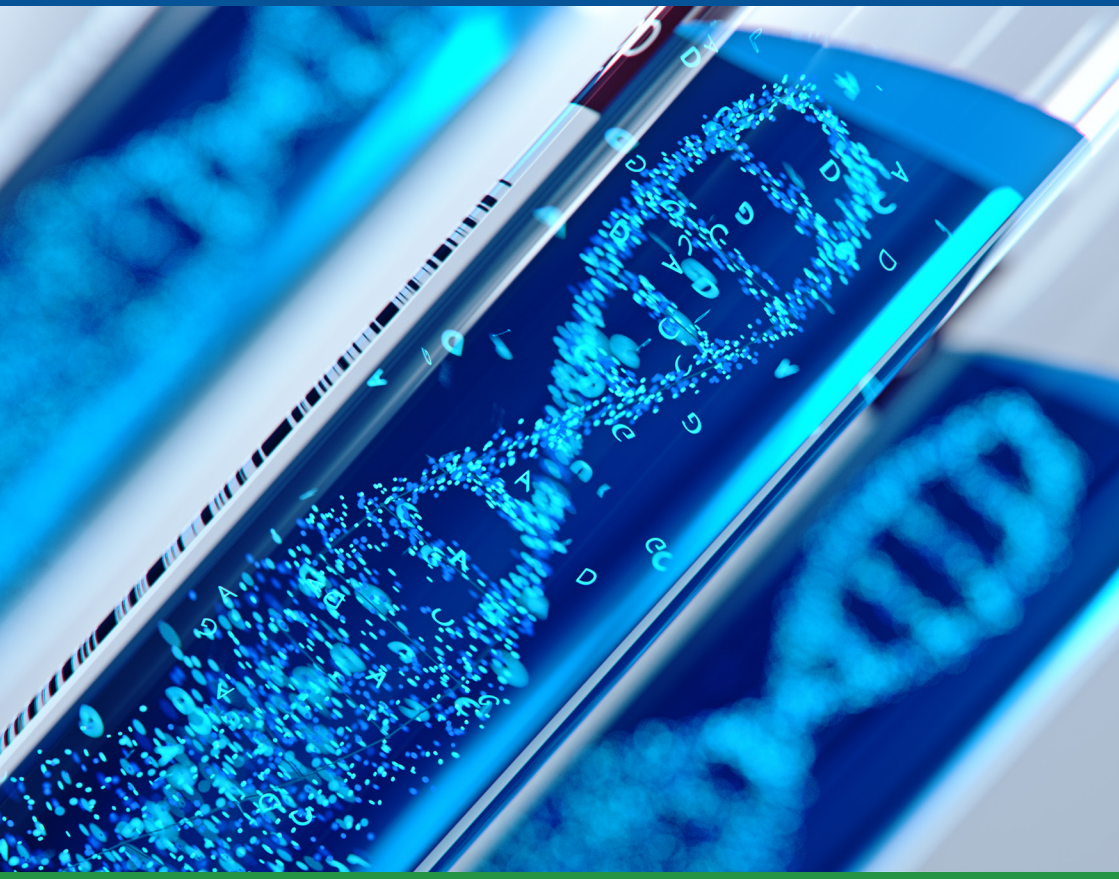
YEDİTEPE ÜNİVERSİTESİ
HASTANELERİ

Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test Rehberi



Bu kitapçık; Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Tanı Merkezi işleyişinin düzenlenmesi, kalite güvencesinin bu kitapta yazılı kurallar uyarınca gerçekleştirilmesi amacıyla oluşturulmuştur.

Kurallar aşağıdaki bölümlerden oluşmaktadır:

1. Testlerin istemi
2. Örneklerin alımı
3. Örnek tasıma ve saklama
4. Örnek kabul / red kriterleri
5. Sonuç raporlama

1. Genel Bilgiler

Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi; Acıbadem Mah. Bağ Sok. No: 4 Kat: 3 34718 Kadıköy / İstanbul adresinde aşağıda anılan saatler dâhilinde hizmet vermektedir.
Laboratuvar hafta içi 08.00 ile 18.00 saatleri arasında hizmet vermektedir. Cumartesi- Pazar günleri ve resmi tatillerde sadece kadavra böbrek nakli işlemleri için hizmet verilmektedir.
Test talepleriniz için **0216 578 00 00 /4499** numaralı telefonları arayabilirsiniz, **infogenetik@yeditepe.edu.tr** adresine e-posta gönderebilirsiniz.

2. Testlerin İstemi

Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde çalışılacak testler talep edilirken Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test İstek Formu kullanılır.
Test istemlerinden önce testler hakkında (yöntem, süre, olası teknik aksaklıklar, test tekrarı vb.) bilgiler onam formunda belirtilmekle birlikte sözel olarak da belirtilir ve de test maliyetleri hususunda bilgi verilir.
Test taleplerinin kabulü doktor istemleri dışında hastaların direkt başvuruları ya da Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi sorumlu hekiminin muayenesi doğrultusunda olmaktadır.
Tüm taleplerde hasta ile ilgili ve analiz sonuçlarına etki edebilecek bilgiler (kan transfüzyonu, ilaç kullanımı, kemik iliği nakli vb) merkezimizle paylaşılmalıdır.
Yeditepe Üniversitesi Hastaneleri ve Bağlı Kurumlarından gelen testlerin sağlıklı çalışılabilmesi ve zamanında sonuç verilebilmesi için test istemleri HiS (Hastane İşletim Sistemi) üzerinde eksiksiz olarak yapılmalıdır.
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.
Onam formu 18 yaşın altındaki ve bilinç düzeyi yeterli olmayan hastalarda yasal vasisinden alınır.
Dış merkezden gelen test isteklerinde Dış Merkez Test İstem Formu kullanılmalıdır. Dış merkezden gelen numunelerin kayıtları merkezde yapılır. Sözel istekler yalnızca hastanın primer numunesi geldikten sonra ek test talebi, hastanın doktoru tarafından olduğu takdirde, en kısa zamanda yazılı ya da hastane işletim sistemine (HİS) giriş yapılması şartı ile kabul edilir. Sözel isteği örnek kabul personelimiz kabul eder, testi çalışacak sorumlu ile paylaşır ve de hastanın laboratuvar tarafından açılmış olan test dosyasına yazar ve sözel isteği yapan doktorun yazılı ya da elektronik isteğini (HİS, LİS) de yine elektronik posta ya da hastane işletim sisteminden takip eder. Eğer istek gelmemişse elektronik posta ya da benzeri kayıt tutulabilecek platformlardan tekrar istekte bulunur. İstek yazılı olarak gelmeden test sonucu çalışılsa dahi raporlanmaz.
Bunun haricinde dış merkezden bir istem olursa e- mail ya da diğer kullanılan diğer dijital ortamlardan yazılı olarak talep edilmesi gerekmektedir,

3. Örneklerin Alım Sürecindeki Gereklilikle

Örnek alımında aşağıdaki talimatlara uyularak örnek alınması gerekmektedir.

3.1. Örneklerin Etiketlenmesi: Tüm örnekler test istemi formuna hasta barkodu yapıştırılarak gönderilmelidir.

3.1.1. Etikette olması gereken bilgiler:

3.1.1.1. Hastanın; Adı - Soyadı, Doğum Tarihi, Protokol Numarası ve Numune Alım Tarihi

3.1.1.2. Hasta barkodunun etiketlenmediği durumlarda; hastanın kimlik bilgileri (isim-soyisim-yaş-cinsiyet) tam ve eksiksiz doldurulmalıdır. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezine gönderilen hastaya ait tüm materyallerde (Perferik kan, kemik iliği, parafin kesit, doku örneği, abort materyal, aminyon sıvısı, CVS) doğru ve geçerli bilgi olduğundan emin olunmalıdır.

3.1.1.3. Hastane / hasta protokol numarası

3.1.1.4. Örnek alınma zamanı

3.1.2. Laboratuvar bankosu / hasta yatış katları ve diğer kliniklerden gelen örneklerde hasta veya doktorunun Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Bilgilendirilmiş Rıza Belgesi imzalatarak gönderilmelidir.

3.1.3. Örnek Türleri

3.1.3.1. 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), NIPT testi ve LİKİT Biyopsi için STRECK Tüp (10 ml) kullanılmalıdır.

3.1.3.2. Kemik iliği; Sitogenetik testler için Heparinli Tüp/Yeşil Kapaklı Tüp (2-4 ml), Moleküler testler için EDTAlı Tüp/ Mor Kapaklı Tüp (2-4 ml) kullanılmalıdır.

3.1.3.3. Parafın kesit-Doku örneği; Moleküler sitogenetik- FISH çalışmaları için lam üzerine 5 mikron kalınlığında kesilmiş doku örneğinden 4-5 lam, Moleküler çalışmaları için ise eppendorf tüpe 10 mikron kalınlığında kesilmiş 8-10 adet doku kesit gönderilmelidir.

3.1.3.4. Abort (düşük) materyali; Steril transport medyumu kabı içine alınan örneğin kapağı parafılmlenmeli ve dik bir şekilde en kısa sürede merkeze ulaştırılmalıdır.

3.1.3.5. Amniyon sıvısı: Steril enjektör içine 20 mllik amniyon sıvı örneği alınarak en kısa sürede merkeze ulaştırılmalıdır.

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

3.1.3.7. Fetal kordon kan örneği: Sitogenetik testler için Heparinli Tüp/Yeşil Kapaklı Tüp (2-4 mL) moleküler testler için EDTAlı Tüp/Mor Kapaklı Tüp (2-4 ml),

4. Örnek Taşıma ve Saklama

4.1. Örnekler ve istem kağıtları laboratuvara Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi İstek Formu ile iletilmelidir. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezine örnek getiren tüm kuryeler ve örneği teslim alan kişi tarafından Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Örnek Teslim Formu imzalanır.

4.2. Tüm örnekler kilitli ve datalogger çantalarıyla sıcaklık aralığı +2 / + 10 °C olacak şekilde ayarlanmış çantalar ile Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi'ne iletilmelidir.

4.3. Tüm hasta örnekleri Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Örnek Transfer Talimatına uygun olarak getirilir.

4.4. Yeditepe Üniversitesi Hastanesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi çalışma günleri ve saatleri; Pazartesi-Cuma 08.30-17.30, Cumartesi 08.30-13.30'a kadardır.

5. Örnek Kabul / Red Kriterleri

Örnek kabulü ve ret kriterleri aşağıda belirtilmiştir. Ancak kısa zamanda tekrar alınması güç veya alınamayacak (kemik iliği, invaziv prenatal tanı için alınan örnekler, düşük materyali, biyopsi materyali vs) örnekler kıymetli örnek olarak kabul edilerek şartlı kabul yapılmaktadır.

5.1. Kan örnekleri vakumlu tüplere alınmalıdır. Uygun olmayan tüp veya kaplara alınmış örnekler reddedilir.

5.2. Aşağıdaki red kriterleri doğrultusunda reddedilen tüm örneklerin kaydı, red nedeni ile birlikte Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Numune Red Formu'a kaydedilir.

5.2.1. Hatalı kimlik bilgisi
5.2.2. Yanlış tüp veya örnek kabı kullanımı
5.2.3. Numunenin geç yollanması
5.2.3.1. Periferik ve fetal kan örneği için 5 gün
5.2.3.2. Amnion sıvısı için 5 gün
5.2.3.3. Kemik iliği (heparin) için 5 gün
5.2.3.4. Kemik iliği (EDTA'lı) için 24 saat
5.2.4. Uygunsuz koşullarda taşıma
5.2.5. Antikoagülanlı tüpte pıhtı
5.2.6. Uygunsuz örnek miktarı (koagulasyon için maksimum ± % 10)
5.2.7. Uygunsuz barkod yapıştırma (eğri, silik vb.)
5.2.8. Laboratuvar içi örnek işlem hatası

6. Test Analiz Süreçleri

6.1. Örnek kabulü sonrası analiz süreçleri merkezimizce yürütülür. Belirli testler belirli (cihaz arızası, iç kalite kontrol çalışmalarındaki uygunsuzluklar vb) durumlarda anlaşmalı dış laboratuvarlarca çalışılmaktadır. Bu durumlarda hastalar bilgilendirilmekte ve raporda çalışılan laboratuvar bilgisine ulaşılabilmektedir.

6.2. Hastalar dilerse test süreçlerini belirli kural ve koşullara göre izleyebilir.

Müşteri ve yasal temsilcilerin laboratuvar performansını izlemek istemeleri durumunda, Üçüncü Taraf Şahısların Gizlilik ve Tarafsızlık Taahhütnamesi Formu doldurulup imzalanır.

6.3. Hastaların birincil örnekleri ek test istemlerine olanak sağlayacak şekilde uygun ortamda saklanır. İkincil ve üçüncül numuneler hastaların onam formunda verdikleri izin doğrultusunda uygun ortamda süresiz muhafaza edilir.

7. Kalite ve Güvence

Yeditepe Üniversitesi Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, yürürlükte olan Sağlık Bakanlığı Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliği, ISO/EN 15189 Tıbbi Laboratuvar Akreditasyonu ve JCI - Joint Commission International Accreditation kurallarına göre çalışılmaktadır. Hasta bilgilerinin gizliliği ve korunması için tüm önlemler, Yeditepe Üniversitesi Hastaneleri yönetimi tarafından alınmaktadır.
Her test için ilgili iç kalite kontrol kullanılmakta, varsa ilgili dış kalite kontrol programı- na katılım sağlanmaktadır.

8. Sonuç Raporlama

Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Laboratuvar sorumluları test sonuçlarını listede belirtildiği süre içinde raporlar.
Laboratuvar Sorumlu Hekimi tarafından kontrol edilir ve onaylanır.
Sağlık Bakanlığı Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliği'ne göre raporlar herkesin ulaşabileceği elektronik ortamda bulunamaz.
Merkezimiz dışında; Yeditepe Üniversitesi Hastaneleri ve Bağlı kurumlarından hasta sonuçlarına ulaşılamaz, 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 Değerlendirme Merkezi dışında sadece merkez laboratuvar bankosundan hastanın kendisine teslim edilmektedir. Hasta güvenliği ve gizliliğinin korunması amacı ile raporlar üçüncü şahıslara verilemez. Ancak onam formunda hastanın onay verdiği kişilere ya da doktoruna sonuç yine kapalı zarf ile teslim edilir. Laboratuvara ait gizli bilgiler resmi kurumlar tarafından, resmi yazılarla talep edildiğinde hastane yönetiminin yazılı izniyle yazılı olarak yalnızca laboratuvar sorumlu hekimi tarafından açıklanır.
Test sonuçları sözel olarak bildirilmemektedir. Ancak hasta onayı olduğunda ya da anlaşmalı dış merkezlere iletilecek raporlar elektronik posta ile gönderilebilir.
Kritik ya da panik değer tanımı genetik testlerde olmamakla birlikte eğer tedavi sürecinde bir değişiklik ya da bir girişim gerektirecek sonuçlar saptanmışsa hastanın primer hekimine telefonla ulaşılarak durum hakkında bilgi verilir ve gerekli ise ileri test aşamasına geçilir.
Onam formunda hasta sonucunun doktoru ya da almasını istediği kişinin adını belirttiği takdirde sonuçlar hastanın izini ile paylaşılır. Belirli yasal gereklilikler doğrultusunda hasta sonuçlarının 3. Şahıslar ile paylaşılması gerekliliği konusunda hastalar öncelikle bilgilendirilir, ancak bu doğrultuda yani tüm süreçler hastaların bilgisi dahilinde paylaşımı sağlanır.
Raporlar elektronik ortamda süresiz, basılı olarak en az 5 yıl saklanır.

SİTOGENETİK TESTLER

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
Kromozom Analiz (Abort Materyali)	KARYOTİPLEME	Abort Materyali	20 ml	15 gün
Kromozom Analiz (Solid Doku)	KARYOTİPLEME	Deri Biyopsi – Tümör dokusu	20 mg	15-30 gün
Kromozom Analiz (Amniyon Sıvısı)	KARYOTİPLEME	Amniyon Sıvısı	20 ml	2-3 hafta
Kromozom Analiz (CVS)	KARYOTİPLEME	Koryon Villüs Biyopsisi	2-4 ml	2-3 hafta
Kromozom Analiz (Kemik İliği)	KARYOTİPLEME	KAN HEPARİN	2-4 ml	10 gün
Kromozom Analiz (Kordon Kanı)	KARYOTİPLEME	KAN HEPARİN	2-4 ml	10 gün
Kromozom Analiz (Periferik Kan)	KARYOTİPLEME	KAN HEPARİN	2-4 ml	10 gün
Kromozom Analizi (Spontan Kromozom Kırık)	KARYOTİPLEME	KAN HEPARİN	2-4 ml	10 gün

MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER (FISH ve ARRAY tabanlı yöntemler)

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
Moleküler Karyotipleme (Array-CGH) 750K / HD array	ARRAY CGH	KAN EDTA/ Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	1 ay
Di George Sendromu	FISH	KAN HEPARİN/ Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
Prader-Willi /Angelman Sendromu	FISH	KAN HEPARİN/ Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
Cri-du-chat Sendromu	FISH	KAN HEPARİN/ Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
Smith Magenis/ Miller Dicker Sendromu	FISH	KAN HEPARİN/Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
Wolf Hirschhorn Sendromu	FISH	KAN HEPARİN/ Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
Williams Sendromu	FISH	KAN HEPARİN/ Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
Rubinstein Taybi	FISH	KAN HEPARİN/ Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	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 HEPARİN / Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
SHOX Sendromu	FISH	KAN HEPARİN / Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
SRY Delesyonu	FISH	KAN HEPARİN / Amniyon Sıvısı	5 ml	10 gün
CHARGE Sendromu	FISH	KAN HEPARİN / Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün
Subtelomerik Delesyonlar	FISH	KAN HEPARİN / Amniyon Sıvısı	5 ml / 20ml	10 gün

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

TEST ADI	METOD	NUMUNE	MİKTAR	SÜRE
APC Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 ml	1 ay
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 Dizi Analizi)	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 Genetipleme (CYP2C9&VKORCI)	Real Time PCR	KAN EDTA	4-8 ml	15 gün
Y Kromozomu Mikrodelesyonu	Multİpleks 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 Ataksisi (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
Konjentinal Nefrotik Sendrom	Dizi Analizi	KAN EDTA	4-8 ml	2 ay
Konjentinal Sağırlık 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	15 gün
Spinosereballar 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
Trombofili 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 HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
11q 22.3 ATM (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
13q del 13q14-RB1 (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
17p 13.1 TP53 (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
5q 3.1 EGRI (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
6q MYB (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
7q 3.1 (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
C-MYC (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
N-MYC (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
Kimerizm X,Y oranı	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
KLL Paneli	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
AML/MDS Paneli	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
ALL Paneli	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
MM Paneli	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(11;14) (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(14;16) (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(14;20) (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(15;17) (PML/RARa) FISH	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(4;11) (FISH)FIP1L1-PDGFRA	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(4;14) (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(9;22) BCR/ABL (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün

Trizomi 12 (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(15;17) (PML/RARa) FISH	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(4;11) (FISH)FIP1L1-PDGFRA	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
t(4;14) (FISH)	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
Trizomi 8 (FISH)	FISH	KAN EDTA	5 ml	7 gün
MYD88 FISH	FISH	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	7 gün
T(8;21) (FISH)	FISH	KAN EDTA	5 ml	7 gün
İmatinib Rezistansı Direnci	Dizi Analizi	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	20 gün
Jak 2 Mutasyon Analizi	Real Time PCR	KAN EDTA	5 ml	15 gün
HNPCC (MSH6, MLH1, MSH2)	Dizi Analizi	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	1 ay
C-KİT Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	15 gün
Kimerizm (12STR)	Fragman Analizi	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	15 gün
FLT 3(ITD,D835)	Fragman Analizi	KAN HEPARİN / KEMİK İLİĞİ HEPARİN	5 ml	15 gün
JAK2 (V617F)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
INV (16) (CBFb/ MYH11)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
t(14;18) (IgHBCL2)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
t(15;17) (PML/RARa)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
t(8;21) (AML1/ETO)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
t(9;22) (BCR/ABL)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
B Hücre Klonalite Testi (IgH Geni)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
T Hücre Klonalite Testi (TCRG Geni)	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	15 gün
Hemakromatozis Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	2 ay
MPL Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 ml	2 ay
NPM1	Real Time PCR	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	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	Real Time PCR	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
K – RAS Mutasyon Analizi	Real Time PCR	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
B – RAF Mutasyon Analizi (V600E)	Real Time PCR	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
EGFR Mutasyon Analizi	Real Time PCR	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	15 gün
MGMT Mutasyon Testi	Real Time PCR	Parafin Blok/Kesit	10 micronX 10 kesit	1 ay
FLT 3 (ITD,D835)	Dizi Analizi	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 mL	15 gün
BRCA1 Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	5 mL	1 ay
BRCA2 Tüm Gen Dizi Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA	5 mL	1 ay
CEPBA Mutasyon Analizi	Dizi Analizi	KAN EDTA / KEMİK İLİĞİ EDTA	5 mL	1 ay
Onkopedia	Yeni Nesil Dizileme	Parafin Blok/Kesit	5 micron X 5 kesit (eppendorf tüpte)	30 gün
Cerebropedia	Yeni Nesil Dizileme	Parafin Blok/Kesit	5 micron X 5 kesit (eppendorf tüpte)	30 gün
CerebropediaPlus	Yeni Nesil Dizileme	Parafin Blok/Kesit	5 micron X 5 kesit (eppendorf tüpte) + 3 micron kesit (lam üzerinde)	30 gün

PREİMPLANTASYON 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 ÇALIŞAN TESTLER

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

NOTLAR

NOTLAR

NOTLAR

NOTLAR

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
yeditepehastaneleri.com

GTAD.P.01-YD.01 Yayın Tarihi 09.01.2009 Revizyon Tarihi 31.01.2025 Rev 7