

ŞİFA HASTANELER GRUBU



GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ

# Nefrolojik Hastalıklarda

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER



**ŞİFA HASTANESİ**  
BORNOVA

## NEFROLOJİK HASTALIKLARDA

Moleküler  
Genetik Testler

## Podosit Hastalıkları:

Konjenital Nefrotik Sendrom - Nefrin (NPHS1) DNA dizi analizi  
İdiopatik Nefrotik Sendrom -Podosin (NPHS2);WT1;LAMB2 -DNA dizi analizi  
Ailesel Nefrotik Sendrom -Podosin; CD2AP ve TRPC6- DNA dizi analizi  
İnfanitil Nefrotik Sendrom -NPHS1; NPHS2; NPHS3; WT1 ve LAMB2 - DNA dizi analizi  
Steroid Dirençli NS- Podosin; TRPC6; ACTN4 ;CD2AP- DNA dizi analizi  
Nefrotik Sendrom Tip 3- NPHS3- PLCE1- DNA dizi analizi  
Ailesel FSGS – TRPC6; ACTN4 ; CD2AP - DNA dizi analizi  
FSGS3- CD2AP- DNA dizi analizi  
FSGS2- -TRPC6 DNA dizi analizi  
FSGS1- ACTN4 DNA dizi analizi  
Konjenital FSGS - ITGB 4 DNA dizi analizi  
Denys-Drash Sendromu - WT1 DNA dizi analizi  
Fraiser Sendromu - WT1 DNA dizi analizi  
Pierson Sendromu - LAMB2 DNA dizi analizi

## GBM Hastalıkları

X-ilişkili Alport Sendromu- COL4A5- DNA dizi analizi  
OR Alport Sendromu- COL4A4,COL4A3- DNA dizi analizi  
OD Alport Sendromu - COL4A4, COL4A3 DNA dizi analizi  
Familyal Hematüri- BFH- COL4A3, COL4A4 DNA dizi analizi

## Böbrek Kistik Hastalıkları:

ADPKD- PKD1-Polikistin1 geni DNA dizi analizi  
ADPKD2- PKD2 geni Polikistin 2 DNA dizi analizi  
ARPKD- PKHD1 Fibrokistin - DNA dizi analizi  
Ailesel Juvenil Nefronoftizi -NPHP1- Nefrokistin DNA dizi analizi  
İnfanitil Nefronoftizi- NPHP2- Inversin DNA dizi analizi  
Adolesan Nefronoftizi- NPHP3 geni DNA dizi analizi  
Juvenil Nefronoftizi - NPHP4 -Nefrokistin DNA dizi analizi  
Medüller Kistik Hastalık – UMOD-Tamm- Horsfall DNA dizi analizi  
Hiperürisemik Nefropati- UMOD-Tamm- Horsfall DNA dizi analizi

## Böbrek Kanal Hastalıkları

Bartter sendromu Tip 1- SLC12A1 (NKCC1 ) DNA dizi analizi  
Bartter Sendromu Tip 2- KCNJ1(ROMK ) DNA dizi analizi  
Bartter Sendromu Tip 3- CLCNKB DNA dizi analizi  
Bartter sendromu Tip 4- Barttin ( BSND ) DNA dizi analizi  
Bartter Sendromu Tip 5- CASR DNA dizi analizi  
Gitelman Sendromu- SLC12A3 DNA dizi analizi  
Hipomagnezemia- TRPM6 DNA dizi analizi

## Tübülopatiler

OR-Distal RTA- CAII DNA dizi analizi  
OR-Distal RTA sağırlıkla beraber-ATP6V1B1 DNA dizi analizi  
OD-Distal RTA klasik tip - SLC4A1 (kAE) DNA dizi analizi  
İdiopatik Hiperkalsuria –CASR DNA dizi analizi  
Sistinozis- CTNS DNA dizi analizi  
Diabetes İnsipidus- AQP2 DNA dizi analizi  
Renal Glükozuria- SLC5A2 DNA dizi analizi  
Pseudohipoaldosteronizm Tip1 – SCNN1B(eNAC ) DNA dizi analizi

## Renal anomaliler

Renal Hipoplazi- PAX2 ve EYA1 DNA dizi analizi  
Renal Displazi- PAX8 ve RET DNA dizi analizi  
Ailesel VUR- PAX2 ve EYA1  
BOR Sendromu- EYA1 DNA dizi analizi  
CAKUT Paneli- RET, GDNF; EYA1; PAX2 ve ATR2 DNA dizi analizi

## Diğerleri

Nefrolitiazis - OPN DNA dizi analizi  
Allograft Nefropati Risk Paneli - FAS; MCP1, TNFA; CD80; CD86; ICOS DNA dizi analizi  
PostTx Hipertanizyon Risk Paneli - ENOS, IL6; AGT DNA dizi analizi  
IYE yatkınlık Paneli - TLR2; TLR4; FCGR2A; MBL DNA dizi analizi  
Steroide Direnç- MIF DNA dizi analizi

*DNA dizi analizlerin yapılması için EDTA'lı hemogram tüpüne alınan 2 ml venöz kan yeterlidir.*

*Resmi Kurumlarla anlaşmamız bulunmaktadır  
Hastadan hiçbir ek katkı ücreti alınmamaktadır.*

*Ayrıntılı bilgi ve randevu için lütfen arayınız...*

Bornova Şifa Hastanesi:

**343 44 45**



Izmir Şifa Hastanesi



Bornova Şifa Hastanesi



Erzurum Şifa Hastanesi



### **İzmir Şifa Hastanesi:**

**Tel:** 0.232 446 08 80 (pbx)

**Fax:** 0.232 446 07 70

sifa@sifatip.com.tr

### **Bornova Şifa Hastanesi:**

**Tel:** 0.232 343 44 45 (pbx)

**Fax:** 0.232 343 56 56

bornovasifa@sifatip.com.tr

### **Erzurum Şifa Hastanesi:**

**Tel:** 0.442 329 00 00 (pbx)

**Fax:** 0.442 329 04 26

erzurumsifa@sifatip.com.tr

