



T.C.
ERCİYES ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ



2016

LABORATUVAR TEST REHBERİ

İçindekiler

GENEL BİLGİLER	2
Genetik Test Nedir?	2
Genetik Hastalıklar	2
Kromozom bozuklukları.....	2
Tek gen hastalıkları.....	3
Kompleks genetik hastalıklar	3
Genetik testlerin sınırlılıkları nelerdir?	4
Hatalar	4
Laboratuvar işlemleri.....	4
Sonuçların göstergeleri.....	4
TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERİN İSTENMESİ	5
TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERE AİT ÖRNEKLERİN ALINMASI.....	6
NUMUNE ALMA.....	7
Vacutainer İle Kan Alınacaksa.....	8
Enjektörle Kan Alınacaksa.....	8
Kalıcı Kateter İle Kan Alımı.....	9
Kolda Kan Alınması Uygun Olmayan Bölgeler	9
TIBBİ GENETİK LABORATUVARI ÖRNEK ALIM TÜPLERİ.....	10
TIBBİ GENETİK LABORATUVARI ÖRNEK KABUL VE RET KRİTERLERİ	11
Tıbbi Genetik Laboratuvarı Örnek Kabul Kriterleri	11
Tıbbi Genetik Laboratuvarı Örnek Ret Kriterleri.....	11
TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLER	12
SİTOGENETİK ANALİZLER	12
MOLEKÜLER SİTOGENETİK ANALİZLER	19
MOLEKÜLER GENETİK ANALİZLER.....	30
HEMATOGENETİK MOLEKÜLER TESTLER.....	61
FARMAKOGENETİK TESTLER.....	72

GENEL BİLGİLER

Genetik Test Nedir?

Klinik deęerlendirmeler ışığında yapılacak bir genetik test, kişinin saęlığı hakkında önemli bilgiler elde etmemizi saęlayabilir. Genetik testler, çeşitli tıbbi nedenlerle istenir. Eęer hekim, hastalığın genetik bir nedeni/bileşeni olduğunu düşünürse, genetik bir hastalığı olan veya genetik hastalığı olduğu düşünülen kişilerin deęerlendirilmesi, 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 deęerlendirilir. Belirli bir genetik bozukluktan şüphelenirse ve şüphelenilen hastalık için genetik test mevcutsa, kesin tanı için genetik testler önerilir.

Genetik testlerin birçok farklı tipi vardır. Genetik testlerde kişinin genomik materyaline bakılır. Gen, vücutta işlev gören en küçük materyaldir ve insanın cenin halinden ölünceye 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. Eęer 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. Eęer 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 deęişimi 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 deęişiklik sonucunda ortaya çıkar. Genellikle ağır seyirli ve nadir hastalıklardır, buna rağmen tüm dünyada etkilenmiş birey sayısı halen milyonlarla ifade edilmektedir. Bu hastalıkların nitelięi, mutasyona uğramış genin işlevlerine baęlıdır. Her insan her bir genin iki kopyasını taşır. Bu kopyalara verilen bilimsel olarak 'allel' adı verilir. Bir allel anneden, dięer allel babadan gelir.

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

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

Kompleks genetik hastalıklar

Kompleks genetik hastalıklar, birkaç gendeki deęişiklięin 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 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 birçoęunun genetik bileşeni hala çok az anlaşılabilmiştir.

Genetik testlerin sınırlılıkları nelerdir?

Günümüzde genetik testler genetik hastalıklar veya doğumsal defektler açısından herkese yararlı bilgiler vermeyebilir. Tek bir test tüm genetik hastalıklar hakkında bilgi vermez. Çoğu genetik test hastaya bildirilen spesifik tek bir hastalığı araştırmak için kullanılır. Genetik testler yüksek olasılıkla doğrudur ama sınırlı olduğu durumlar da vardır;

Hatalar

Hastadan, doktordan veya tıbbi kayıtlardan elde edilen bilgiler tam olarak doğru olmayabilir. Bu doğru bir bilgi için oldukça önemlidir. Eğer bir akrabada mevcut olan genetik hastalık için test yapılıyorsa mutlaka o akrabaya daha önce yapılan genetik testin sonucunun tam olarak bilinmesi gerekmektedir.

Laboratuvar işlemleri

Hasta materyalinin laboratuvara ulaştırılmasında yanlış yollar izlenebilir. Örneğin numune yanlış tüpe alınmış, yetersiz alınmış, dondurulmuş ya da enfekte edilmiş olabilir. Böyle numunelere sonuç verilememektedir ve bu durumda laboratuvar sorumlu tutulamaz.

Bazen testlerin özelliği nedeniyle (testin normalden fazla materyal gerektirmesi, laboratuvar ara işlemlerinde elde olunmadan materyal kaybı veya kaliteli test materyali elde edilememesi, testlerin sonuçlarının doğrulanması gerektiği haller gibi) hastalardan ikinci kez örnek istenebilir. Böyle bir durumda hasta yeniden materyal vermeyi kabul etmezse testinin sonucu verilemeyecektir ve bu durumdan laboratuvar sorumlu tutulamaz.

Özellikle DNA ve RNA'dan yapılan testlerde testin özelliğinden dolayı (maliyet gibi) yeterli hasta sayısının beklenmesi gerekebilir ve dolayısıyla böyle testlerin sonuçları, laboratuvar tarafından testi yaptıran kişiye bildirilmek suretiyle laboratuvarın belirttiği bir tarihe kadar geciktirilebilir ve bu tarihi laboratuvar uzatabilir.

Sonuçların göstergeleri

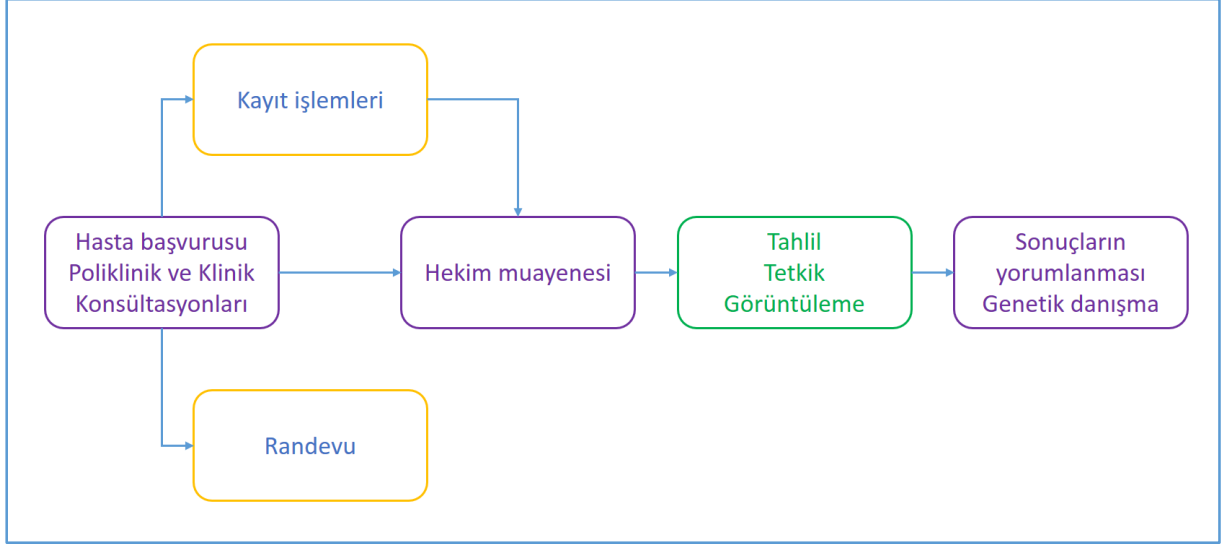
Test genetik bir anormallik bulabilir ama bu kişinin bir hastalığı geliştireceğini veya rahatsızlığın şiddetinin ne olacağını veya semptomun ne zaman ortaya çıkacağını daima göstermez. Yapılan testler genellikle direkt tanısal amaçlı olmayıp tanıya yardımcı testlerdir.

Bu testler öncesi ve sonrası genetik danışma önerilmektedir. Yeni nesil dizileme analizi ile ilgili genlerdeki kodlayan bölgeleri ve ekzon-intron sınırlarını değerlendirmektedir. Yeni nesil dizileme ile mozaizm ve kromozomal değişimler belirlenemez. Mevcut yeni nesil dizileme sistemi ve kitler ile 10 baz çiftinden büyük delesyonlar ve insersiyonların varlığı tam olarak saptanamaz. Bu analiz, bir genin büyük bir kısmını ya da tümünü etkileyebilen kopya sayısı değişimlerini (CNV), delesyon ve duplikasyonları saptayamamaktadır. Toplam okuma sayısının (kaplam) yetersiz veya çok düşük (50 den küçük) olduğu genomik bölgelerde analiz kesin bir sonuç veremeyebilir. Genetik varyantları tespit etme yeteneği ve bu varyantları yorumlama kriterleri laboratuvarlar arasında farklılık gösterebilir.

Laboratuvar çalışmalarında, teknik ve operasyonel hataların önüne geçmek için yüksek kaliteli standartlarda gerçekleştirilmiştir. Ancak, etiketleme hatası, örnekten örneğe kontaminasyon, yorumlanamayan sonuçlar, insan kaynaklı ve/veya test sistemi kaynaklı nadir önlenemeyen hatalar oluşabilir.

TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERİN İSTENMESİ

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'na başvuran hastalar önce polikliniklerde tıbbi genetik hekimleri tarafından Anamnez alınarak muayene edilir. Daha sonra hastaya ön tanı konularak, ön tanıyla ilgili genetik testlerin yapılması için girişleri yapılır. Hasta örnekleri alındıktan sonra Tıbbi Genetik Anabilim Dalı sekreterliğine teslim edilir. Burada barkodlama işlemi yapılır. 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.



Şekil 1 Tıbbi Genetik AD iş akışı

TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERE AİT ÖRNEKLERİN ALINMASI

Laboratuvar testlerinde doğru sonuca ulaşabilmek için numune almadan önce hastaların ve laboratuvar çalışanlarının uyması gereken standart bazı kurallar vardır.

Kan alma işleminin çok kısa süreceği, en uygun toplardamar bulunduktan sonra bir iğne batmasıyla birlikte acı duyulabileceği anlatılır. Kan alma sonrasında az da olsa baş dönmesi, kan alınan bölgede morarma, hematoma olabileceği, ilk seferde yeterli numune alınmasının esas olmasına rağmen yetersiz numune durumlarında ikinci kez kan alınması gerekebileceği anlatılarak kan alınır.

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.

Anamnez ve Onam Formunda olması gerekenler;

- Hasta Adı Soyadı
- Hasta İmzası

- Hastanın Yaşı
- Hasta Telefonu
- Klinik Endikasyonu
- Doktor kaşesi
- Hasta onamını alan kişinin adı, soyadı ve imzası
- Gönderilen numune kemik iliği ise WBC değeri
- Prenatal numune (Amniyon sıvısı, CVS numunesi, kordon kanı) ise gebelik haftası

Not: Amniyon sıvısının contasız enjektöre alınması gereklidir. Çünkü contalı enjektörün pistonundaki etken maddesi amniyon sıvısının üremesini inhibe edebilir ve sonuç elde edilemeyebilir.

Test İstem Formu ile birlikte işlem başladıktan sonra gönderilen numune kayıtlarında değişiklik ya da test ekleme talebi olduğunda merkezlerden yazılı olarak istemde bulunulması istenir. Sözlü talepler kabul edilmez. Yeterli ve uygun numune varsa test ekleme talebi gerçekleştirilir.

NUMUNE ALMA

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

Test bilgilerini içeren Test İstem Formuna uygun olarak testler için ne kadar hacimde kan alınacağı planlanmalı ve gerekli olan numune tüpleri hazırlanmalıdır.

Kan alma öncesinde eller uygun şekilde yıkanmalı, gerekli olan tüm malzeme hazırlanmalıdır.

Hasta örnek alma odasında;

- Cilt dezenfektanı %70'lik alkol, steril gaz pedler, pamuk, yara bandı
- Otomatik turnike
- Vacutainer uçları, vacutainer adaptörü, enjektör
- Tek kullanımlık lateks pudrasız eldiven hazırlanır,
- Hasta, kan alma odasına ismi söylenerek davet edilir. Hastadan kan almadan önce iletişim kurarak güven sağlamak önemlidir.
- Hasta koltuğa rahatça oturtulur, gerekirse yatırılır

- Hastanın kolunu dirsek üzerine kadar açması sağlanır. Giysilerin kolu sıkılmamasına dikkat edilmelidir. Hasta kolunu düz olarak uzatır. Kol dirsekten bükülü olmamalıdır.
- Yetişkinlerde antekubital fossada kalın ve derinin yüzeyine yakın venler tercih edilir.
- Turnike, kan alınması planlanan bölgenin 8-10 cm yukarisına takılır. Hastaya yumruk yapması söylenir. Turnike toplardamarlar üzerinde baskı yaratacak ancak atardamar dolaşımına engel olmayacak şekilde sıkılarak venin görünür, hissedilir hale gelmesi sağlanır, ven palpe edilerek kan alınacak damar tespit edilir.
- Tespit edilen bölge, alkollü gazlı bezle merkezden çevreye doğru dairesel hareketlerle temizlenir, o bölge kurumaya bırakılırken turnike tekrar sıkılır. Turnike en fazla 1 dakika sıkılı tutulmalıdır. Normal ve kalın damarlarda turnike erken açılabilir.
- Vacutainer uçları ve enjektör gibi tek kullanımlık malzeme mutlaka hastanın yanında ambalajından çıkartılmalıdır.

Vacutainer İle Kan Alınacaksa

- Vacutainer ucu adaptöre vidalanır. İğne ucunun kesik olan tarafı yukarıya bakacak şekilde ve cilde 15 derecelik açı yapacak şekilde venin içine itilir.
- İğne vene yerleştikten sonra tüp adaptörün arkasından tıpayı delmek ve vakumu boşaltmak amacıyla ileri itilir.
- Kanın tüpe gelmesiyle birlikte turnike gevşetilir ve tüpün dolması beklenir.
- Kan alma işlemi tamamlandıktan sonra iğne ucu venden çıkartılır ve iğne giriş noktasına kuru pamuk ile baskı yapılır ve kol bir miktar yukarı kaldırılır.
- Kan alınan noktada kanama tamamen duruncaya kadar 1-2 dakika baskı devam ettirilir.
- Kanamanın durduğundan emin olduktan sonra yara bandı ile iğne giriş noktası kapatılır. Antikoagülan ilaç, aspirin alan kişilerde bu sürenin daha uzun olacağı düşünülerek baskı süresi daha uzun tutulmalıdır.

Enjektörle Kan Alınacaksa

- Enjektör ambalajı yırtılır, iğne ucundaki plastik kılıf çıkartılır ve iğne ucunun kesik ucu yukarıya bakacak şekilde cilde 15 derece açı vererek ven içine itilir.
- Ven duvarı delindikten sonra enjektördeki basınç gevşer ve piston geri çekilirken enjektöre kan dolar.

- Enjektörle kan alırken piston hızlı çekilerek kan alınmamalıdır. Hızlı kan çekilmesi durumunda hemoliz ortaya çıkabilir.
- Yeterince kan alındıktan sonra turnike gevşetilir. İğne ucu venden çekilir ve iğne giriş noktasına kuru pamuk ile baskı yapılır ve kol bir miktar yukarı kaldırılır.
- Kan alınan noktada kanama tamamen duruncaya kadar 1-2 dakika baskı devam ettirilir.
- Kanamanın durduğundan emin olduktan sonra yara bandı ile iğne giriş noktası kapatılır. Antikoagülan ilaç, aspirin alan kişilerde bu sürenin daha uzun olacağı düşünülerek baskı süresi daha uzun tutulmalıdır.
- Enjektördeki kanı tüplere boşaltmak için enjektör ucundaki iğne çıkartılır, tüplerin kapağı açılır ve enjektördeki kan tüpün kenarından yavaşça kaydırılarak tüpte olması gereken seviyeye kadar doldurulur. Antikoagülan içeren tüplerin kapakları kapatılır ve yavaşça 5-6 kez alt üst edilerek kan ile antikoagülanın karışması sağlanır.

Kalıcı Kateter İle Kan Alımı

- Bazen kan almak için damarda bulunan bir kateterin kullanılması gerekecektir. Kateter yoluyla hastaya verilmiş maddelerin kalıntılarının Laboratuvar test sonuçları üzerinde etkisi olmaz. Kan örneği almak için kalıcı kateterin kullanımından kaçınmak gerekir. Ancak bu her zaman mümkün olmayabilir.
- Bu durumda kateterden alınan ilk 3-4 ml kan, kullanılmamalı atılmalıdır. Daha sonra alınan kan test için kullanılmalıdır.

Kan alma işlemi sonrasında enjektör ucu ve vacutainer ucu Tıbbi Atık kutusuna atılır. Diğer kullanılmış sarf malzemeler de Tıbbi Atık kutusuna atılır.

Kolda Kan Alınması Uygun Olmayan Bölgeler

- Mastektomi yapılmış taraftan
- Ödemli bir bölgeden
- Sklerozlu ya da yara izi taşıyan toplardamarlardan
- Şişmiş, kızarmış, enfeksiyon olan koldan
- Damar için kanül kullanılan bir bölgenin yukarisından kan numunesi alınmaz.

TIBBİ GENETİK LABORATUVARI ÖRNEK ALIM TÜPLERİ



Mor ve pembe kapaklı K2EDTA'lı tüp: moleküler genetik testler için 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 oluşmuş ise yeniden örnek alınmalıdır.



Yeşil kapaklı Li Heparinli 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 oluşmuş ise yeniden örnek alınmalıdır.

TIBBİ GENETİK LABORATUVARI ÖRNEK KABUL VE RET KRİTERLERİ

Tıbbi Genetik Laboratuvarı Örnek Kabul Kriterleri

1. Testlere uygun vakumlu tüplere (enjektörle alınmayacak) veya uygun kaplara alınmış olan numuneler kabul edilir.
2. Hemolizli olmayan numuneler kabul edilir.
3. Pıhtılı olmayan numuneler kabul edilir.
4. Yeterli miktarda alınmış olan numuneler (tüpün yarısından fazlası dolu olacaktır) kabul edilir.
5. Numune gönderilirken gerekli klinik bilgiler olan ya da konsülte edilen hastaların örnekleri kabul edilir.
6. Kemik iliği nakli yapılan hastaların ilk kez kimerizm analizi için vericileri ile birlikte numuneleri kabul edilir.

Tıbbi Genetik Laboratuvarı Örnek Ret Kriterleri

1. Hasta adı ve soyadının bulunmadığı, örnek tanımının yapılmadığı, hatalı yapıldığı veya istem formu ile örnek kabındaki bilgilerin uyumsuz olduğu durumlarda numune kabulü yapılmaz. Ayrıca barkodu olmayan numuneler laboratuvara kabul edilmez.
2. Belirtilen çizgiden az veya çok alınmış ve uygun tüplere alınmayan numuneler laboratuvara kabul edilmez; servis ve poliklinikten yeni numune istenir.
3. Hemolizli kanlar laboratuvara kabul edilmez.
4. Tüp içindeki numune miktarı yeterli değilse numune kabul edilmez.
5. Pıhtılı numuneler kabul edilmez.
6. Laboratuvara uygun transfer koşullarında gelmeyen örnekler kabul edilmez.
7. Önerilen sürelerin dışında bekletilmiş örnekler laboratuvara kabul edilmez.
8. Bir başka materyalle kontamine örnekler (heparin bulaşmış sitratlı kan gibi) reddedilir.

TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLER

SİTOGENETİK ANALİZLER

TEST ADI	Periferik kandan kromozom analizi
LAB KODU	681202
KLİNİK KULLANIM ALANI	Sendromik hastalar, tekrarlayan gebelik kayıpları, infertilite, hematolojik kanserler, mental retardasyonlara, büyüme-gelişme gerilikleri, kromozom anomalili çocuk sahibi hastalarda sayı ve yapı anomalisi tespiti
NUMUNE KABI	Heparinli enjektör veya heparinli tüp
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı günleri
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4°C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler

TEST ADI	Düşük materyali/Gonad biyopsisi veya diğer dokulardan kromozom analizi
LAB KODU	681203
KLİNİK KULLANIM ALANI	Spontan düşükler, anomalili fetus terminasyonu sonucu kromozomal anomali tespiti
NUMUNE KABI	Steril transport medyumlu numune kabı
NUMUNE TÜRÜ	Düşük materyali/Gonad biyopsisi veya diğer dokular
NUMUNE MİKTARI	20-30mg
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe
SONUÇ VERME ZAMANI	30 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Sterilite şartlarını sağlamayan numuneler, transport süresi ve koşullarına uymayan numuneler, dondurulmuş, formol içine alınmış, alkol içerisine alınmış numuneler.
METOD	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Numune geldiği anda çalışmaya başlanır.
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler (QF PCR)

TEST ADI	Fetal kandan kromozom analizi (kordosentez)
LAB KODU	681204
KLİNİK KULLANIM ALANI	1. ve 2. Trimester prenatal testlerde kromozomal anomali şüphesi, ultrasonografik incelemelerde anomali tespiti, diğer invaziv testlerde (Amniyosentez gibi) sonuç alınamadığı durumlarda, kromozomal anomali tespiti için yapılır.
NUMUNE KABI	Heparinli enjektör veya heparinli tüp
NUMUNE TÜRÜ	Kord kanı
NUMUNE MİKTARI	1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba günleri
SONUÇ VERME ZAMANI	7-15 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4°C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler

TEST ADI	Amniyon sıvısından (amniyosentez) kromozom analizi
LAB KODU	681205
KLİNİK KULLANIM ALANI	1. ve 2. Trimester prenatal testlerde kromozomal anomali şüphesi, ultrasonografik incelemelerde anomali tespiti, daha önceden kromozomal anomalili çocuk sahibi olma, anne ya da babanın dengeli translokasyon taşıyıcısı olması durumlarında fetusta kromozomal anomali tespiti için yapılır.
NUMUNE KABI	Heparinli enjektör veya heparinli tüp
NUMUNE TÜRÜ	Amniyon sıvısı
NUMUNE MİKTARI	10-20 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örneklerdeki sıvının kanlı pıhtılı olması, berrak sarı renkte olmaması, yetersiz miktarda gönderilmesi
METOD	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Numune geldiği anda çalışmaya başlanır.
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler

TEST ADI	Koryon villus örneğinden (CVS) kromozom analizi
LAB KODU	681206
KLİNİK KULLANIM ALANI	1. ve 2. Trimester prenatal testlerde kromozomal anomali şüphesi, ultrasonografik incelemelerde anomali tespiti, daha önceden kromozomal anomalili çocuk sahibi olma, anne ya da babanın dengeli translokasyon taşıyıcısı olması durumlarında fetusta kromozomal anomali tespiti için yapılır.
NUMUNE KABI	Steril transport medyumlu numune kabı
NUMUNE TÜRÜ	Koryonik villus
NUMUNE MİKTARI	20-30 mg
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	30 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Sterilite şartlarını sağlamayan numuneler, transport süresi ve koşullarına uymayan numuneler, dondurulmuş, formol içine alınmış, alkol içerisine alınmış numuneler.
METOD	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Numune geldiği anda çalışmaya başlanır.
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler (QF PCR)

TEST ADI	Kemik iliğinden kromozom analizi
LAB KODU	681207
KLİNİK KULLANIM ALANI	Hematolojik malignensiler ve miyeloproliferatif hastalıklarda sitogenetik anomalilerin tespiti ve hastaların takibi
NUMUNE KABI	Heparinli enjektör veya heparinli tüp
NUMUNE TÜRÜ	Kemik iliği örneği
NUMUNE MİKTARI	1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresan in situ hibridizasyon (FISH) analizi, Real-Time PCR

TEST ADI	Kromozom kırık tayini (DEB testi)
LAB KODU	681208
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kromozom kırık sendromlarında kırık sayısının belirlenmesi amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Heparinli enjektör veya heparinli tüp
NUMUNE TÜRÜ	Hasta ve kontrolden (hasta ile aynı yaşta sağlıklı birey) periferik kan
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması, uygun kontrol kanının alınmaması
METOD	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4°C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Hastalıkla ilgili DNA dizileme analizi

MOLEKÜLER SİTOGENETİK ANALİZLER

TEST ADI	Mikrodelesyon FISH analizi
LAB KODU	681209, 681210
KLİNİK KULLANIM ALANI	Özellikle kan, amniyon sıvısı ve koryonik dokudan yapılan kromozom analizlerinde saptanması mümkün olmayan mikrodelesyon sendromlarının tanımlanmasında FISH analizi önemli bir tekniktir. Bu amaçla; Di-George, Prader-Willi/Angelman (PWS/AS), Cri-du Chat, Wolf-Hirschhorn (WHS), Kallmann (KAL), Williams, Smith-Magenis (SMS), Miller-Dieker gibi mikrodelesyon sendromlarının tanısında ve SRY delesyonu tespitinde kullanılmaktadır.
NUMUNE KABI	Heparinli enjektör veya heparinli tüp
NUMUNE TÜRÜ	Amniyon sıvısı, kord kanı, abort materyali, CVS
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması, Sterilite şartlarını sağlamayan numuneler, transport süresi ve koşullarına uymayan numuneler, dondurulmuş, formol içine alınmış, alkol içerisine alınmış numuneler
METOD	FISH Analizi, İnterfaz ve Metafaz FISH
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Hastalıkla ilgili DNA dizileme analizi

TEST ADI	SPERM FISH
LAB KODU	681210
KLİNİK KULLANIM ALANI	Azospermi olan hastalarda haploidi diploidi tayini.
NUMUNE KABI	Steril numune kabı
NUMUNE TÜRÜ	Semen
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma öğleden önceleri
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Uygun olmayan steril koşullarda ve kaptanumune gelmesi.
METOD	İnterfaz FISH analizi ile Haploidi-Diploidi tayini
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Y mikrodelyasyon Gen Analizi ve Karyotip Analizi, CF Gen analizi

TEST ADI	MDS FISH PANELİ (Monozomi 7,7q31 delesyonu, monozomi 5, 5q31 delesyonu, 20q13.2 delesyonu ve trizomi8)
LAB KODU	681212
KLİNİK KULLANIM ALANI	Miyelodisplastik Sendrom tanısı almış hastalarda prognozun ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan 1-2 ml kemik iliği
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması.Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kemik iliği hücrelerinden kromozom analizi Periferik kandan kromozom analizi

TEST ADI	Multiple Myelom FISH PANELİ (17p13.1 delesyonu(p53 geni), 13q14.3(R.B geni) delesyonu, t(11;14)(q13;q32)
LAB KODU	IGH/CCND1, t(4;14)(p16;q32) IGH/FGFR3
KLİNİK KULLANIM ALANI	Multiple Myelom tanısı almış hastalarda prognozun ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan 1-2 ml kemik iliği
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kemik iliği hücrelerinden kromozom analizi, Periferik kandan kromozom analizi

TEST ADI	KLL FISH PANELİ (17p13.1 delesyonu(p53 geni),13q14.3(R.B geni) delesyonu, trizomi 12, ATM(11q22) delesyonu.
LAB KODU	
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Lenfositik Lösemi tanısı almış hastalarda prognozun ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan 1-2 ml kemik iliği
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	17p13.1 (p53 geni) delesyon FISH analizi
LAB KODU	681210
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Lenfositik Lösemi, Multiple Myelom, Non Hodgkin Lenfoma tanısı almış hastalarda prognozun ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan 1-2 ml kemik iliği
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	13q14 (RB geni) delesyon FISH analizi
LAB KODU	681210
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Lenfositik Lösemi, Multiple Myeloma, Non Hodgkin Lenfoma tanısı almış hastalarda prognozun ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan 1-2 ml kemik iliği
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
METOD	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	MLL (KMT2A) Rearrangement FISH analizi
LAB KODU	681210
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Lenfoblastik Lösemi, çocuk B-ALL, AML
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan 1-2 ml kemik iliği
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması, dondurulmuş olması.
METOD	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	MLL geni FISH analizi(t(11,19) (MLL/MLLT1), t(9;11)(MLL/MLLT3), t(6;11)(MLL/MLLT4))
LAB KODU	681212
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Lenfoblastik Lösemi Akut Myeloblastik Lösemi
NUMUNE KABI	ityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan 1-2 ml kemik iliği
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması, dondurulmuş olması.
METOD	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	SRY (Yp11.31) FISH ANALİZİ
LAB KODU	
KLİNİK KULLANIM ALANI	Cinsiyet gelişim bozukluğu olan uygun hastalarda SRY delesyonu olup olmadığını tespit etmek amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması, dondurulmuş olması.
METOD	İnterfaz FISH ve Metafaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, Y mikrodelsiyon Gen analizi

TEST ADI	t(8;14)(IGH/cMYC) FISH ANALİZİ
LAB KODU	
KLİNİK KULLANIM ALANI	Burkitt Lenfoma Akut Lenfoblastik Lösemi
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Kemik iliği veya Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	1-2 ml kemik iliği 3-5 ml periferik kan
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı,
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması, dondurulmuş olması.
METOD	İnterfaz FISH ve Metafaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi,

MOLEKÜLER GENETİK ANALİZLER

TEST ADI	FMF (2.Ekzon, 3.Ekzon, 5.Ekzon, 10.Ekzon) Analizi
LAB KODU	681215
KLİNİK KULLANIM ALANI	Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) genetik tanısına yardımcı olmak amacıyla kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Pyrosekans Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	FMF Tüm Gen Analizi

TEST ADI	FMF Tüm Gen Analizi
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Ailevi Akdeniz Ateşi (FMF) genetik tanısına yardımcı olmak amacıyla kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	1-3ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Sekans Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	Trombofili Paneli-1 (Factor-V Leiden, Factor-II, MTHFR677, MTHFR1298 Mutasyonları)
LAB KODU	681216
KLİNİK KULLANIM ALANI	Geçirilmiş trombofili olayları (DVT, SVH...), ailede trombofili öyküsü hastalarda, tekrarlayan gebelik kayıplarında trombofili riski için kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom analizi, Trombofili Paneli-II

TEST ADI	Trombofili Paneli-2 (Factor-V -H1299, PAI-1 Mutasyonları)
LAB KODU	681217
KLİNİK KULLANIM ALANI	Geçirilmiş trombofili olayları (DVT, SVH...), ailede trombofili öyküsü hastalarda, tekrarlayan gebelik kayıplarında trombofili riski için kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom analizi, Trombofili Paneli-I.

TEST ADI	Kimerizm Analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)
LAB KODU	681218
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kemik iliği nakli sonrası, nakil olan kişide STR lokusları vericisi ve nakil öncesi durumu ile karşılaştırılır. Kemik iliği naklinin başarısı ve takibinde önemlidir.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan, Vericisinde mutlaka kanı alınmalıdır.
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	1-7 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	Y mikrolelesyon Gen Analizi(17 ve üzeri STR aralıđı)
LAB KODU	681219
KLİNİK KULLANIM ALANI	İnfertilite nedeniyle başvuran erkek hastalarda Y kromozomu üzerinde mikrolelesyonlar olup olmadığını belirlemeye yarar.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan.
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIđI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneđin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, SRY FISH analizi

TEST ADI	DMD Gen (24 Ekzon) Analizi
LAB KODU	681275
KLİNİK KULLANIM ALANI	Duchenne musküler distrofi (DMD) ön tanısı olan hastalarda DMD geninde 24 ekzonunda delesyonların tespiti için kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Multipleks PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	DMD Tüm Gen Analizi

TEST ADI	DMD MLPA Analizi
LAB KODU	681274
KLİNİK KULLANIM ALANI	Duchenne musküler distrofi (DMD) ön tanısı olan hastalarda DMD genindeki tüm ekzonlarda delesyon/duplikasyon tespiti için kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	MLPA Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısı
İLİŞKİLİ TESTLER	DMD Tüm Gen Analizi

TEST ADI	DMD Tüm Gen (79 Ekzon) Analizi
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	DMD hastalığının yaklaşık %30 sebebi <i>DMD</i> genindeki sekans varyantlarıdır. Bu nedenle ekzon delesyonu/duplikasyonu olmayan hastalarda DNA dizi değişikliklerinin tespiti için kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Sekans Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	DMD MLPA Analizi

TEST ADI	SMA (Ekzon 7, Ekzon 8) Gen Analizi
LAB KODU	681226
KLİNİK KULLANIM ALANI	Spinal kaslar atrofi (SMA) ön tanılı hastalarda ekzon 7 ve 8 delesyonları saptamak için kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	PCR, RFLP yöntemi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	Frajil-X Gen Analizi
LAB KODU	681227
KLİNİK KULLANIM ALANI	Frajil-X sendromu ön tanılı hastalarda üçlü tekrar miktarını tespit etmek amacıyla kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi

TEST ADI	BRCA1-BRCA2 Gen Analizi
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Ailevi meme kanseri BRCA1-2 mutasyonlarının araştırılması
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Sekans Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	PAH Gen (13 ekzon) Analizi
LAB KODU	
KLİNİK KULLANIM ALANI	Fenilketonüri ön tanılı hastalarda <i>PAH</i> geni dizi analizi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	HBB Gen (3 Ekzon) analizi
LAB KODU	681230
KLİNİK KULLANIM ALANI	Beta-Talasemi ön tanılı hastalarda tanı amaçlı HBB geni dizi analizi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	GJB2 Gen (2 Ekzon) analizi
LAB KODU	681273
KLİNİK KULLANIM ALANI	Sendromik olmayan işitme kayıpları ve sağırılık hastalarında <i>GJB2</i> geni dizi analizi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	CYP21A2 Tüm Gen Dizi Analizi (21-Beta-Hidroksilaz eksikliği)
LAB KODU	681268
KLİNİK KULLANIM ALANI	Konjenital Adrenal Hiperplazi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	CYP11B1 Tüm Gen Dizi Analizi (11-Beta-Hidroksilaz eksikliği)
LAB KODU	681269
KLİNİK KULLANIM ALANI	Konjenital Adrenal Hiperplazi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	CYP21A2 Tüm Gen Dizi Analizi (21-Beta-Hidroksilaz Eksikliği)
LAB KODU	681268
KLİNİK KULLANIM ALANI	Konjenital Adrenal Hiperplazi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	3-B-HSD2 Tm Gen Dizi Analizi (3-Beta-Hidroksisteroid
LAB KODU	Dehidrojenaz Eksikliđi) 681270
KLİNİK KULLANIM ALANI	Konjenital Adrenal Hiperplazi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tplere alınmıř olmalıdır.
NUMUNE TR	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIđI	Oda ısısı
ALIřMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, arřamba, Perřembe, Cuma
SONU VERME ZAMANI	15-21 gn
NUMUNE RED SEBEBİ	rnek miktarının tpn zerinde belirtilen dzeyde olmaması, rneđin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA řARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	CFTR Gen Analizi (4 Ekzon)
LAB KODU	681231
KLİNİK KULLANIM ALANI	Başta kistik fibrozis olmak üzere CFTR ilişkili hastalıkların (konjenital bilateral vas deferens agenezisi gibi) hastalarda moleküler tanı konulması için yapılmaktadır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Yeni nesil dizileme ile CFTR geninin tüm ekzonlarının çalışılması

TEST ADI	CFTR Tüm Gen Analizi
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Başta kistik fibrozis olmak üzere CFTR ilişkili hastalıkların (konjenital bilateral vas deferens agenezisi gibi) hastalarda moleküler tanı konulması için yapılmaktadır. Burada genin tüm ekzonları ve ekzon-intron birleşim yerleri incelenmektedir.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	QF PCR (X, Y,13, 21, 18)
LAB KODU	681232
KLİNİK KULLANIM ALANI	1. ve 2. Trimester prenatal testlerde kromozomal anomali şüphesi, ultrasonografik incelemelerde anomali tespiti durumlarında X, Y,13, 21, 18 kromozomlarında sayısal anomali tespiti için yapılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Abort materyali, Amniyon mayi, CVS
NUMUNE MİKTARI	Abort Materyali 10-20 mg Amniyon sıvısı 5ml CVS
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	1-7 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	Aritmi paneli (51 gen)
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Aritmilerle ilişkili 51 gende mutasyon taraması
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	Hipertrofik kardiyomiyopati paneli
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Hipertrofik kardiyomiyopati ile ilişkili <i>MYBPC3</i> , <i>MYH7</i> , <i>TNNI3</i> , <i>TNNT2</i> , ve <i>MYL2</i> genlerinin kodlayıcı bölgelerinin araştırılması.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	Alport paneli
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Alport sendromu ön tanısı olan hastalarda <i>COL4A3</i> , <i>COL4A4</i> ve <i>COL4A5</i> .genlerinin kodlayıcı bölgelerinin araştırılması.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	FBN1 Tm Gen Analizi
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Marfan ve iliřkili fenotiplerde tanıya yardımcı olmak amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tplere alınmıř olmalıdır.
NUMUNE TR	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĐI	Oda ısısı
ALIřMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, arřamba, Perřembe, Cuma
SONU VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	rnek miktarının tpn zerinde belirtilen dzeyde olmaması, rneĐin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA řARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	MODY paneli
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Maturity-Onset Diabetes of Young (MODY) ön tanılı hastalarda MODY ile ilişkili <i>ABCC8</i> , <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF4A</i> , <i>HNF1B</i> , <i>INS</i> ve <i>KCNJ11</i> genlerinin kodlayıcı bölgelerinin araştırılması.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

TEST ADI	Kalıtsal hastalıklar paneli (552 gen)
LAB KODU	681286
KLİNİK KULLANIM ALANI	Bu panelde yer alan genlerle ilişkili hastalıklarda tanıya yardımcı olmak amacıyla kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
METOD	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı

Kalıtıl hastalıklar panelinde çalışılan genlerin listesi 1

AAAS	ANTXR2	CD3G	CTSK	ERBB3	G6PD	HLCS
ABCA12	AP1S2	CD40LG	CUL4B	ERCC2	GAA	HMGCL
ABCA3	AP3B1	CDH23	CYP11A1	ERCC3	GALC	HPD
ABCB11	APTX	CDKL5	CYP11B1	ERCC4	GALK1	HPRT1
ABCB4	AR	CEP290	CYP17A1	ERCC5	GALT	HSD11B2
ABCC8	ARHGEF6	CFP	CYP21A2	ERCC6	GAMT	HSD17B10
ABCD1	ARHGEF9	CFTR	CYP27A1	ERCC8	GBA	HSD17B3
ACAD9	ARSA	CHRNA1	CYP27B1	ESCO2	GBE1	HSD17B4
ACADL	ARSB	CHRNA1	DBT	ETFA	GCDH	HSD3B2
ACADM	ARSE	CHRNA1	DCLRE1C	ETFB	GCSH	HSPG2
ACADVL	ARX	CLCN5	DCX	ETFDH	GDAP1	HUWE1
ACAT1	ASL	CLCN7	DDB2	ETHE1	GDI1	ICOS
ACOX1	ASPA	CLDN1	DDC	EVC	GFM1	IDS
ACSL4	ASS1	CLDN19	DGUOK	EVC2	GJB2	IDUA
ADA	ATM	CLN3	DHCR24	F8	GJC2	IFNGR1
ADAMTS13	ATP6V0A2	CLN5	DHCR7	F9	GLA	IFNGR2
ADAMTSL2	ATP7A	CLN6	DKC1	FAH	GLB1	IFT80
ADCK3	ATP7B	CLN8	DLD	FAM126A	GLDC	IGHMBP2
AFF2	ATP8B1	CLRN1	DLG3	FAM20C	GLE1	IKBKAP
AGL	ATR	COG1	DLL3	FANCC	GNPTAB	IKBKKG
AGPS	ATRX	COG7	DMD	FAS	GNRHR	IL12B
AGTR2	AUH	COG8	DMP1	FASLG	GPC3	IL12RB1
AHI1	B4GALT1	COL17A1	DNAJC19	FASTKD2	GPR98	IL1RAPL1
AIRE	BCKDHA	COL4A3	DNMT3B	FBLN5	GRIK2	IL1RN
ALDH3A2	BCKDHB	COL4A4	DOCK8	FERMT3	GSS	IL2RG
ALDH5A1	BCOR	COL4A5	DOLK	FGA	GTF2H5	INSR
ALDH7A1	BCS1L	COL7A1	DPAGT1	FGD1	GUSB	INVS
ALDOB	BLM	COQ2	DPM1	FGD4	HADH	IQCB1
ALG1	BRWD3	COQ9	DPYD	FH	HADHA	ITGA6
ALG12	BTD	COX10	DSP	FKRP	HADHB	ITGB4
ALG2	BTK	COX15	DYNC2H1	FKTN	HAMP	IVD
ALG3	C10orf2	COX6B1	EDA	FOLR1	HAX1	JAK3
ALG6	CA2	CPS1	EDN3	FOXG1	HBA1	KCNJ1
ALG8	CASK	CPT1A	EDNRB	FOXP3	HBB	KDM5C
ALG9	CASP10	CPT2	EFEMP2	FOXP3	HESX1	L1CAM
ALMS1	CBS	CRLF1	EFNB1	FRAS1	HEXA	LAMA2
ALPL	CD19	CRTAP	EGR2	FREM2	HEXB	LAMA3
ALS2	CD247	CSTB	EIF2AK3	FTSJ1	HFE2	LAMB2
AMACR	CD3D	CTNS	ENPP1	FUCA1	HGSNAT	LAMB3
AMT	CD3E	CTSD	EPM2A	G6PC3	HIBCH	LAMC2

Kalıtıl hastalıklar panelinde çalışılan genlerin listesi 2

LARGE	NAGLU	OSTM1	PPT1	SFTPC	SURF1	USH2A
LBR	NAGS	OTC	PQBP1	SGSH	SYP	VDR
LEPRE1	NBN	PAH	PRF1	SH2D1A	TAT	VIPAR
LHCGR	NDP	PAK3	PROP1	SHROOM4	TAZ	VLDLR
LHX3	NDUFA1	PANK2	PRPS1	SIL1	TBCE	VPS13B
LIFR	NDUFA7	PC	PRSS12	SLC12A1	TCF4	VPS33B
LIG4	NDUFAF2	PCCA	PRX	SLC12A6	TCIRG1	WAS
LRP2	NDUFAF4	PCCB	PSAP	SLC16A2	TGM1	WNT10A
LRPPRC	NDUFS3	PCDH19	PTEN	SLC17A5	TH	WNT3
LYST	NDUFS4	PDHA1	PTH1R	SLC22A5	TIMM8A	WNT7A
MAN2B1	NDUFS5	PDHX	PYGM	SLC25A15	TK2	XIAP
MBTPS2	NDUFS6	PDP1	RAB23	SLC25A20	TLR3	XPA
MCOLN1	NDUFS7	PDSS1	RAB27A	SLC25A22	TMEM67	XPC
MECP2	NDUFS8	PDSS2	RAB39B	SLC26A2	TNFRSF11B	ZDHHC9
MED12	NDUFV1	PEX1	RAB3GAP1	SLC35A1	TPP1	ZEB2
MEFV	NEB	PEX10	RAB3GAP2	SLC35C1	TRAPPC9	ZIC3
MFSD8	NEU1	PEX12	RAG1	SLC35D1	TREX1	ZMPSTE24
MGAT2	NEUROG3	PEX13	RAG2	SLC37A4	TRIM37	ZNF41
MID1	NHEJ1	PEX26	RAPSN	SLC4A11	TSEN54	ZNF469
MKS1	NHLRC1	PEX5	RELN	SLC6A8	TSFM	ZNF674
MLC1	NHS	PEX7	RFT1	SLC9A6	TSHB	ZNF711
MMAA	NLGN4X	PKHD1	RMRP	SMN1	TSPYL1	COL1A1
MMAB	NPC1	PKLR	RNASEH2A	SMPD1	TTPA	COL1A2
MMACHC	NPC2	PLA2G6	RNASEH2B	SMS	TUBA1A	COL6A1
MOCS1	NPHP1	PLCE1	RNASEH2C	SNAP29	TUFM	COL6A2
MOCS2	NPHP3	PLDN	RPGRIP1L	SOX3	TUSC3	COL6A3
MOGS	NPHP4	PLEC	RPL10	SP110	TYK2	DOK7
MPDU1	NPHS1	PLEKHG5	RPS6KA3	SRD5A2	TYMP	G6PC
MPI	NPHS2	PLG	RRM2B	SRD5A3	UBA1	HIBCH
MPL	NR5A1	PLOD1	SACS	ST3GAL3	UBE2A	LMNA
MPV17	NSD1	PLP1	SAMHD1	ST3GAL5	UBE3A	OXCT1
MPZ	NSUN2	PMM2	SBDS	STAR	UBR1	UBE3A
MRPS16	NTRK1	PMP22	SC5DL	STAT1	UNC13D	
MRPS22	NUP62	PNPO	SCNN1A	STIM1	UNC93B1	
MTM1	NXF5	POLG	SCNN1B	STRA6	UPF3B	
MUT	OCRL	POMGNT1	SCNN1G	STX11	UQCRB	
MVK	OFD1	POMT1	SCO1	STXBP2	UQCRQ	
MYD88	OPA3	POMT2	SCO2	SUCLA2	UROS	
MYO5A	OPHN1	POR	SEPN1	SUCLG1	USH1C	
MYO7A	ORAI1	POU1F1	SFTPB	SUOX	USH1G	

HEMATOGENETİK MOLEKÜLER TESTLER

TEST ADI	t(9;22)(q34;q11.2)(M-BCR/ABL)
LAB KODU	681233
KLİNİK KULLANIM ALANI	BCR/ABL KML tanısı, tedavinin ve minimal rezidüel hastalığın takibi, hastalık nüksünün erken belirlenmesi ile bu füzyona sahip ALL'li olguların tanımlanması ve prognoz tayini için kullanılır.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(1;19),t(12;21)

TEST ADI	t(9;22)(q34;q11.2) (m-BCR/ABL)
LAB KODU	681234
KLİNİK KULLANIM ALANI	BCR/ABL füzyonuna sahip akut lenfoblastik lösemili (ALL) hastaların saptanması. Kötü prognozla ilişkilidir.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(1;19),t(12;21) FISH

TEST ADI	t(4;11)(q21;q23)(MLL/AFF1)
LAB KODU	681235
KLİNİK KULLANIM ALANI	MLL (11q23) gen bölgesinin yeniden düzenlenmeleri B-ALL hastalarında saptanır. Bu düzenlenmeler sıklıkla tedaviye direnç ile ilişkilidir. Bugüne kadar MLL bölgesini içine alan 30'dan fazla translokasyon tipi saptanmış olup t(4;11) en sık gözlenen yeniden düzenlenmedir. Bu translokasyonların varlığı kötü prognoz ile ilişkilidir.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(9;22), t(1;19),t(12;21) FISH

TEST ADI	t(1;19)(q23;p13)(E2A/PBX1)
LAB KODU	681236
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Lenfoblastik Lösemi hastalarında prognoz ve tedavi planlaması
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(9;22),t(12;21) FISH

TEST ADI	t(12;21)(p13;q22)(TEL/AML1)(ETV6/RUNX1)
LAB KODU	681237
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Lenfoblastik Lösemi hastalarında prognoz ve tedavi planlaması
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(1;19),t(9;22) FISH

TEST ADI	JAK2 V617F Mutasyon Analizi
LAB KODU	681239
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Myeloproliferatif Neoplaziler (Esansiyel Trombositemi (ET), Hipereozinofilik Sendrom HES) Kronik Myelomonositik Lösemi (KMML) Myelodisplastik Sendromlar (MDS) Myelofibrozis ile giden Myeloid Metaplazi Nötrofilik Lösemi (NL) Polisitemia Vera (PV) Mast Hücreli Lösemi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüp.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısı
İLİŞKİLİ TESTLER	t(9;22) Real Time PCR

TEST ADI	t(15;17)(q24;q21) (PML/RARA)
LAB KODU	681240
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Myeloid Lösemi hastalarında iyi prognoz göstergesidir, tedavi planına yardımcı olur.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, MDS FISH Analizi, t(8;21), inv(16), NPM1A Mutasyon Analizi, FLT3 Gen Analizi

TEST ADI	t(8;21)(q22;q22) (RUNX1/RUNX1T1)
LAB KODU	681241
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Myeloid Lösemi hastalarında iyi prognoz göstergesidir, tedavi planına yardımcı olur.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, MDS FISH Analizi, t(15;17), inv(16), NPM1A Mutasyon Analizi, FLT3 Gen Analizi

TEST ADI	inv(16)(p13q22) (CBFB/MYH11)
LAB KODU	681242
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Myeloid Lösemi hastalarında iyi prognoz göstergesidir, tedavi planına yardımcı olur.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, MDS FISH Analizi, t(8;21), t(15;17), NPM1A Mutasyon Analizi, FLT3 Gen Analizi

TEST ADI	NPM1A Mutasyon Gen Analizi
LAB KODU	681245
KLİNİK KULLANIM ALANI	Mutasyon varlığı Akut Myeloid Lösemi hastalarında iyi prognoz göstergesidir, tedavi planına yardımcı olur.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan veya Kemik iliği
NUMUNE MİKTARI	Periferik kan 5-10 ml Kemik iliği 1-3 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, MDS FISH Analizi, t(8;21), inv(16), t(15;17), FLT3 Gen Analizi

TEST ADI	FLT3 (FMS-Like Tyrosine Kinase 3) Mutasyonları (ITD ve D835 Mutasyonu)
LAB KODU	681246
KLİNİK KULLANIM ALANI	Mutasyon varlığı Akut Myeloid Lösemi hastalarında kötü prognoz göstergesidir, tedavi planına yardımcı olur.
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	Konvensiyonel PCR, RFLP
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, MDS FISH Analizi, t(15;17), t(8;21), inv(16), NPM1A Mutasyon Analizi.

FARMAKOGENETİK TESTLER

TEST ADI	Glivec (İmatinib) İlaç Direnç Gen Analizi
LAB KODU	681285
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Myeloid Lösemi Akut Lenfoid Lösemi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	5-10 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME ZAMANI	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
METOD	Pyrosekans
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	t(9;22)(BCR/ABL)