

## GASTROENTEROLOJİ VE GENETİK POLİKLİNİĞİ

Bağırsağın bir bölümünün oluşmaması ve buna bağlı meydana gelen beslenme güçlüğü, bağırsak sonundaki sinir hücrelerinin eksik oluşu, pankreas iltihabı, siroz dışı portal hipertansiyon oluşumu, karaciğerde büyük kitlelerin oluşması gibi gastroenterolojiyi ilgilendiren ve tedaviyi kolaylaştırıp aynı zamanda erken teşhis oluşturabilmek için yapılan çalışmaların olduğu panellerdir.

### 1.Kolestaz Paneli Genleri;

- ✓ ABCB11, ABCB4, ABCC2, AKR1D1, ATP8B1, BAAT, CFTR, CREB3L3, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, EPCAM, FAH, HSD3B7, JAG1, LCT, LMF1, MKS1, MYO5, NEUROG3, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX5, PEX6, SCYL1, SERPINA1, SLC25A13, SLC26A3, SMPD1, SPINT2, TJP2, TMEM216, TRMU, TTC37, UGT1A1, VIPAS39, VPS33B

### 2. Konjenital İshal Paneli Genleri;

- ✓ ADAM17, ALPI, CYP27A1, DGAT1, EPCAM, FOXP3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, IL21, LCT, LIPA, MVK, MYO5B, NCF2, NEUROG3, SAR1B, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC26A3, SLC5A1, SLC9A3, SPINT2, STX3, TTC37, TTC7A, XIAP

**3. Konjenital Hepatik  
Fibrosis Paneli Genleri;**

- ✓ AH11, ANKS6, ARL13B, ARL6, B9D1, B9D2, BAAT, BBS1, BBS10, BBS1, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C5ORF42, CC2D2A, CEP164, CEP290, CEP41, DCDC2, GLIS2, INPP5E, INVS, IQCB1, KIF7, LIPA, MKKS, MKS1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, OFD1, PKD2, PKHD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDR19, WDR35, ZNF423

**4. Gastrointestinal  
Atrezi Paneli Genleri;**

- ✓ CDK9, CHD7, CLMP, DHCR7, EFTUD2, FANCB, FANCC, GLI3, MID1, MNX1, MYCN, PTF1A, RFX6, SOX2, TTC7A

**5. Hirschsprung  
Hastalığı Paneli  
Genleri;**

- ✓ BDNF, CELSR3, EDN3, EDNRB, KIF1BP, LICAM, MITF, NRG1, NRTN, PAX3, PHOX2B, RET, RMRP, SOX10, ZEB2

**6. Pankreatit Panel  
Genleri;**

- ✓ APOA5, APOC2, CFTR, CPA1, CTRC, GPIHBP1, PRSS1, SPINK1, UBR1

**7. Polikistik Karaciğer  
Hastalığı Paneli  
Genleri;**

- ✓ GANAB, LRP5, PKD1, PKD2, PRKCSH, SEC63