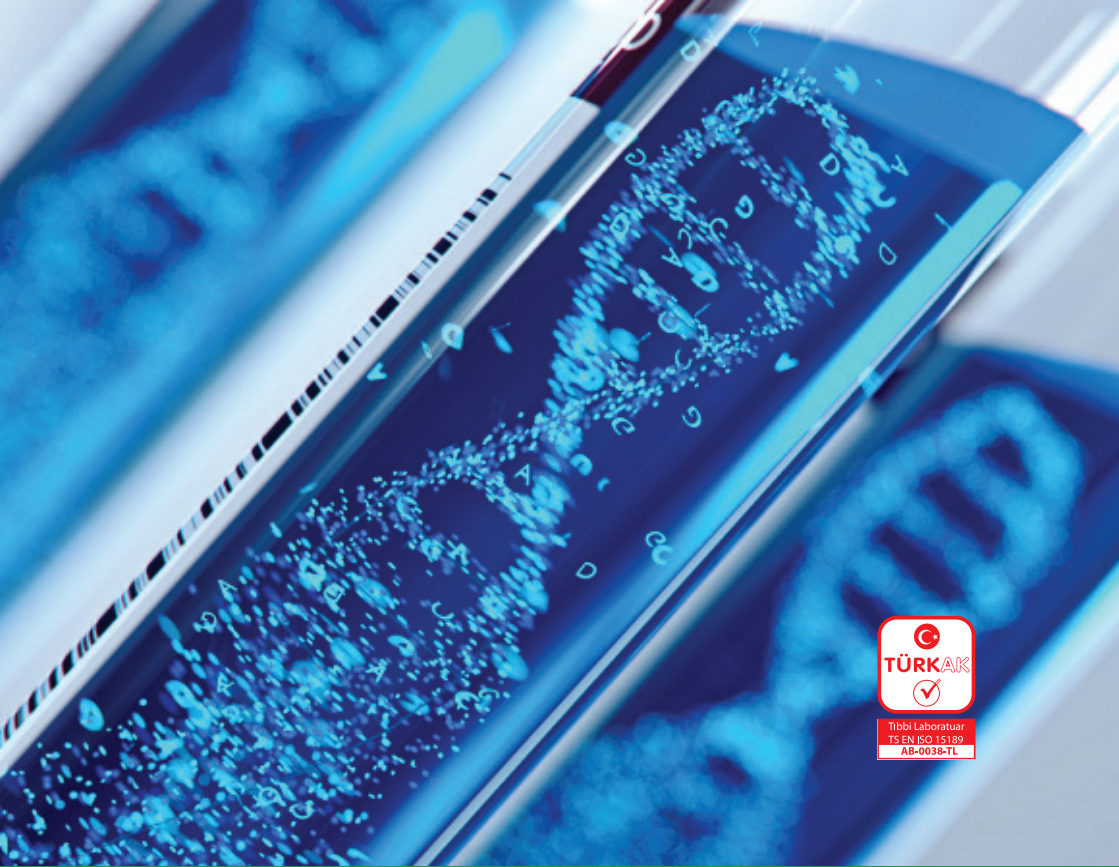




YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ  
HASTANELERİ

# Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test Rehberi



Tıbbi Laboratuvar  
TS EN ISO 15189  
AB-0038-TL



Bu kitapçık; Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Deęerlendirme Merkezi Test Rehberi iřleyiřinin dzenlenmesi, kalite gvencesinin bu kitapta yazılı kurallar uyarınca gerekleřtirilmesi amacıyla oluřturulmuřtur.

Kurallar ařaęıdaki blmlerden oluřmaktadır:

1. Testlerin istemi
2. rnekleerin alımı
3. rnek tasıma ve saklama
4. rnek kabul / red kriterleri
5. Sonu raporlama

## 1. Testlerin İstemi

Yeditepe Üniversitesi Hastaneleri ve Bağlı Kurumları'nda testlerin sağlıklı çalışabilmesi ve zamanında sonuç verilebilmesi için test istemleri HIS (Hastane İşletme Sistemi) üzerinde eksiksiz olarak yapılmalıdır. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde çalışılacak testler talep edilirken Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test İstek Formu veya dış merkezden gelen test isteklerinde Dış Merkez Test İstem Formu kullanılmalıdır. Dış merkezden gelen numunelerin kayıtları merkezde yapılır.

Test istemine göre hastadan/yasal temsilcisinden Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Bilgilendirilmiş Rıza Belgesi" veya "Non İnvaziv Prenatal Testler için KaryoBABY NİPT Aydınlatılmış Onam Formu" alınmalıdır.

## 2. Örneklerin Alımı

Örnek alımında aşağıdaki talimatlara uyularak örnek alınması gerekmektedir.

- 2.1. Örneklerin Etiketlenmesi: Tüm örneklerin ve test istemi formunun üzerine hasta barkodu yapıştırılarak gönderilmelidir.
  - 2.1.1. Etiketle olmasl gereken bilgiler:
    - 2.1.1.1. Hastanın; Adı - Soyadı, Doğum Tarihi, Protokol Numarası ve Numune Alım Tarihi
    - 2.1.1.2. Hasta barkodunun etiketlenmediđi durumlarda; hastanın kimlik bilgileri (isim-soyisim-yaş-cinsiyet) tam ve eksiksiz doldurulmalıdır. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test Rehberine gönderilen hastaya at tüm materyallerde (Periferik kan, kemik iliđi, parafin kesit, doku örneđi, abort materyal, aminyon sıvısı, CVS) doğru ve geçerli bilgi olduğundan emin olunmalıdır.
    - 2.1.1.3. Hastane / hasta protokol numarası
    - 2.1.1.4. Örnek alınma zamanı
  - 2.1.2. Laboratuvar bankosu / hasta yatış katları ve diđer kliniklerden gelen örneklerde hasta veya doktorunun Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Bilgilendirilmiş Rıza Belgesi imzalatarak gönderilmelidir.
  - 2.1.3. **Periferik kan;** Sitogenetik testler için Heparinli Tüp/Yeşil Kapaklı Tüp (2-4 mL) moleküler testler için EDTA'lı Tüp/Mor Kapaklı Tüp (2-4 mL), NİPT testi ve LİKİT Biyopsi için STRECK Tüp (10 mL) kullanılmalıdır.

**Kemik iliđi;** Sitogenetik testler için Heparinli Tüp/Yeşil Kapaklı Tüp (2-4 ml), Moleküler testler için EDTA'lı Tüp/ Mor Kapaklı Tüp (2-4 ml) kullanılmalıdır.

**Parafin kesit-Doku örneđi;** Sitogenetik çalışmaları için lam üzerine 5 mikron kalınlığında kesilmiş doku örneđinden 4-5 lam, Moleküler çalışmaları için ise eppendorf tüpe 10 mikron kalınlığında kesilmiş 8-10 adet doku kesit gönderilmelidir.

**Abort materyali;** Steril transport medyumu kabı içine alınan örneğin kapağı parafilmlemeli ve dik bir şekilde en kısa sürede merkeze ulaştırılmalıdır.

**Amniyon sıvısı;** Steril enjektör içine 20 cc lik amniyon sıvı örneği alınarak en kısa sürede merkeze ulaştırılmalıdır.

**Koryon villüs örneği (CVS);** Transport medyumu içeren steril falkona örnek konularak en kısa sürede merkeze ulaştırılmalıdır.

### 3. Örnek Taşıma ve Saklama

- 3.1. Örnekler ve istem kâğıtları laboratuvara Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi İstem Formu ile iletilmelidir. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi'ne örnek getiren tüm kuryeler ve örneği teslim alan kişi tarafından Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Örnek Teslim Formu imzalanır.
- 3.2. Tüm örnekler kilitli ve datalogger çantalarıyla ısı aralığı +2 / +10 °C aralığında olacak şekilde ayarlanmış çantalar ile Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi 'ne iletilmelidir.
- 3.3. Tüm hasta örnekleri Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Örnek Transfer Talimatına uygun olarak getirilir.
- 3.4. Yeditepe Üniversitesi Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi çalışma günleri ve saatleri; Pazartesi-Cuma 08.30-17.30, Cumartesi 08.30-13.30'a kadardır.

### 4. Örnek Kabul / Red Kriterleri

- 4.1. Kan örnekleri vakumlu tüplere alınmalıdır. Uygun olmayan tüp veya kaplara alınmış örnekler reddedilir.
- 4.2. Tüm örnekler için red kriterler Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Numune Red Formu Formunda (Ek.4) ayrıntılı şekilde verilmiştir.
  - 4.2.1. Hatalı kimlik bilgisi
  - 4.2.2. Yanlış tüp veya örnek kabı kullanımı
  - 4.2.3. Numunenin geç yolanması
    - 4.2.3.1. Periferik ve fetal kan örneği için 5 gün
    - 4.2.3.2. Amnion sıvısı için 5 gün
    - 4.2.3.3. Kemik iliği (heparin) için 5 gün
    - 4.2.3.4. Kemik iliği (EDTA'lı) için 24 saat
    - 4.2.3.5. Koryon villüs biyopsisi 24 saat
    - 4.2.3.6. Abort materyali 24 saat
  - 4.2.4. Uygunsuz koşullarda taşıma
  - 4.2.5. Antikvaganlı tüpte pıhtı
  - 4.2.6. Uygunsuz örnek miktarı (koagülasyon için maksimum  $\pm$  % 10)
  - 4.2.7. Uygunsuz barkod yapıştırma (eğri, silik vb.)
  - 4.2.8. Laboratuvar içi örnek işlem hatası

## 5. Sonuç Raporlama

Genetik Hastalıklar Deęerlendirme Merkezi Laboratuvar sorumluları test sonuçlarını listede belirttiđi süre içinde raporlar. Laboratuvar SorumLusu hekim tarafından kontrol edilir ve onaylanır. Raporlar herkesin ulaşabileceđi elektronik ortamda bulunamaz. Merkezimiz dışında; Yeditepe Üniversitesi Hastaneleri ve Bađlı kurumlarından hasta sonuçlarına ulaşamaz, basılamaz. Test sonuçları basılı formda ve kapalı zarf içinde istek yapan doktora ya da dış istemli hastalar için merkez laboratuvara gönderilir. Hastaların test sonuçları gerekli durumlarda genetik hastalıklar deęerlendirme merkezi dışında sadece merkez laboratuvar bankosundan hastanın kendisine teslim edilmektedir. Hasta güvenliđi ve gizliliđinin korunması amacı ile raporlar üçüncü şahıslara verilemez.

## SİTOGENETİK TESTLER

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
Kromozom Analiz (Abort Materyali)	KARYOTİPLEME	Abort Materyali	20mg	15 gün
Kromozom Analiz (Solid Doku)	KARYOTİPLEME	Deri Biyopsi – Tümör Dokusu	20mL	15-30 gün
Kromozom Analiz (Amniyon Sıvısı)	KARYOTİPLEME	Amniyon Sıvısı	20mg	2-3 hafta
Kromozom Analiz (CVS)	KARYOTİPLEME	Koryon Villüs Biyopsisi	2-4mL	2-3 hafta
Kromozom Analiz (Kemik İliđi)	KARYOTİPLEME	KAN <sup>HEPARİN</sup>	2-4mL	10 gün
Kromozom Analiz (Kordon Kani)	KARYOTİPLEME	KAN <sup>HEPARİN</sup>	2-4mL	10 gün
Kromozom Analiz (Periferik Kan)	KARYOTİPLEME	KAN <sup>HEPARİN</sup>	2-4mL	10 gün
Kromozom Analizi (Spontan Kromozom Kırık)	KARYOTİPLEME	KAN <sup>HEPARİN</sup>	2-4 mL	10 gün

## MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER (FISH ve ARRAY tabanlı yöntemler)

TEST ADI		NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
Moleküler Karyotipleme (Array-CGH) 750K / HD array	ARRAY CGH	KAN EDTA / Amniyon Sıvısı	mL/20mL	1ay*
Di George Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Prader-Willi /Angelman Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Cri-du-chat Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Smith Magenis/ Miller D_cker Sendromu	FISH	KAN HEPARIN /Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Wolf Hirschhorn Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Williams Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Rubinstein Taybi	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Anöploidi Taraması (Amniyon Sıvısı) Hızlı FISH(13,18,21,X,Y)	FISH	Amniyon Sıvısı	20 mL	2-3 gün
Seathre Chotzen Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
SHOX Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
SRV Delesyonu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	55 mL	10 gün
CHARGE Sendromu	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün
Subtelomerik Delesyonlar	FISH	KAN HEPARIN / Amniyon Sıvısı	5 mL	10 gün

## MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
APC Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1ay
Kistik Fibroz Gen Analizi (En Sık 36 Mutasyon)	Strip Test	KAN EDTA	4-8 mL	20 gün
Marfan Sendromu Dizi Analizi FBN1	FBN1 Tüm Gen Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2-3 ay
MGMT Metilasyon Analizi	Real Time PCR	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Miyotonik Distrofi	DMPK fragman analizi	KAN EDTA	4-8 mL	45-60 gün

Ret Protoonkogen (Exon 10,11,13,14,16)	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Rett Sendromu (6 Mutasyon) MECP2 gen_	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	3 ay
Talasemi Alfa Paneli (Tüm Gen Dizi Analizi)	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Talasemi Beta Paneli (Tüm Gen D.z. Analz.)	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Talasemi Beta Paneli (22 Mutasyon)	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Varfarin Doz Ayan İçin Genetiipleme (CYP2C9&VKORC1)	Real Time PCR	KAN EDTA	4-8 mL	15 gün
Y Kromozomu Mikrodelesyonu	Multiplik PCR	KAN EDTA	4-8 mL	15 gün
21 Hidroksilaz Eksikliği (CYP21A2) Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
5 alfa Redüktaz Eksikliği Tüm Gen Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Androjen Reseptör geni Delesyon/ Duplikasyon Analizi	Fragman Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Androjen Reseptör geni Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Anöploidi Taraması (Kantitatif PCR)	Fragman Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2-3 gün
Çölyak Hastalığında DNA Testi	Strip Test	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Duanne Sendromu dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Duhenne ve Becker Muskuler Distrofi Delesyonları	Fragman Analizi (MLPA)	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Faktör V Leiden Analizi	Real Time PCR	KAN EDTA	4-8 mL	10 gün
Fenilketonüri	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
FGFR2 Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
FGFR2 Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	15 gün
FIP1L1 PDGFRA (Kantitatif)	Real Time PCR	KAN EDTA	4-8 mL	15 gün
PTEN Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
FMF Ailesel Akdeniz Ateşi (12 Mutasyon)	Strip Test	KAN EDTA	4-8 mL	10 gün
FMF Ailesel Akdeniz Ateşi Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Freidreich Atakisis (FXN) GAA Tekrar Sayısı	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Gaucher Hastalığı	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay



Hemakromatozis Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Huntington Hastalığı Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Konjental Nefrotik Sendrom	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Konjental Sağırılık Tüm Gen Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Noonan Sendromu Tüm DGen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Nörofibromatozis Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Smith Lemli Opitz Sendromu Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Spinal Müsküler Atrofi Mutasyon Analizi (Prenatal-Postnatal)	Fragman Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
Spinal Müsküler Atrofi Mutasyon Analizi (Prenatal-Postnatal)	Fragman Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Spinocerebellar Ataksi Mutasyon Paneli	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	2 ay
STR Analizi	Fragman Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	15 gün
TPMT Genotiplendirme Testi	Fragman Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Wilson Hastalığı	Fragman Analizi	KAN EDTA	4-8 mL	1 ay
Trombofil Paneli		KAN EDTA	4-8 mL	10 gün
Faktör V Leiden Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	5 mL	10 gün
MTHFR A1298C Mutasyonu	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
MTHFR A1298C Gen Mutasyonu	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
PAI 4G/5G Polimorfizmi	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
Protrombin Gen Mutasyonu	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
Kardiyovasküler Risk Paneli	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	
ACE I/D Genotiplemesi	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
APO B R3500Q Mutasyonu	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
APO – E Genotiplemesi	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
Beta Fibrinojen-455 G>A	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
Faktör V H1299R Mutasyonu	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
Faktör XIII V34L Mutasyonu	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün
HPA – 1a/b	Real Time PCR	KAN EDTA	5 mL	10 gün

## HEMATOLOJİ TESTLERİ

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
11q 22.3 MLL (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
11q 22.3 ATM (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
13q del 13q14-RB1 (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
17p 13.1 TP53 (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
5q 3.1 EGRI (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
6q MYB (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
7q 3.1 (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
C-MYC (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
N-MYC (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
Klimerizm X,Y oranı	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
KLL Paneli	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
AML/MDS Paneli	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
ALL Paneli	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
MM Paneli	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
t(11;14) (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
t(14;16) (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
t(14;20) (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
t(15;17) (PML/RARa) FISH	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
t(4;11) (FISH)FIP1L1-PDGFR A	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
t(4;14) (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün
t(9;22) BCR/ABL (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARİN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARİN</sup>	5 mL	7 gün

Trizomi 12 (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	7 gün
t(15;17) (PML/RARa) FISH	FISH	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	7 gün
t(4;11) (FISH)FIP1L1- PDGFRA	FISH	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	7 gün
t(4;14) (FISH)	FISH	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	7 gün
Trizomi 8 (FISH)	FISH	KAN <sup>EDTA</sup>	5 mL	7 gün
MYD88 FISH	FISH	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	7 gün
T(8;21) (FISH)	FISH	KAN <sup>EDTA</sup>	5 mL	7 gün
İmatinib Rezistansı Direnci	Dizi Analizi	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	20 gün
Jak 2 Mutasyon Analizi	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
HNPCC (MSH6, MLH1, MSH2)	Dizi Analizi	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	1 ay
C-KİT Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 ml	15 gün
Kimerizm (12STR)	Fragman Analizi	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	15 gün
FLT 3(ITD,D835)	Fragman Analizi	KAN <sup>HEPARIN</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>HEPARIN</sup>	5 mL	15 gün
JAK2 (V617F)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
INV (16) (CBFb/ MYH11)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
t(14;18) (IghBCL2)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
t(15;17) (PML/RARa)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
t(8;21) (AML1/ETO)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
t(9;22) (BCR/ABL)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
B Hücre Klonalite Testi (Igh Geni)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
T Hücre Klonalite Testi (TCRG Geni)	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
Hemakromatozis Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	2 ay
MPL Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	2 ay
NPM1	Real Time PCR	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	10 gün

## ONKOLOJİ TESTLERİ

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
ALK (FISH)	FISH	Parafin Blok/Kesit	3 mikron x 2 kesit lam üzerinde	7-10 gün
EGFR (FISH)	FISH	Parafin Blok/Kesit	3 mikron x 2 kesit lam üzerinde	7-10 gün
HER2/NEU (FISH)	FISH	Parafin Blok/Kesit	3 mikron x 2 kesit lam üzerinde	7-10 gün
Oligodendroglioma Paneli (1p36/1q25 ve 19q13/19p13)	FISH	Parafin Blok/Kesit	3 mikron x 2 kesit lam üzerinde	7-10 gün
ROS 1 (FISH)	FISH	Parafin Blok/Kesit	3 mikron x 2 kesit lam üzerinde	7-10 gün
N – RAS Mutasyon Analizi	Pyrosekans Analizi	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
K – RAS Mutasyon Analizi	Pyrosekans Analizi	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
B – RAF Mutasyon Analizi (V600E)	Pyrosekans Analizi	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
EGFR Mutasyon Analizi	Pyrosekans Analizi	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
MGMT Mutasyon Testi	Real Time	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	1 ay
FLT 3 (ITD,D835)	Fragman Analizi	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	15 gün
BRCA1 Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN <sup>EDTA</sup>	5 mL	1 ay
BRCA2 Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN <sup>EDTA</sup>	5 mL	1 ay
CEPBA Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN <sup>EDTA</sup> / KEMİK İLİĞİ <sup>EDTA</sup>	5 mL	1 ay
Onkopedia	Yeni Nesil Dizileme	Parafin Blok/Kesit	5 micronX 5 kesit (eppendorf tüpte)	30 gün
Cerebropedia	Yeni Nesil Dizileme	Parafin Blok/Kesit	5 micronX 5 kesit (eppendorf tüpte)	30 gün
CerebropediaPlus	Yeni Nesil Dizileme	Parafin Blok/Kesit	5 micronX 5 kesit (eppendorf tüpte) + 3 micron kesit(lam üzerinde)	30 gün

## PREİMLANTASYON GENETİK TANI VE TARAMA TEST LİSTESİ

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
Moleküler Karyotipleme (NGS)	Yeni Nesil Dizileme	Blastomer/Trofoblast	Her bir embriyo için 1-5 adet	3 gün
Tek Gen Hastalıkları	Dizi Analizi	Blastomer/Trofoblast	Her bir embriyo için 1-5 adet	3 gün
Genetik Tarama (Tek Gen Hastalıkları)	Dizi Analizi/ Yeni Nesil Dizileme	Blastomer/Trofoblast	Her bir embriyo için 1-5 adet	3 gün
Kromozomal Düzensizlikler	Array CGH – Yeni Nesil Dizileme	Blastomer/Trofoblast	Her bir embriyo için 1-5 adet	3 gün

## YENİ NESİL DİZİLEME (NGS) YÖNTEMİ İLE ÇALIŞILAN TESTLER

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
WES Mitokondriyal Panel	Yeni Nesil Dizileme	KAN <sup>EDTA</sup>	4-8 mL	60 gün
CES Klinik Eksom Dizileme	Yeni Nesil Dizileme	KAN <sup>EDTA</sup>	4-8 mL	60 gün
Tüm Eksom Analizi (WES)	Yeni Nesil Dizileme	KAN <sup>EDTA</sup>	4-8 mL	60 gün
KaryoBABY NİPT	Yeni Nesil Dizileme	KAN <sup>STRECK</sup>	10 mL	15 gün
KaryoBABY NİPT PLUS	Yeni Nesil Dizileme	KAN <sup>STRECK</sup>	10 mL	15 gün

Tarih:

Saat:

1- Yapılacak genetik test sadece aşağıda belirtilen hastalık için olup sonucun normal sonuçlanması benim veya çocuklarımın tamamen sağlıklı olacağı, genetik veya genetik olmayan başka hastalıkların ortaya çıkmayacağı anlamına gelmemektedir.

2- Genetik testler yapıları gereği oldukça karmaşık ve özel malzemeler gerektirdiğinden testin iyi çalışmaması veya sonucun hatalı olması ihtimali çok küçük de olsa bulunmaktadır. Kişilerin DNA'sındaki seyrek farklılıklar taşıyıcılık durumunun veya hastalığın tespitinde bir belirsizliğe sebep olabilir. Bu nedenle son 6 ay içerisinde kan ve kan ürünleri transfüzyonu olup olmadığınızı belirtmeniz önemlidir.

3- Sitogenetik test için örneklerde hücrelerin çoğalmaması veya patolojik bir durumun ortaya çıkması sebebiyle sitogenetik çalışma mümkün olmayabilir. Üreme olmasına rağmen kromozom kalitesinin iyi olmaması sebebi ile inceleme mümkün olmayabilir. Bu durumlarda tekrar örnek alınması gerekebilir.

4- Bazı durumlarda doktor tarafından ek testler istenebilir. Ebeveynlerden veya ailenin diğer bireylerinden örnek alınması gerekip çalışma yapılması istenebilir.

5- Karyotip analizlerinde sayısal ya da büyük yapısal anomaliler kolay tanınabilmektedir. Fakat bazen düşük orandaki mozaizizm ve küçük yapısal anomaliler görülmeyebilir.

6- Testler, test rehberinde belirtilmiş süreler içinde çalışmaktadır. Ancak bazı durumlarda örneğin, ek incelemeler gerektiği takdirde bu süreler aşılabilir. Bunların haricinde merkezimizde çalışılmayan ya da teknik nedenlerle çalışılmayan örnekler anlaşmalı laboratuvarlarımıza gönderilir. Bu gibi özel durumlarda sonuç verme süreleri değişebilir.

7- Genetik testlerin sonucu yalnızca kişinin kendisine verilir, üçüncü şahıslarla paylaşılmaz. Ancak testi yaptıran kişi onay verdiği takdirde tüm laboratuvar bilgileri saklı kalarak yalnızca rapor doktoru ile paylaşılabilir.

8-  Bende, ..... isimli çocuğumda ..... (endikasyon) hastalığını belirlemek amacı ile ..... (test/mutasyon adı) işleminin yapılması amacı ile biyolojik örnek vermeyi ve bu örneklerden sitogenetik/moleküler sitogenetik/moleküler genetik çalışma yapılmasını ve raporunun doktoruma iletilmesini

Kabul ediyorum  Kabul etmiyorum

Kan veya kan ürünleri (lütfen belirtin) transfüzyonu yapıldı mı?

Evet  Hayır  Evet ise ne zaman? .....

Örnek türü:  Amniyon sıvısı  Koryon villus doku örneği  Kord kanı

Periferik kan  Kemik iliği  Diğer .....

9- Elde edilen sonuçların ve materyallerin kimlik bilgilerimin gizli kalması koşulu ile eğitim amacıyla ya da bilimsel araştırmalarda (yurt içi ve/veya yurtdışı) kullanılmasını, bu amaçla farklı testler yapılmasını, elde edilen DNA,RNA ya da hücrelerin çoğaltılarak saklanması

Kabul ediyorum  Kabul etmiyorum

Yukarıda yazanları okudum, anladım, anladım ve kabul ediyorum." İfadesini aşağıdaki boşluğa kendi el yazınızla yazarak imzalayınız.

.....

Hastanın Adı Soyadı: ..... İmza .....

veya

Yasal Temsilci Adı Soyadı/Yakınlık Derecesi: ..... İmza .....

Görevli Doktor  
(İsim, Soyad, İmza)





## YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ HASTANELERİ

### Yeditepe Üniversitesi

#### Kozyatağı Hastanesi

İçerenköy Mah. Hastahane Sok. 4,4/1  
34752 Ataşehir / İstanbul  
Tel: 444 7000 Fax: 0216 469 37 96  
infohastane@yeditepe.edu.tr

### Yeditepe Üniversitesi

#### Koşuyolu Hastanesi

Koşuyolu Mah. Koşuyolu Cad. No: 168  
34718 Kadıköy / İstanbul  
Tel: 444 7000 Fax: 0216 578 50 99  
infohastane@yeditepe.edu.tr

### Yeditepe Üniversitesi

#### Diş Hastanesi

Caddebostan Mah. Bağdat Cad. No: 238  
34728 Göztepe - Kadıköy / İstanbul  
Tel: 444 9 347 Fax: 0216 363 62 11  
infodis@yeditepe.edu.tr

### Yeditepe Üniversitesi

#### Göz Merkezi

Balmumcu Mah. Şakir Kesebir Cad. Gazi Umur  
Paşa Sok. No: 28 34349 Beşiktaş / İstanbul  
Tel: 444 7000 Fax: 0212 211 25 00  
infohastane@yeditepe.edu.tr

### Yeditepe Üniversitesi

#### Bağdat Caddesi Polikliniği

Caddebostan Mah. Bağdat Cad. No: 238  
34728 Göztepe - Kadıköy / İstanbul  
Tel: 444 7000 Fax: 0216 385 48 96  
infohastane@yeditepe.edu.tr

### Yeditepe Üniversitesi

#### Tamamlayıcı Tıp Merkezi

Acıbadem Mah. Bağ Sok. No: 4 Kat: B1  
34718 Kadıköy / İstanbul  
Tel: 0216 325 48 00  
infohastane@yeditepe.edu.tr

### Yeditepe Üniversitesi

#### Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi

Acıbadem Mah. Bağ Sok. No: 4 Kat: 3  
34718 Kadıköy / İstanbul  
Tel: 0216 578 44 99  
infohastane@yeditepe.edu.tr

### Yeditepe Üniversitesi

#### Doku Tipleme Laboratuvarı

Acıbadem Mah. Bağ Sok. No: 4 Kat: 3  
34718 Kadıköy / İstanbul  
Tel: 0216 578 44 90-91  
infohastane@yeditepe.edu.tr



**444 7000**



infohastane@yeditepe.edu.tr



YeditepeÜniversitesiHastanesi



yeditepeunihst



yeditepehastanesi.com.tr

