



TEKİRDAĞ NAMIK KEMAL ÜNİVERSİTESİ HASTANESİ

GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ TEST REHBERİ

2021

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

iÇİNDEKİLER:

A. GENEL BİLGİLER

Genetik Test Nedir?

Genetik Hastalıklar

- Kromozom Bozuklukları**
- Tek Gen Hastalıkları**
- Kompleks Genetik Hastalıklar**

Genetik Testlerin Sınırlılıkları Nelerdir?

- Hatalar**
- Laboratuvar İşlemleri**
- Sonuçların Göstergeleri**

B. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE KALİTE KONTROL ÇALIŞMALARI

1. İÇ (İTERNAL) KALİTE KONTROL
2. DIŞ (EKSTERNAL) KALİTE KONTROL

C. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE ÇALIŞILAN TESTLERİN İSTENMESİ

D. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE ÇALIŞILAN TESTLERE AİT ÖRNEKLERİN ALINMASI

1. KAN ÖRNEKLERİNİN ALINMASI:
2. ACİL SERVİS VE YATAKLI BİRİMLERDE KAN ÖRNEKLERİNİN ALINMASI:
3. POLİKLİNİKLERDE KAN ÖRNEKLERİNİN ALINMASI:
4. KAN ÖRNEKLERİ ALIM KURALLARI:
5. KAN ÖRNEKLERİ VERMEDEN ÖNCE DİKKAT EDİLMESİ GEREKEN KONULAR:

E. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE TESTLERE AİT ÖRNEK TÜPLERİ

1. MOR KAPAKLI EDTA'LITÜP
2. YEŞİL KAPAKLI HEPARİNLİ TÜP

F. ÖRNEKLERİN UYGUN ŞEKİLDE TRANSFERİ, KAPLARININ ETİKETLENMESİ, AYRIŞTIRILMASI ve ÖRNEK KABULÜ

G. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ ÖRNEK KABUL VE RET KRİTERLERİ

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

1.ÖRNEK KABUL KRİTERLERİ

2.ÖRNEK RET KRİTERLERİ

H. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE ÇALIŞILAN TESTLERE AİT PANİK DEĞERLER

İ. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE TEST SONUÇLARININ VERİLMESİ

J.GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ AYRINTILI TEST TABLOSU

A. GENEL BİLGİLER

Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi bünyesinde; genetik hastalık şüphesi/tanısı ile başvuran bireylere klinik değerlendirme, gerektiğinde laboratuvar testlerinin yapılması ve sonuçların yorumlanarak genetik danışma eşliğinde hastaya verilmesi işlemleri entegre olarak kullanılıp genetik tanı ve takip hizmetleri hastalara bir bütün olarak sunulmaktadır.

Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Tekirdağ Namık Kemal Üniversitesi Hastanesi bünyesinde bulunmaktadır. Merkezimizde, Tekirdağ Namık Kemal Üniversitesi Hastanesi tarafından yapılmış olan anlaşmalar doğrultusunda kamu ve özel hastanelerden gönderilen hasta numuneleri de kabul edilmektedir. Tıbbi Genetik Polikliniğinde, her türlü nadir hastalık şüphesi olan hasta değerlendirilerek 'klinik tanı' hizmeti verilmektedir. Kendisinde veya ailesinde genetik bir hastalık bulunan her yaş gurubundan hasta merkezimize başvurabilmekte, muayene olup klinik tanı alabilmekte, hastalığının genetik tanısı için gerekli testler planlanabilmektedir. Hastalar sonuçları ile 'genetik danışmanlık' almak için de başvurabilmektedirler. Laboratuvarımızda sık çalışılan testlerle ilgili açıklamalar test kataloğunda mevcut olup, listede bulunan diğer testlerle ilgili gönderim koşulları hakkında ayrıntılı bilgi, merkezimizle irtibata geçilerek öğrenilebilmektedir.

Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Testleri hafta içi her gün saat 08:00'de, çalışılmaya başlanır.

Laboratuvarımızda her tekniker her işi yapabilecek şekilde eğitilmiştir. Bu nedenle örnekler çalışma gruplarına göre ayrılır. Çalışmalar iş gruplarına göre dönüşümlü olarak yapılır. Deneyler yöntemlere uygun şekilde çalışılır.

Genetik Test Nedir?

Klinik değerlendirmeler ışığında yapılacak bir genetik test, kişinin sağlığı hakkında önemli bilgiler elde etmemizi sağlayabilir. Genetik testler, çeşitli tıbbi nedenlerle istenir. Eğer hekim, hastalığın genetik bir nedeni/bileşeni olduğunu düşünürse, genetik bir hastalığı olan veya genetik hastalığı olduğu düşünülen kişilerin değerlendirilmesi, tanısının konulması ve tedavi edilmesi konusunda hastayı yeterli bilgi ve donanıma sahip bir uzman hekime yönlendirebilir. Hastalık öyküsünün yanı sıra, ailede genetik probleme sahip olguların varlığı ve hastanın şikâyetleri dikkatlice değerlendirilir. Belirli bir genetik bozukluktan şüphelenilirse ve şüphelenilen hastalık için genetik test mevcutsa, kesin tanı için genetik testler önerilir.

Doküman No: HAH.RHB.03

Yürürlük Tarihi:19.03.2021

Revizyon No:00

Revizyon Tarihi:

Genetik testlerin birçok farklı tipi vardır. Genetik testlerde kişinin genomik materyaline bakılır. Gen, vücutta işlev gören en küçük materyaldir ve insanın cenin halinden ölüncüye kadar tüm gelişimini, çevresel faktörlerinde etkisiyle belirler. Bunun yanında doğumsal defektler veya hastalıklara da yol açabilir. Genetik testler genellikle kandan, dokulardan veya ağız içi mukozadan yapılır. Eğer fetusa genetik test yapılacaksa koryonik villus hücreleri veya amniyotik sıvı kullanılabilir. Testlerde kişilerin deoksiribonükleik asitleri (DNA), ribonükleik asitler (RNA), veya kromozomları incelenebilir. Bu genetik testin yapılma nedenine bağlıdır. Genetik testler tanıyı doğrulamak için kullanılabilir. Testler kişinin bir hastalığa sahip olma olasılığını veya gelecekteki durumunu işaret edebilir. Eğer daha önceden kendi çocuklarında veya akrabalarında taşıyıcılığı olabilecek spesifik bir hastalık varsa onlara bakmak içinde kullanılabilir.

Genetik Hastalıklar

Kromozom Bozuklukları

Kromozom anomalileri bir veya daha fazla hasarlı kromozom varlığında (örneğin, kromozomlar arasında parça değişimi ya da bir kromozomun bir parçasının kaybı) veya kişide 46 kromozom olmadığı durumlarda ortaya çıkar. Down sendromlu bireylerde bu ikinci durum gözlenir. Down sendromlu bireylerde 21. kromozomun fazladan bir kopyası bulunur ve bu nedenle toplam kromozom sayısı 47 olarak saptanır.

Tek Gen Hastalıkları

Tek gen hastalıkları, tek bir gendeki değişiklik sonucunda ortaya çıkar. Genellikle ağır seyirli ve nadir hastalıklardır, buna rağmen tüm dünyada etkilenmiş birey sayısı halen milyonlarla ifade edilmektedir. Bu hastalıkların niteliği, mutasyona uğramış genin işlevlerine bağlıdır. Her insan her bir genin iki kopyasını taşır. Bu kopyalara verilen bilimsel olarak 'alel' adı verilir. Bir alel anneden, diğer allel babadan gelir.

Bazı tek gen hastalıkları, tek bir aleldeki değişikliğe bağlıdır. Örnek olarak, kas koordinasyonlarını ve zihinsel işlevleri etkileyen Huntington hastalığı verilebilir.

Diğer tek gen hastalıkları, ancak iki alelde birden değişiklik olduğu zaman ortaya çıkar. Yalnızca tek bir alelde değişiklik gözlenen bireylerde hastalık ortaya çıkmaz; bunlar sadece mutasyonu taşır. Akciğerleri ve sindirim sistemini etkileyen kronik bir hastalık olan kistik fibrozis buna örnektir. Tek bir alelde değişiklik olan bireylerde hastalık gözlenmediğinden, bunlara mutasyon taşıyıcısı ya da (sağlıklı) taşıyıcı denir. Ancak taşıyıcı iki birey çocuk sahibi olursa, çocuğun mutasyona uğramış iki aleli ebeveynlerinden kalıtarak hasta olma olasılığı %25'tir. Bazı hastalıklarda, taşıyıcılarda nadiren bazı bulgulara rastlanabilir.

Kompleks Genetik Hastalıklar

Kompleks genetik hastalıklar, birkaç gendeki değişikliğin birbiriyle etkileşiminin yanı sıra, yaşam tarzı ve çevresel faktörlerin de etkisiyle ortaya çıkar. Kompleks genetik bozukluklar diabetes mellitus, birçok kanser türü, astım ve kalp hastalıkları gibi birçok yaygın hastalığı içerir. Tek gen

Doküman No: HAH.RHB.03

Yürürlük Tarihi:19.03.2021

Revizyon No:00

Revizyon Tarihi:

hastalıklarından farklı olarak bu tip bozuklukların ortaya çıkışında ve ilerlemesinde birçok gen rol oynar. Bu hastalık grubunda genetik araştırmalar yoğunluk kazanmış olsa da, sık görülen bu hastalıkların birçoğunun genetik bileşeni hala çok az anlaşılabilmiştir.

B. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE KALİTE KONTROL ÇALIŞMALARI:

I. İÇ (İNTERNAL) KALİTE KONTROL:

1- Sonucu çıkmış ve raporu verilmiş eski bir örnek tekrar aynı yöntemle aynı personele çalıştırılır, sonuç laboratuvar yöneticisi tarafından değerlendirilir ve personel iç kalite değerlendirmesi yapılır.

2- Yeni lot veya farklı marka kit satın alındığında daha önce rapor edilmiş bir örnek tekrar yeni kit ile çalışılır ve değerlendirilir. Elde edilen test sonuçları hastanın önceki sonuçları ile karşılaştırılır. Sonuçlar kayıt altına alınır.

II. DIŞ (EKSTERNAL) KALİTE KONTROL:

Laboratuvarımızda çıkan sonuçlara göre laboratuvarımızın performans değerlendirilmesi yapılmaktadır.

C. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE ÇALIŞILAN TESTLERİN İSTENMESİ:

Hastanemiz bölümlerinden gelen örnekler, ilgili polikliniklerin doktorları tarafından Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi Tetkik İstem Formu ile birlikte kabul edilir. Testlerin tam ve zamanında çıkması için test girişleri tam eksiksiz yapılmalıdır. Test girişleri onaylandıktan sonra test eklenmemelidir. Onay sonrası her yeni test isteği için yeni bir istem formu doldurulmalı ve yeni kayıt açılmalıdır. Bu işlemden sonra eğer örnek laboratuvarında ise laboratuvar telefonla aranarak eklenen test ve yeni giriş hakkında bilgi verilmelidir. Örnekler testleri çalışacak olan ilgili biyoloğa ulaştırılır. Sorumlu biyolog aldığı örneği doktorun istediği genetik testin protokolüne uygun bir biçimde çalışır. Bölümde bu testlerden sorumlu öğretim üyesi çalışma sonuçlarını değerlendirir ve sonuçlar raporlanır. Hasta sonuçlarının yorumlanması ve genetik danışma için tekrar Tıbbi Genetik Anabilim Dalı polikliniklerine başvurur.

D. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE ÇALIŞILAN TESTLERE AİT ÖRNEKLERİN ALINMASI:

I. ÖRNEKLERİN ALINMASI:

Tıbbi Genetik hekiminin muayenesi sonrası hekim gerekli testleri ister, hasta örnek alma ünitesine yönlendirilir.

Hastane içi polikliniklerden ve kliniklerden gelen kan, kemik iliği, amnion, CVS ve kord kanı örneklerinde sitogenetik ve/veya moleküler düzeyde testler çalışılır.

Numunelerin doğru tüpe alınması, uygun koşullarda gönderilmesi gerekir. Bunun yanı sıra Genetik Hastalıklar Tanı Merkezleri yönetmeliğine göre Anamnez ve Onam Formuna hastanın kendi el yazısıyla adını ve soyadını yazdırarak imzasının alınmış olması gereklidir. Tıbbi Genetik A.D. hasta onamı için Anamnez ve Onam Formları kullanır. Kullanılan bu formların eksiksiz olarak doldurulması gerekir.

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

II. ACİL SERVİS VE YATAKLI BİRİMLERDE KAN ÖRNEKLERİNİN ALINMASI:

Yataklı birimlerde ve Acil Serviste kimlik doğrulaması yapıldıktan sonra kan alma işlemleri gerçekleştirilir. Hekim test taleplerini tetkik istem formu aracılığı ile yapar. Kan görevli kişi aracılığı ile laboratuara ulaştırılır. Testlerin barkotları kan kabul biriminde basılır, tüplere yapıştırılır. Barkotlarda hastanın kimlik tanımlayıcılarıyla birlikte, testin adı, testin hangi servisten istendiği, örneğin alınış tarihi ve saati yer alır. Böylece numune alım tarihi ve saati HBYS (Hastane Bilgi Yönetim Sisteminden) ve buna entegre çalışan Otomasyona kaydedilmiş olur.

III. POLİKLİNİKLERDE KAN ÖRNEKLERİNİN ALINMASI:

Muayene olduktan sonra “Kan Alma Ünitesine” gelen hastayı, ünite sekreteri karşılar. Ünite sekreteri hastaya ait kimlik doğrulaması yapar. Hastanın test istemlerini otomasyon sisteminde görür, testlere ait barkotları basar. Barkotlarda hastanın kimlik tanımlayıcılarıyla birlikte, testin adı, testin hangi poliklinikten istendiği, örneğin alınış tarih ve saati yer alır. Böylelikle örneğin alım tarihi ve saati HBYS (Hastane Bilgi Yönetim Sisteminden) ve Otomasyona kaydedilmiş olur. Sekreter, barkotları ilgili kan tüplerine yapıştırdıktan sonra, tüplerle birlikte hastayı kan alma ünitesine yönlendirir.

IV. KAN ÖRNEKLERİ ALIM KURALLARI:

- a. Hasta en az 5 dakika kadar rahat bir pozisyonda olmalıdır. Kol omuz hizasında düz durmalıdır.
- b. Fistül, damar grefti uygulanmış ya da mastektomili meme tarafındaki kol, ödemli ve skarlı bölgeler, hematoma, kan transfüzyonu ile IV sıvı tedavisi uygulanan kolda üst seviyeler, zorunlu kalınmadıkça venöz kan alımı için uygun değildir.
- c. Hematom oluşabileceğinden hastanın kolu kesinlikle bükülmemelidir.
- d. Hem geniş hem de yüzeye yakın damar seçilmelidir.
- e. Hastaya IV infüzyon yapılıyorsa infüzyona 5 dakika ara verildikten sonra veya mümkünse diğer koldan kan alınmalıdır.
- f. Turnike, kan alınacak damardan yaklaşık 10 cm. yukarı bağlanır. Turnike en fazla bir dakika uygulanmalıdır ve iğne damara girdikten sonra hemen gevşetilmelidir.
- g. Kan, enjektör ile alınmış ise, hemoliz olmaması için iğne çıkarıldıktan sonra yavaşça ve tüp kenarından kaydırarak tüpe boşaltılmalıdır.
- h. Damara girilmeden önce yumruk açılıp kapatılmamalıdır; bu hareket, plazma potasyum, fosfat ve laktat konsantrasyonlarını artırır.
- i. Önce katkı maddesiz, sonra katkı maddeli tüplere kan alınmalıdır

V. KAN ÖRNEKLERİ VERİLMEDEN ÖNCE DİKKAT EDİLMESİ GEREKEN KONULAR:

- a. Laboratuvar testleri için sabah kan verilmelidir. İhtiyaç duyulan miktarda su alınabilir.
- b. Hastaneye gelmeden önce ağır ve zorlayıcı egzersiz yapılmamalıdır, kan vermeden önce, yarım saat kadar dinlenilmesi önerilir.

c. Düzenli olarak kullanılan ilaçlar varsa, kan vermeden önce doktora danışılması gerekmektedir.

E. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE TESTLERE AİT ÖRNEK TÜPLERİ:

I. MOR KAPAKLI TÜP(EDTA'LI):

Moleküler Genetik Testlerinde kullanılır.

- Tüpün üzerinde belirtildiği kadar tam kan mor ve pembe kapaklı EDTA'lı tüplere alınır. Tüplerin içerisinde pıhtı oluşmaması için kan alınır alınmaz tüp 5-6 kez yavaşça alt üst edilerek karıştırılır.
- Çalkalama işleminden kesinlikle kaçınılmalıdır.
- Kan alımı esnasında kanın işaretli çizgiye kadar doldurulmasına özellikle dikkat edilmelidir.
- Kan tam olarak tüp üzerindeki işaretli çizgiye kadar alınmamış veya tüpün içerisinde pıhtı oluşmuşse yeniden örnek alınmalıdır

II. YEŞİL KAPAKLI HEPARİNLİ TÜP:

Sitogenetik ve moleküler sitogenetik testler için kullanılır.

- Tüpün üzerinde belirtildiği kadar tam kan yeşil kapaklı Li Heparinli tüplere alınır. Tüplerin içerisinde pıhtı oluşmaması için kan alınır alınmaz tüp 5-6 kez yavaşça alt üst edilerek karıştırılır.
- Çalkalama işleminden kesinlikle kaçınılmalıdır.
- Kan alımı esnasında kanın işaretli çizgiye kadar doldurulmasına özellikle dikkat edilmelidir.
- Kan tam olarak tüp üzerindeki işaretli çizgiye kadar alınmamış veya tüpün içerisinde pıhtı oluşmuşse yeniden örnek alınmalıdır.

F. ÖRNEKLERİN UYGUN ŞEKİLDE TRANSFERİ, KAPLARININ ETİKETLENMESİ, AYRIŞTIRILMASI ve ÖRNEK KABULÜ

-Tüm testlerin HBYS' den (Hastane Bilgi Yönetim Sistemi) test girişleri ve kayıtlarının yapılmış olması gereklidir.

-Kan örneklerinin üzerinde mutlaka barkod olmasına dikkat edilmelidir.

-Testlere göre gruplanmış kanların, numune kabul kriterlerine göre uygunluğu kontrol edilir.

-Uygun örnekler bekletilmeden hastane otomasyon sistemine test girişi yapılır.

-Uygun olmayan örneklerin reddi gerçekleştirilir. Kayıt altına alınır.

-Örneklerin hastane otomasyon sistemine girişlerinin yapılması laboratuvara giriş saatinin kayıt altına alınmasını sağlar.

-Tüm kan örnekleri laboratuvar teknisyenleri tarafından örnek kabul-ret kriterleri doğrultusunda barkot okuyucudan geçirilerek kabulü yapılır. Laboratuvarda örnekler çalışma gruplarına göre ayrılır.

-Test taleplerine bakılarak örnek kabının uygunluğu, örnek miktarı (tüpteki işaretli çizgiye kadar alınıp alınmadığı), pıhtılaşma, barkotlama vb. kontrolü yapılır.

-Alınan örnekler Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi kan transport kutusuna konur, görevlendirilmiş sorumlu tarafından laboratuvarımıza getirilir.

-Kanlar “oda sıcaklığında (18-24°C)” taşınır.

-Hastane bilgisayar sistemine girilen ve barkod etiketi kesilen örnekler kabul edilir. Barkod basımı ile numune kabulü arasındaki süre 60 dakikayı geçmemelidir.

-Tüplerin devrilmemesine, kanların akmamasına ve bulaşmamasına özen gösterilir.

-Örnekler laboratuvara ulaştığında sorumlu teknisyen tarafından kontrol edilir, örnek kabul kriterlerine uymayan ve ret kriterleri taşıyan örnekler reddedilir, hastadan tekrar örnek alınması istenir. Örnek Reddetme Formu doldurulur ve laboratuvar sorumlusu bilgilendirilir.

-Laboratuvar sekreteri gelen kanların sisteme girişlerini yapar, Sitogenetik veya Moleküler Laboratuvarına getirir.

G. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE ÖRNEK KABUL VE RET KRİTERLERİ:

I. ÖRNEK KABUL KRİTERLERİ:

- a. Analize uygun tüp veya kaplara alınmış olan örnekler kabul edilir.
- b. Yapılacak analize uygun olarak hazırlanmış hastalardan alınan örnekler kabul edilir
- c. Testlere uygun vakumlu tüplere ve örnek kaplarına alınmış olan örnekler kabul edilir.
- d. Hemolizli olmayan örnekler kabul edilir.
- e. Yeterli miktarda alınmış olan örnekler (tüpün yarısından fazlası dolu olmalıdır) kabul edilir.
- f. Hastane otomasyon sistemine girilen ve barkot etiketi kesilen örnekler kabul edilir.
- g. Barkot kesimi ile numune kabulü arasındaki süre 30 dakikayı geçmemelidir.
- h. Acil testler için, örnekler hastadan alındıktan ve barkot etiketleri kesildikten sonra, en geç 30 dakika içinde gönderilen örnekler kabul edilir.
- i. Barkot etiketleri silik ve yırtık olmayan, barkot etiketi tüpün etiketi üzerine denk gelecek şekilde düzgün yapıştırılmış olan örnekler kabul edilir.

II. ÖRNEK RET KRİTERLERİ:

- a. Analize uygun olmayan tüp veya kaplara alınmış olan örnekler ret edilir.
- b. Yapılacak analize uygun olarak hazırlanmamış hastalardan alınmış olan örnekler ret edilir.
- c. Testlere uygun olmayan tüplere ve örnek kaplarına alınan örnekler ret edilir.

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

- d. Hemolizli örnekler ret edilir.
- e. Yetersiz miktarda alınan örnekler ret edilir.
- f. Hastane otomasyon sistemine girilmeyen ve barkot etiketi kesilmeyen örnekler ret edilir.
- g. Acil testler için, hastadan alındıktan ve barkot etiketleri kesildikten sonra, en geç 30 dakika içerisinde gönderilmemiş örnekler ret edilir.
- h. Barkot etiketleri silik ve yırtık örnekler, barkot etiketi tüpün etiketi üzerine düzgün şekilde yapıştırılmamış olan örnekler ret edilir.
- i. Dondurulmuş örnekler kabul edilmez.

H. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE ÇALIŞILAN TESTLERE AİT PANİK DEĞERLER:

Laboratuvarımızda ölçülen parametreler panik değer kategorisinde değildir dolayısıyla bir panik değer bildirim sistemi kurulmamıştır.

İ. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ'NDE TEST SONUÇLARININ ONAYLANMASI VE SONUÇLARA ERİŞİM:

Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi test sonuçlarını görür ve onaylar. Test sonuçları laboratuvarımız sekreterliğinden rapor halinde alınabilmektedir.

Testlerin sonuçları testlerden sorumlu uzmanlar tarafından değerlendirilerek Hastane Bilgi Yönetim Sistemi dışındaki laboratuvar bilgisayarında raporlandırılır, yazdırılır ve laboratuvar sorumlusu tarafından sonuçlar kontrol edilir, yanlışlıklar varsa düzeltilir, onaylanır. Raporlar hastaya verilmek üzere birim sekreterine teslim edilir.

Testler doğrudan hastaya veya birinci dereceden yakınlarına kimlik karşılığında verilmektedir.

J. GENETİK HASTALIKLAR TANI MERKEZİ AYRINTILI TEST TABLOSU:

HEMATOLOJİK HASTALIKLAR ve HEMATO-ONKOLOJİ GENETİK TESTLER

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

TÜP NO	TEST ADI
2	Alfa Talasemi Mutasyon Analizi
2	Beta Talasemi mutasyon analizi

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

2	Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A)
2	Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A), MTHFR C677T, MTHFR A1298C
2	Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A), MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 (4G/5G), Beta fibrinojen 455 G>A, Faktör XIII V34L, GPIIIa L33P
2	Real – Time PCR ile KML paneli [t(9;22) + JAK2]
2	Real – Time PCR ile ALL paneli [t(9;22) + t(4;11)]
2	Real – Time PCR ile MDS paneli [t(15;17)+t(8;21)+inv.16]
2	NPM1 mutasyon analizi
2	FLT3 mutasyon analizi
2	Warfarin Direnci mutasyon analizi
2	JAK2 Mutasyon analizi
2	Real – Time PCR ile Proliferatif Hastalık Paneli [t(9;22) + JAK2]
2	Real – Time PCR ile t(9;22), (Major BCR-ABL)
2	Real – Time PCR ile t(15;17) (bcr1,bcr2,bcr3)
2	Real – Time PCR ile AML paneli[t(15;17)+t(8;21)+inv.16+FLT3+NPM1]

SİTOGENETİK VE MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER

TÜP NO	TEST ADI
5	BCR/ABL – t(9;22)-FISH
5	AML 1 / ETO – t(8;21)-FISH
5	del.4q12-FISH
5	del.5q-FISH
5	del.6q23.3 (MYB)-FISH
5	del.7q-FISH
5	del.11q22.3 (ATM)-FISH
5	del.14q32.33 (IGH)-FISH
5	del.20q-FISH
5	Kromozom Analizi <u>Periferik Kan</u> , GTG bantlama
5	Kromozom Analizi <u>Kemikiliği</u> , GTG bantlama
5	AML FISH Paneli [t(15;17), t(8;21), inv(16)]
5	PML/RARA t(15;17)-FISH
5	p53 (17p13.1)-FISH
5	IGH/CCND1 – t(11;14)-FISH
5	RB1 (13q14.2)-FISH
5	IGH/BCL2 – t(14;18)-FISH
5	IGH/MAF-t(14;16)-FISH
5	CBFB – t(16;16), inv(16)-FISH
5	c-MYC (8q24)-FISH
5	KLL FISH Paneli (13q14.3, 13q34, CEP12, 11q22.3, 17p13.1)
5	Multipl Miyelom FISH Paneli, [t(4;14)(p16;q32)(IgH/FGFR3), t(14;16)(IgH/MAF), del17p13.1 (p53), del 13q14 (RB1), t(11;14)]

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

KADIN HASTALIKLARI ve DOĞUM GENETİK TESTLERİ MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

TÜP NO	TEST ADI
2	TROMBOZ PANELİ-1 Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A)
2	TROMBOZ PANELİ-2 Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A), MTHFR C677T, MTHFR A1298C
2	TROMBOZ PANELİ-3 Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A), MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 (4G/5G), Beta fibrinojen 455 G>A, Faktör XIII V34L, GPIIb L33P

SİTOGENETİK VE MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER

TÜP NO	TEST ADI
5	Kromozom Analizi Periferik Kan, GTG bantlama
Pistonsuz enjektör	Kromozom Analizi Amniyon Sıvısı, GTG bantlama
5	Anöploidi FISH Analizi (Trizomi 13, 18, 21, X, Y)
5	Kromozom Analizi- Kordosentez, GTG bantlama
Taze hazırlanmış besi yeri*	Kromozom Analizi- Abort Materyali, GTG bantlama
Taze hazırlanmış besi yeri*	Kromozom Analizi- CVS (koryonvillus) Materyali, GTG bantlama

MOLEKÜLER GENETİK, SİTOGENETİK ve MOLEKÜLER SİTOGENETİKTESTLER

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

TÜP NO	TEST ADI
2	Alfa Talasemi Mutasyon Analizi
2	Beta Talasemi Mutasyon Analizi
2	FMF (Ailevi Akdeniz Ateşi) Mutasyon Analizi
2	Kistik Fibrozis (CFTR) Gen Mutasyon Analizi
2	Hemakromatoz Mutasyon Analizi
2	Tiroid Hormon Reseptör Direnci Beta Mutasyon Analizi
2	Crigler Najar- Gilbert Sendromu Mutasyon Analizi (UGT1A1)
2	Connexin 26 Mutasyon Analizi
2	LEBER (LHON) Mutasyon Analizi
2	Von Hippel Lindau (VHL) Mutasyon Analizi
2	MODY Diabet Mutasyon Analiz Paneli
2	Frajil X Mutasyon Analizi
2	Y Kromozom Mikrodelesyonu Mutasyon Analizi
2	Noonan Sendromu Mutasyon Analizi
2	Charge Sendromu (CHD7) Mutasyon Analizi
2	Smith Lemli Opitz Sendromu (DHCR7) Mutasyon Analizi
2	Sotos Sendromu (NSD1) Mutasyon Analizi
2	Smith Magenis Sendromu (RAI-1) Mutasyon Analizi
2	Holt-Oram Sendromu (TBX5) Mutasyon Analizi
2	Kampomelik Displazi (SOX9) Mutasyon Analizi
2	Lissensefali-1 (PAFAH1B1) Mutasyon Analizi

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

2	Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A)
2	Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A), MTHFR C677T, MTHFR A1298C
2	Faktör 2 G20210A (Protrombin), Faktör V Leiden (G1691A), MTHFR C677T, MTHFR A1298C, PAI-1 (4G/5G), Beta fibrinojen 455 G>A, Faktör XIII V34L, GPIIIa L33P
2	Duchen Muskuler Distrofi (DMD) Mutasyon Analizi
2	Mental Retardasyon Mutasyon Analizi Paneli
2	Spinal Musküler Atrofi (SMA) Mutasyon Analizi
2	Mikrodelesyon Sendromları Mutasyon Analizi Paneli
2	Aneuploidi (Trizomi 13, 18, 21, X, Y) Mutasyon Analizi
2	DiGeorge Sendromu Mutasyon Analizi
2	Rubinstein- Taybi Sendromu Mutasyon Analizi
2	Hirschsprung Mutasyon Analizi
2	Craniofacial Malformasyonlar Mutasyon Analizi
2	Ekstremité Deformiteleri Mutasyon Analizi
2	Cornelia de Lange Sendromu Mutasyon Analizi (NIPBL)
2	Büyüme Hormonu Duyarsızlığı Mutasyon Analizi (GHI)
2	Ehlers Danlos Sendromu Tip 6 Mutasyon Analizi
2	Nörofibromatosis Mutasyon Analizi (NF1-NF2)
2	Osteogenezis İmperfekta Mutasyon Analizi (COL1A1)
2	Tuberosklerosis Mutasyon Analizi (TSC1-TSC2)
2	Kraniyosinostoz Sendromları Mutasyon Analizi paneli (FGFR)
2	Marfan Sendromu Mutasyon Analizi (FBN1)
2	Waardenburg Sendromu Tip-1 Mutasyon Analizi (PAX3)
2	Saethre Chotzon Sendromu Mutasyon Analizi (TWIST1)
2	Fryns Sendromu Mutasyon Analizi (MED12)
2	Coffin Lowry Sendromu Mutasyon Analizi (RPS6KA3)
2	Holoprosensefali-7 Mutasyon Analizi (PTCH1)
2	Hipokondroplazi mutasyon analizi (FGFR3)
TÜP NO	TEST ADI
5	Kromozom Analizi <u>Periferik Kan</u> , GTG bantlama
5	Anöplöidi FISH Analizi (Trizomi 13, 18, 21, X, Y)

**SİTOGENETİK VE
MOLEKÜLER
SİTOGENETİK
TESTLER**

ONKOLOJİ GENETİK TESTLERİ

TÜP NO	TEST ADI
2	5-Fluorouracil Mutasyon Analizi
	MGMT mutasyon analizi
	c-kit (GİST) mutasyon analizi
	MLH1-MSH2 (DNA Mismatch Repair) mutasyon analizi
2	BRCA1/BRCA2 Tüm Gen Mutasyon Analizi
2	Adenomatöz Poliposis Kolon Kanseri (APC) Mutasyon Analizi-Kan

ÖNEMLİ AÇIKLAMALAR:

- 2 numaralı tüp: EDTA'lı tam kan sayımı tüpü (mor kapaklı)
- 5 numaralı tüp: HEPARİN'li tüp (yeşil kapaklı)
- *Taze hazırlanmış besi yeri sitogenetik laboratuvarından istenecek
- İstemde bulunan hekim hasta bilgilerini eksiksiz olarak doldurup, imza ve kaşesini basmalıdır (Belirtilen nitelikleri taşımayan istemler kabul edilmeyecektir).
- İstemde bulunurken tanı ile ilgili laboratuvar sonuçları yazılmalıdır.

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi:

- Abort materyalinden alınan biyopsi örneđi en az 1cm²(cilt ve cilt altı dokuyu içermelidir) alınarak serum fizyolojik içerisinde steril falkon tüp ile transfer edilmelidir. Dondurulmuş veya alkol/formaldehit içerisinde alınmış numuneler kabul edilmez.

Doküman No: HAH.RHB.03
Yürürlük Tarihi:19.03.2021
Revizyon No:00
Revizyon Tarihi: