin herhangi bir testin ara aşamalarının bilimsel gerçeklere uygun olmadığını ya da hizmeti veren genetik merkezinin kullandığı metod nedeniyle farklı fiyatlandırılması gerektiğini tespiti halinde değiştirme hakkı saklıdır.

3. Merkez aşığıda adı geen panel testleri yapıyor olmalıdır.

- 13/ 21 Alfa Satellit (FISH)  
22q11 Mikrodelesyonu/ DiGeorge/ VCFS Sendrom (FISH)  
Adenomatöz Polipozis Koli (APC geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Ağır Konjenital Nötropeni (ELANE, HAX1, WAS genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL)  
Ağır Konjenital Nötropeni Tip 1 (Otozomal Dominant) (ELANE geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 1 (ABCC8 (SUR1) geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Ailesel Hiperinsülinemik Hipoglisemi Tip 2 (KCNJ11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Ailesel Hipertrofik Kardiomyopati (1. AŞAMA) (MYH7, MYBPC3 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL)  
Ailesel lenfositik hemofagositozis 2 (Prf1 - Perforin geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Ailesel Meme ve Over Kanseri (BRCA1 geni) (MLPA)  
Ailesel Meme ve Over Kanseri (BRCA1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Ailesel Meme ve Over Kanseri (BRCA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Alfa - 1 - Antitripsin Eksikliği (PiM - PiS - PiZ Alelleri)  
Alfa Talasemi (HBA1, HBA2 ve HBZ genleri) (Delesyon Analizi - MLPA)  
Alfa Talasemi (HBA1, HBA2 ve HBZ genleri) (Delesyon Analizi - MLPA) (PRENATAL)  
ALL Paneli (t(11;?) (q23;?) (MLL/ ?) - t(12;21) (p13;q22) (TEL/ AML1) - E2A (TCF3) Break Apart - MYC bölgesini içeren Kromozom deęişiklikleri - IgH bölgesini içeren Kromozom deęişiklikleri - t(9;22) (q34;q11.2) - 4, 10, 17. Kromozom düzensizlikleri ve monozomiler - p16) (FISH)  
Amiyotrofik Lateral Skleroz ve/ veya Frontotemporal Demans (C9orf72 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
AML - MDS Paneli (Del (5q) - t(15;17) (q22;q21) (PML/ RARA) - TP53 - t(8;21) (q22;q22) (ETO/ AML1) - Trizomi 8 - t(11;?) (q23;?) (MLL/ ?) - -7/ Del (7q) (Monozomi7/ Delesyon7q) - inv(16) (p13;q22) (CBFB/ MYH11) - Del (20q)) (FISH)  
Aort Anevrizması (ACTA2, CBS, FBN1, FBN2, MYH11, COL3A1, SLC2A10, SMAD3, TGFB1, TGFB2 genleri) (10 gen) - (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Ariil Sülfataz A Eksikliği (Metakromatik Lökodistrofi) (ARSA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Aromataz Eksikliği (CYP19A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
AS  
Atipik Rett Sendromu (CDKL5 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Atipik Rett Sendromu (FOXP1 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Beta Talasemi (HBB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Beta Talasemi (HBB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi) Prenatal  
Bethlem Miyopatisi Paneli (COL6A1, COL6A2, COL6A3 genleri) (3 gen) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL)  
BRAF (V600E Mutasyonu) (Dizi Analizi)  
CADASIL Sendromu (NOTCH3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Caffey Hastalığı (COL1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Charcot - Marie - Tooth Hastalığı 1A (PMP22 geni) Duplikasyon testi (MLPA)

Cinsiyet Farklılaşma Bozukluğu Delesyon Duplikasyon Paneli (NR0B1 - DAX1 (Xp21.2)/ SOX9 (17q24.3)/ SRY (Yp11.3)/ WNT4 (1p36.12) ve NR5A1 (9q33) Delesyon - Duplikasyon testi) (MLPA)  
CMV DNA Real time PCR  
Cockayne Sendromu Tip B (ERCC6 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Cowden Hastalığı (Lhermitte - Duclos Hastalığı) (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Crigler - Najjar Sendromu Tip 1 ve 2 (UGT1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Crouzon Sendromu - Akantosis Nigricans (FGFR3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Crouzon Sendromu (FGFR2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
CVS  
Çölyak Hastalığı (Gluten enteropatisi) (HLA Analizi)  
DAX1'e Bağlı 46, XY Seks Reversal (DAX1 geni) (MLPA)  
Diamond - Blackfan Anemisi Tip 1 (RPS19 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Delesyon Analizi)  
DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Taşıyıcı Tespiti) (MLPA)  
DMD (Duchenne Müsküler Distrofi) (DMD - Distrofin - Dystrophin geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Düşük materyali kromozom analizi  
EGFR (Ekzon 18 - 19 - 20 - 21) (Dizi Analizi)  
Ehlers - Danlos Sendromu Tip 7A, 7B Paneli (COL1A1, COL1A2) Tüm kodlayan bölge dizi analizi  
Ektodermal Displazi 1, Hipohidrotik Tip, X linked (EDA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
EML4/ ALK (FISH)  
Epizodik Ataksi Tip 2 (CACNA1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Erişkin Polikistik Böbrek Hastalığı Tip 1, Otozomal Dominant (PKD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Fabry Hastalığı (GLA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Familyal Atrial Fibrilasyon Paneli (GJA5, KCNA5, KCNE2, KCNQ1, NPPA, KCNJ2, SCN5A, ABCC9) (8 GEN) Tüm kodlayan bölge dizi analizi  
Fanconi Anemisi, Komplementasyon Grup A (1. AŞAMA) (FANCA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Fetal kandan kromozom analizi  
FIP1L1/ CHIC2/ PDGFRA (CHIC2 Delesyonu/ FIP1L1 - PDGFRA Füzyonu) (FISH)  
FLT3 Aktive Edici Mutasyon (Ekzon14 - 20) (Dizi Analizi)  
FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) (MEFV geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Frajil - X Mutasyon Analizi (FMR1 geni) (Tekrar dizisi Analizi)  
G6PD Geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
GATA1 geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Gilbert's Sendromu (UGT1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Gilbert's Sendromu (UGT1A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 6 (PYGL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Glikojen Depo Hastalığı Tip 9b (PHKB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Glikojen Depo Hastalığı (GAA, SLC37A4, G6PC, GYS2, AGL, GBE1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHKA1, PYGM, PYGL, PFKM, PGAM2, LDHA, ENO3, PGM1) (17 gen) Tüm kodlayan bölge dizi analizi  
Hemokromatozis (HFE Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Her2 (FISH)

*Hereditary Neuropathy with Liability to Pressure Palsy (HNPP) (PMP22 geni) (MLPA) Delesyon testi*

*Hereditör Nonpolipozis Kolorektal Kanser (Lynch Sendromu) (MSH2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Hereditör Nötrofil (CSF3R geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Herpes simplex I (HSV1) DNA*

*Herpes simplex II (HSV2) DNA*

*Hiperlipoproteinemi Tip 1 (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Hipertrofik Kardiomyopati Paneli (6 gen) (MYH7, MYBPC3, TNNT2, TNNI3, TPM1, MYL3) Tüm kodlayan bölge dizi analizi*

*Hipofosfatazya, Erişkin (ALPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*HLA B27, HLA B5, HLA B51*

*HR geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Huntington Benzeri Hastalık Tip 1 (PRNP geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*İmatinib (Gleevec) Direnci (ABL1 geni) (G250E, Y253H, E255K, T315I, F317L, M315T dahil) (Ekzon 4 - 10) (Dizi Analizi)*

*Kalıcı Neonatal Diyabet (GCK, ABCC8 (SUR1), INS, KCNJ11 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL)*

*Kemik iliği kromozom analizi*

*KHDC3L geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Kimerizm (FISH Analizi) (Ayrı Cinsiyet)*

*Kimerizm (STR analizi) (Ayrı ve aynı cinsiyet)*

*Kistik Fibrozis (CFTR geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*KRAS Kodon 12, 13, 61, 146 Mutasyonu (Panitumumab (Vectibix) direnci) (Dizi Analizi)*

*KLL Paneli (t(11;14) (q13;q32) ve 14q32 Delesyonu (IgH/ CCND1) - Trizomi 12 - 13q14.3 Delesyonu (RB1) - p53 Geni (TP53) (17p13.1) - 6q23 Delesyonu - 11q22.3 Delesyonu (ATM)) (FISH)*

*Konjenital Hipomyelinizasyon Nöropati (MPZ geni) (Tüm gen - Dizi Analizi)*

*Konjenital Merozin Defektli Müsküler Distrofi (Merozin Negatif Konjenital Müsküler Distrofi) (LAMA2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Konjenital Müsküler Distrofi (LMNA geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Konjenital Müsküler Distrofi (COL6A1, COL6A2, COL6A3, POMT1, POMT2, FKTN, FKRP, LARGE, POMGNT1, SEPN1, LAMA2, ITGA7) (12 gen) Tüm kodlayan bölge dizi analizi*

*Letal Restriktif Dermatopati (LMNA geni) (Dizi Analizi)*

*Limb - Girdle Müsküler Distrofi Tip 2E (SGCB geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Lipoprotein Lipaz Eksikliği (LPL geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Loeys - Dietz Sendromu Tip 1A, Tip 2A (TGFB1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Marfan sendromu (FBN1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*McCune - Albright Sendromu (GNAS geni) (Tek doku- Kan veya biyopsi) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*MKRN3 geni (MLPA)*

*MODY Paneli (11 gen) (HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL)*

*MODY Tip 3 (HNF1A geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)*

*Multipl Myeloma Paneli CKS1B/CDKN2C (P18) (1q21/ 1p32.3) Amplifikasyon/Delesyon, IGH (14q32) breakapart, t(11;14) (q13;q32) (IgH/ CCND1), t(11;14) (IGH/ MYEOV), P53 Geni (TP53) (17p13.1), t(4;14) (IgH/ FGFR3), t(14;16) (IGH/MAF), 9, 11 ve 15 anöploidi, 13q14.3 Delesyonu (RB1) (FISH)*

*Myotonik Distrofi Tip 1 (DMPK geni) (CTG Tekrar Sayısı Analizi)*

Nefrojenik Diabetes İnsipitus (AVPR2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Nefrotik Sendrom Tip 2 (NPHS2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Niemann Pick Tip C (NPC1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Niemann Pick Tip C (NPC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
NLRP7 geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Noonan Sendromu (PTPN11 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Nörofibromatozis 1 (NF1 geni) (MLPA)  
Nörofibromatozis 1 (NF1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
NRAS Mutasyonu (Dizi Analizi)  
Osteogenezis İmperfekta Tip 1, Tip 2, Tip 3, Tip 4 Paneli (COL1A1, COL1A2) Tüm kodlayan bölge dizi analizi  
Otoinflamatuvar Hastalıklar Paneli (FMF - MEFV, NLRP3, SERPING1, TNFRSF1A, MVK, PSTPIP1 genleri) (Tüm Gen - Dizi Analizi) (PANEL)  
P53 Geni (TP53) (17p13.1) (FISH)  
Periferik kandan kromozom analizi  
Polikistik Böbrek (Otozomal Resesif) (PKHD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Pridoksin (B6 vitamini) Bağımlı Epilepsi (Antikitin defekti) (ALDH7A1) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
PSEN1 geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
PTEN Hamartoma Tümör Sendromu (PTEN geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Rapid FISH (13, 18, 21, X, Y)  
RET geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
RET Onkogeni (Ekzon 10 - 11 - 13 - 14 - 15 ve 16) (Dizi Analizi)  
Rett Sendromu (MECP2 Geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Sistinüri (SLC3A1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Delesyon Analizi)  
SMA (Spinal Müsküler Atrofi) (SMN1 ve SMN2 genleri - 7 ve 8 nolu ekzonlar) (Taşıyıcı tespiti) (MLPA)  
Sotos Sendromu (NSD1 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
t(15;17) (q22;q21) (PML/ RARA) (FISH)  
t(8;21) (q22;q22) (ETO/ AML1) (FISH)  
t(9;22) (q34;q11.2) (BCR/ ABL) (Philadelphia Kromozomu) (FISH)  
TTC7A geni (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Tüberoz skleroz Tip 2 (TSC2 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Tüm Mitokondrial Genom Analizi (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Waardenburg Sendromu Tip 4 (EDN3 geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
Williams Sendromu (7q11.23 Mikrodelesyonu) (FISH)  
Wilson Hastalığı (ATP7B geni) (Tüm Gen - Dizi Analizi)  
XY Kromozomu (FISH)  
Y Kromozomu Mikrodelesyonu (SRY, AZFa - AZFb - AZFc) (Delesyon Analizi)

- Uzun QT - Brugada Sendromu Paneli (18 gen) (SCN5A, CACNA1C, GPD1L, CACNB2, SCN1B, KCNE3, SCN3B, HCN4, KCNQ1, KCNH2, ANK2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, CAV3, SCN4B, AKAP9, SNTA1) Tüm kodlayan bölge dizi analizi
- Glikojen Depo Hastalığı (GAA, SLC37A4, G6PC, GYS2, AGL, GBE1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHKA1, PYGM, PYGL, PFKM, PGAM2, LDHA, ENO3, PGM1) (17 gen) Tüm kodlayan bölge dizi analizi
- Glisin Ensefalopatisi (AMT, GCSH, GLDC) (Tüm kodlayan bölge dizi analizi)
- Mukopolisakkaridoz Paneli (IDUA, IDS, SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS, GALNS, GLB1, GUSB, HYAL1, ARSB) (11 gen) - Tüm kodlayan bölge dizi analizi

- Sistinüri (SLC3A1 ve SLC7A9 geni) Tüm kodlayan bölge dizi analizi
- Zellweger Sendromu, Peroksizom Biyosentez Bozukluğu Paneli (13 gen) (PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26, HSD17B4) Tüm kodlayan bölge dizi analizi
- Alport Sendromu (Otozomal Resesif, Otozomal Dominant ve X' e Bağlı Formlar) ve Benign Ailesel Hematüri (COL4A3, COL4A4, COL4A5 ) Tüm kodlayan bölge dizi analizi
- CLN - Nöronal Seroid Lipofussinozis Paneli (KCTD7, CLN8, GRN, TPP1, PPT1, MFSD8, CLN6, CLN5, DNAJC5, CLN3, CTSD) (11 gen) Tüm kodlayan bölge dizi analizi
- Leukoencephalopathy with Vanishing White Matter (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5) Tüm kodlayan bölge dizi analizi
- Rett Sendromu (MECP2, CDKL5, FOXP1 ve MEFC2) Tüm kodlayan bölge dizi analizi