

KKTC'de Saptanan Nadir Hastalıklara İlişkin Tanılar ve Vaka Sayıları

No	Tanı	Vaka Sayısı
1	15q13 Duplikasyon Sendromu	1
2	15q13.3 Mikrodelesyon Sendromu	2
3	17q23.1q23.2 Mikrodelesyon Sendromu	1
4	1p36 Delesyon Sendromu	1
5	2p16.1-p15 Delesyon Sendromu	1
6	3-M Sendromu	3
7	45X/46XY Miks Gonadal Disjenezi	1
8	47 XY add 18p	1
9	5p Duplikasyon Sendromu	1
10	5q13.2 Mikrodelesyon Sendromu	1
11	ADAM22 Mutasyonu İlişkili Epileptik Ensefalopati	1
12	Aicardi-Goutieres Sendromu 7	2
13	Ailesel Adenomatöz Polipozis	2
14	Ailesel Çoklu Endokrin Neoplazi	1
15	Akçağaç Şurubu İdrar Hastalığı	1
16	Akondroplazi	2
17	Alfa-distroglikan Eksikliğine Bağlı Musküler Distrofi	1
18	Aminoadipik Asidüri	1
19	Anal Atrezi	1
20	Andersen Tawil Sendromu	1
21	Beckwith-Wiedemann Sendromu	1
22	Beta Talasemi	1
23	Charcot-Marie-Tooth hastalığı	2
24	Cockayne Sendromu	1
25	Coffin Siris Sendromu Tip 6	1
26	Cornelia de Lange Sendromu	2
27	Cowden Sendromu	1
28	Dermatomiyozi	1
29	Dias-Logan Sendromu	1
30	DiGeorge Sendromu	3
31	Distrofik Epidermolizis Bülloza	1
32	Dravet Sendromu (SCN1A mutasyonu)	1
33	Edwards Sendromu (Trizomi 18)	1
34	Epizodik Kinesijenik Diskinezi Tip 1	4
35	Fenilketonüri (PKU)	2
36	Frajil X Sendromu	2
37	Frontotemporal Demans ve/veya Amyotrofik Lateral Skleroz (ALS)	1
38	Galaktozemi	1
39	Gilbert Sendromu	1
40	Glikojen Depo Hastalığı Tip 1a	1
41	Globoid Hücre Lökodistrofisi	1
42	Gullain Barre Sendromu	1
43	Hennekam lenfektazi/lenfödem sendromu	1
44	Hiper Ig E Sendromu	2
45	Hiperfenilalaninemi	1
46	Hiperinsulinizm	1
47	Hipertrofik Kardiyomyopati	1
48	Hipodihrotik Ektodermal Displazi	2
49	Huntington Hastalığı	2
50	Joubert Sendromu	2
51	Kabuki Sendromu	1
52	Kistik Fibrozis	1
53	Kleefstra Sendromu	1
54	Kleinfelter Sendromu	3
55	Konjenital Adrenal Hiperplazi	1
56	Konjenital Hipotiroidi	2
57	Konjenital Spondiloepifizeal Displazi	1
58	Kromozom 16p11.2 Duplikasyon Sendromu	1
59	Lenfoproliferatif Sendrom	1
60	Limb-Girdle Musküler Distrofi	1
61	Lizensefali	1
62	Marfan sendromu	2
63	Mitokondriyal Miyopati	1
64	Mukopolisakkaridoz Tip III-B	2
65	Mukopolisakkaridoz Tip VI	2
66	MUTYH-ilişkili Polipozis	1
67	Nefrotik Sendrom Tip 1	1
68	Neonatal Hemokromatozis	1
69	Neuroxin1 Geni İlişkili Otizm	1
70	Noonan Sendromu	1
71	Nörofibromatozis Tip 1	9
72	Osteogenezis İmperfekta	4

No	Tanı	Vaka Sayısı
73	Pallister-Hall Sendromu	1
74	Parsiyel Trizomi 7p	1
75	Patau Sendromu	1
76	Poliglukozan Vücut Hastalığı	1
77	Polikistik Böbrek Displazisi	1
78	Prader Willi Sendromu	3
79	Proprotein Konvertaz 1/3 Eksikliği	1
80	Protaz Aktive Edici Reseptör Hastalığı	1
81	Pseudoakondroplazi	1
82	Rhombencephalosynapsis	1
83	Rubinstein Taybi Sendromu	3
84	Sandhoff Hastalığı	1
85	Schwartz-Jampel Sendromu	1
86	SCN1A İlişkili Epileptik Ensefalopati	2
87	SCN3A İlişkili Epileptik Ensefalopati	1
88	Sekonder hipokalsemili hipomagnezemi	2
89	Singleton Merten Sendromu	2
90	Sotos Sendromu	1
91	Spinal Müsküler Atrofi (SMA)	5
92	SPTAN1 Mutasyonu	1
93	Treachers Collins Sendromu	1
94	TRIO-ilişkili Bozukluk	1
95	Trikorinofalangeal Sendrom	3
96	Turner Sendromu	2
97	Tüberoz Skleroz	1
98	Waardenburg Sendromu	1
99	Williams Sendromu	1
100	X'e Bağlı Cornelia de Lange Sendromu (SMC1A ilişkili)	1
101	Xq21.31 Delesyonu İlişkili Mental Retardasyon	1
102	İnce Bazal Membran Hastalığı	30
103	Alport Hastalığı	2
104	Medüller Kistik Böbrek Hastalığı	1
105	Polikistik Böbrek Hastalığı- Tip1	2
106	Canavan Hastalığı	1
107	CDIDHH (Cerebellar Dysfunction, İmpaired Intellectual Development and Hypogonadotropic Hypogonadism)	1
108	ALAGILLE Sendromu	1
109	VACTERL Assosiasyonu	1
110	IHPRF3 (Hypotonia, infantile with psychomotor retardation and characteristic facies 3)	1
111	MRD50 (Intellectual Developmental Disorder, Autosomal Dominant 50, with Behavioral Abnormalities)	1
112	Seizures, benign familial infantile, 2 (PRRT2 mutasyonu)	1
113	ECA6 (Epilepsy, idiopathic generalized 6) EIG17 (Epilepsy, idiopathic generalized 17) Epilepsy	1
114	CDIDHH (Cerebellar dysfunction, impaired intellectual development and hypogonadotropic hypogonadism)	1
115	Spondyloepimetaphyseal Dysplasia	1
116	White-Sutton Sendromu	1
117	Otozomal dominant miyoklonik atonik epilepsi (SLC6A1 mutasyonu)	1
118	PURA Related Neurodevelopmental Disorder	1
119	Cardiomyopathy, Familial Hypertrophic, 8; CMH8	2
120	Cardiomyopathy Dilated 1J; CMD1J	2
121	Chromosome 18q Deletion Syndrome	1
122	Cardiomyopathy, Hypertrophic Type 1	1
123	46,XY,Dup(8)(q24)	1
124	Swyer Sendromu	1
125	Glutarik Asidüri Tip1	1
126	Hipothyroidizm, Congenital, Nongoitrous, 4; CHNG4	1
127	Intellectual Developmental Disorder, Autosomal Dominant 5; MRD5	1
128	Pulmonary Fibrosis And/Or Bone Marrow Failure Syndrome, Telomere-Related, 6; PFBMFT6	1
129	Retinitis Pigmentosa 4; RP4	1
130	Hepain Cofactor II Deficiency	1
131	Episodic Ataxia, Type 2; EA2	1
132	Diarrhea 1, Secretory Chloride, Congenital; DIAR1	1
133	Myoclonic-Atonic Epilepsy; MAE	1
134	Neurodevelopmental Disorder With Neonatal Respiratory Insufficiency, Hypotonia, And Feeding Difficulties; NEDRIHF	1
135	Hermansky-Pudlak Syndrome 10; HPS10	1
136	Tetralogy of Fallot; TOF	1
137	Ichthyosis, Leukocyte Vacuoles, Alopecia, And Sclerosing Cholangitis; ILVASC	1
138	Deafness, Congenital, with Onychodystrophy, Autosomal Dominant; DDOD	1
139	Hereditary Leiomyomatosis And Renal Cell Cancer	3
140	Pontocerebellar Hypoplasia, Type 1B	1
141	Retinitis Pigmentosa 78	1
142	Otozomal Dominant Uzun QT Sendromu Tip 2	1