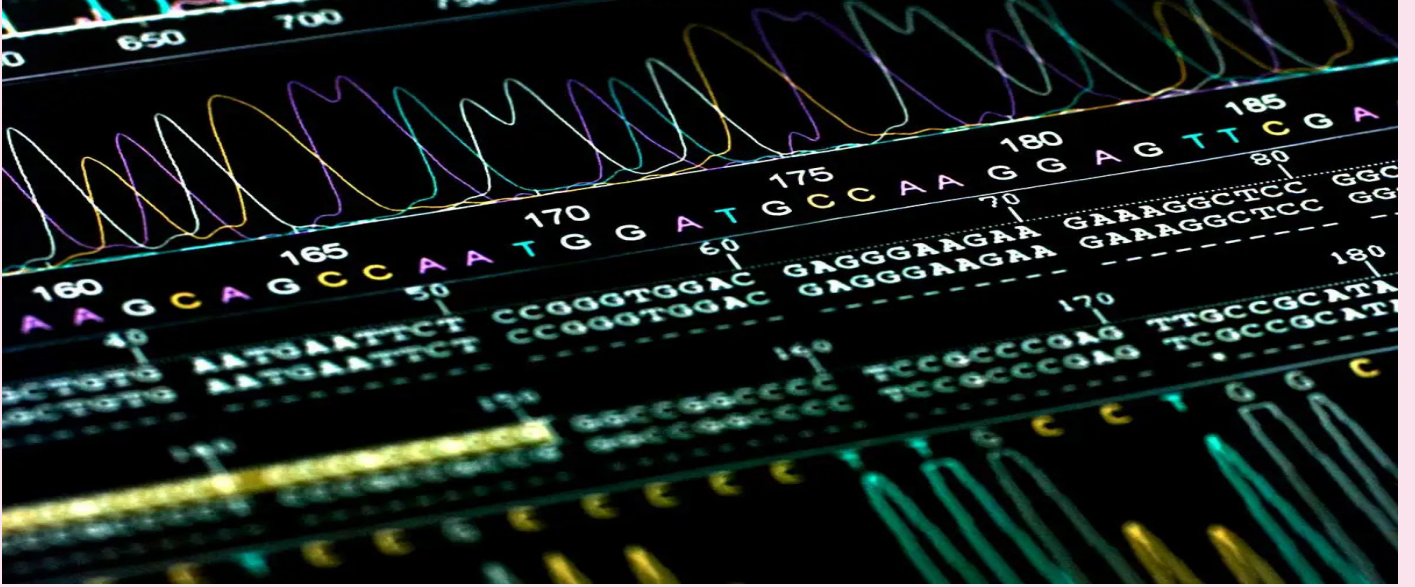
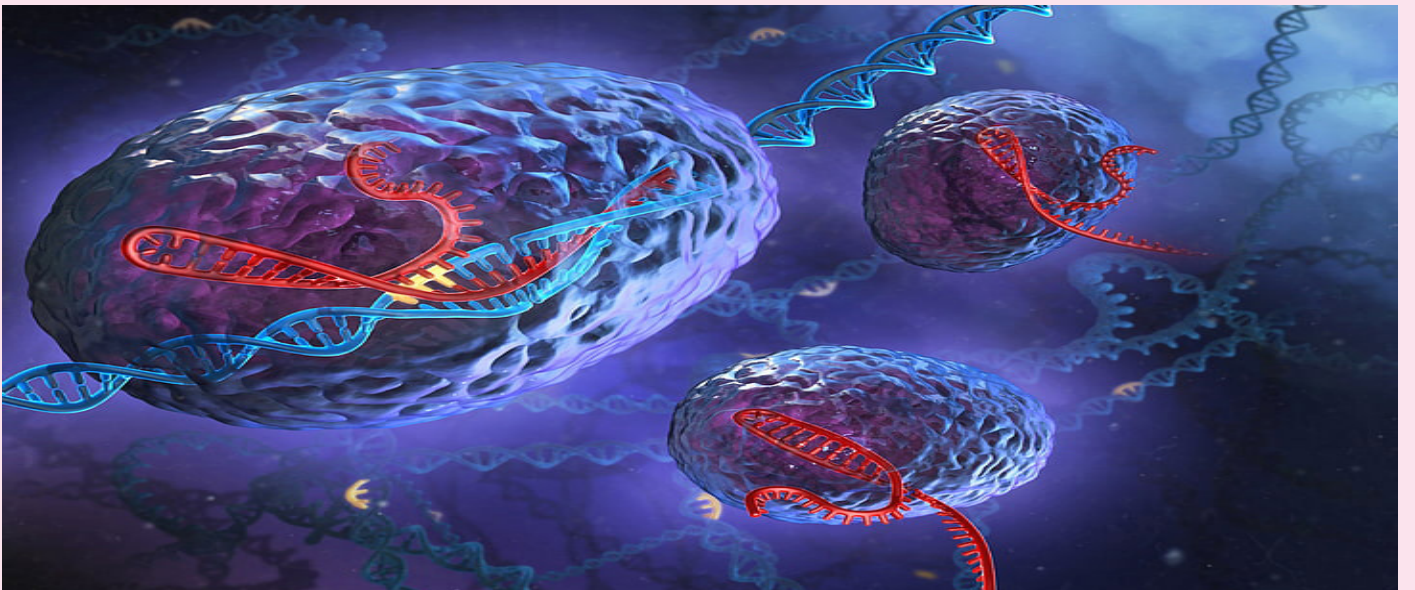




T.C.  
ERCIYES ÜNİVERSİTESİ  
SAĞLIK UYGULAMA VE ARAŞTIRMA MERKEZİ



## TIBBİ GENETİK ANA BİLİM DALI LABORATUVAR TEST REHBERİ



# İÇİNDEKİLER

Genetik Test Nedir?.....	1
Genetik Hastalıklar.....	1
Kromozom bozuklukları.....	1
Tek gen hastalıkları.....	1
Kompleks genetik hastalıklar.....	1
Genetik testlerin sınırlılıkları nelerdir?.....	1
Hatalar .....	2
Laboratuvar işlemleri.....	2
Sonuçların göstergeleri.....	2
TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERİN İSTENMESİ.....	3
TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLERE AİT ÖRNEKLERİN ALINMASI.....	3
NUMUNE ALMA.....	3
Vacutainer İle Kan Alınacaksa.....	4
Enjektörle Kan Alınacaksa.....	5
Kalıcı Kateter İle Kan Alımı.....	5
Kolda Kan Alınması Uygun Olmayan Bölgeler.....	5
TIBBİ GENETİK LABORATUVARI ÖRNEK ALIM TÜPLERİ .....	5
TIBBİ GENETİK LABORATUVARI ÖRNEK KABUL VE RET KRİTERLERİ .....	5
Tıbbi Genetik Laboratuvarı Örnek Kabul Kriterleri.....	5
Tıbbi Genetik Laboratuvarı Örnek Ret Kriterleri.....	5
TIBBİ GENETİK LABORATUVARINDA ÇALIŞILAN TESTLER.....	6
SİTOGENETİK ANALİZLER .....	6
MOLEKÜLER SİTOGENETİK ANALİZLER.....	13
MOLEKÜLER GENETİK ANALİZLER .....	24
HEMATOGENETİK MOLEKÜLER TESTLER.....	57
FARMAKOGENETİK TESTLER.....	71
YENİ NESİL DİZİLEME PANELLERİ.....	72

## GENEL BİLGİLER

### • Tek gen hastalıkları

#### • Genetik Test Nedir?

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

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. Eğer fetusa genetik test yapılacaksa koryonik villus hücreleri veya amniyotik sıvı kullanılabilir. Testlerde kişilerin deoksiribonükleik asitleri (DNA), ribonükleik asitler (RNA), veya kromozomları incelenebilir. Bu genetik testin yapılma nedenine bağlıdır. Genetik testler tanıyı doğrulamak için kullanılabilir. Testler kişinin bir hastalığa sahip olma olasılığını veya gelecekteki durumunu işaret edebilir. Eğer daha önceden kendi çocuklarında veya akrabalarında taşıyıcılığı olabilecek spesifik bir hastalık varsa onlara bakmak içinde kullanılabilir.

## Genetik Hastalıklar

#### • Kromozom bozuklukları

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

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

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

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

#### • Kompleks genetik hastalıklar

Kompleks genetik hastalıklar, birkaç gendeki değişikliğin birbiriyle etkileşiminin yanı sıra, yaşam tarzı ve çevresel faktörlerin 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 birçoğunun 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. Budoğrubirbilgi içinoldukça önemlidir. Eğerbirakrabadamevcut olan genetik hastalık için test yapıyorsa mutlaka o akrabaya daha önce yapılan genetik testin sonucunun tam olarak bilinmesi gerekmektedir.

## • Laboratuvar işlemleri

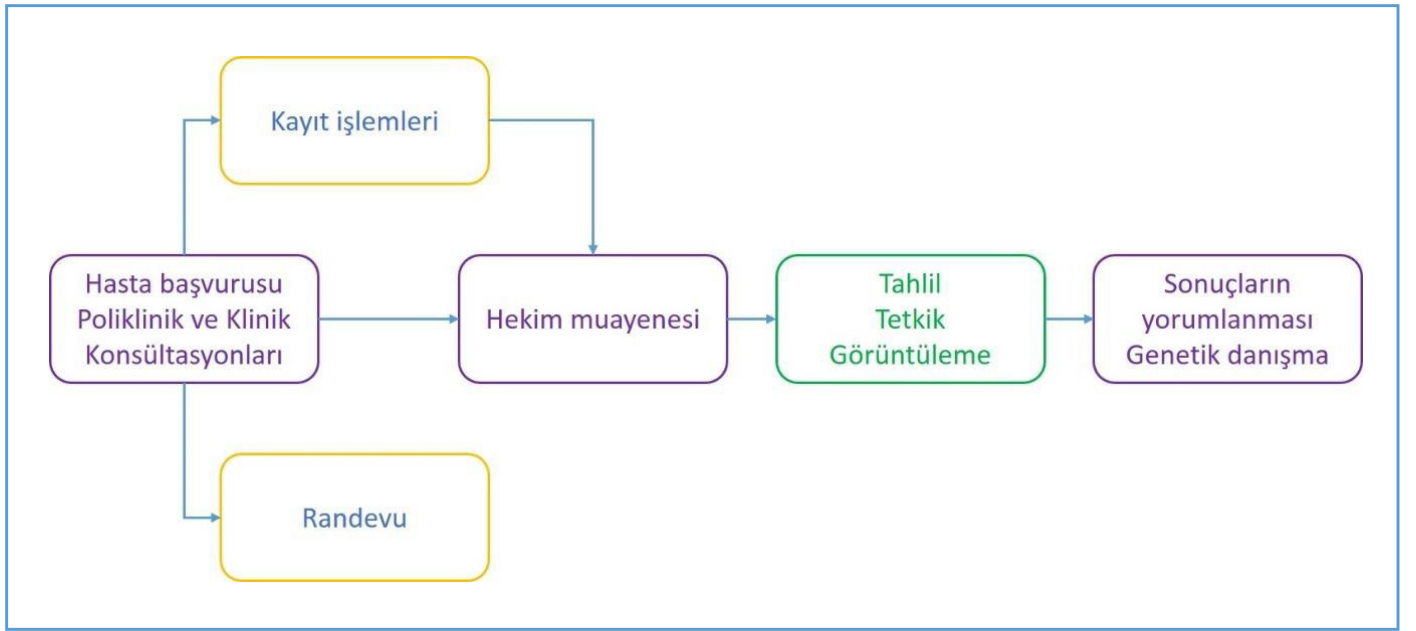
Hasta materyalinin laboratuvara ulaştırılmasında yanlış yollar izlenebilir. Örneğin numune yanlış tüpe alınmış, yetersiz alınmış, dondurulmuş ya da enfekte edilmiş olabilir. Böyle numunelere sonuç

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. Yeninesil dizileme analizi ile ilgili genlerdeki kodlayan bölgeleri ve ekzon-intron sınırlarını değerlendirmektedir. Yeni nesil dizileme



verilememektedir ve bu durumda laboratuvar sorumlututulamaz.

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 sorumlututulamaz.

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

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.

## **Tıbbi Genetik Laboratuvarında çalışılan testlerin istenmesi**

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.

## **Tıbbi Genetik laboratuvarında çalışılan testlere ait örneklerin alınması**

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

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 sıkıymasına dikkat edilmelidir. Hasta kolunu düz olarak uzatır. Kol dirsekten bükülü olmamalıdır.
- Yetişkinlerde antekubital fossada kalın ve

## TIBBİ GENETİK LABORATUVARI ÖRNEK ALIM TÜPLERİ



**Mor** ve **pembe** kapaklı K<sup>2</sup>EDTA'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.
- Kanalı esnasında kanınişaretili 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-YeniHeparinli 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.
- Kanalı esnasında kanınişaretili çizgiye kadar doldurulmasına özellikle dikkat edilmelidir.
- Kan tam olarak tüp üzerindeki işaretli çizgiye kadar alınmamış veya tüpün içerisinde pıhtı oluşmuş ise yeniden örnek alınmalıdır.

derinin yüzeyine yakın venler tercih edilir.

- Turnike, kan alınması planlanan bölgenin 8-10 cm yukarısına 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 yukarısından kan numunesi alınmaz.

### 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) kabuledilir.
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 kabuledilmez.
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

### Sitogenetik Testler

TESTİN ADI	Periferik kandan kromozom analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100060
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
YÖNTEM	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4°C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresanin situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler



TESTİN ADI	Düşük materyali/Gonad biyopsisi veya diğerdokulardan kromozom analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100010
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 diğerdokular
NUMUNE MİKTARI	20-30mg
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe
SONUÇ VERME SÜRESİ	30 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Sterilite şartlarını sağlamayan numuneler, transport süresi ve koşullarına uymayan numuneler, dondurulmuş, formol içine alınmış, alkol içerisine alınmış numuneler.
YÖNTEM	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Numune geldiği anda çalışmaya başlanır.
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresanin situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler (QF PCR)

TESTİN ADI	Fetal kandan kromozom analizi (kordosentez)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100020
KLİNİK KULLANIM ALANI	1. ve 2. Trimester prenatal testlerde kromozomalanomali 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 SÜRESİ	7-15 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
YÖNTEM	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4°C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresanin situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler

TESTİN ADI	Amniyon sıvısından (amniyosentez) kromozom analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100000
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örneklerdeki sıvının kanlı pıhtılı olması, berrak sarı renkte olmaması, yetersiz miktarda gönderilmesi
YÖNTEM	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Numune geldiği anda çalışmaya başlanır.
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresanin situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler

TESTİN ADI	Koryon villus örneğinden (CVS) kromozom analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100040
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 SÜRESİ	30 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Sterilite şartlarını sağlamayan numuneler, transport süresi ve koşullarına uymayan numuneler, dondurulmuş, formol içine alınmış, alkol içerisine alınmış numuneler.
YÖNTEM	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Numune geldiği anda çalışmaya başlanır.
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresanin situ hibridizasyon (FISH) analizi, gerekli moleküler testler (QF PCR)



TESTİN ADI	Kemik iliğinden kromozom analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100030
KLİNİK KULLANIM ALANI	Hematolojik malignansiler 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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan alınmaması
YÖNTEM	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4°C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Floresan insitu hibridizasyon (FISH) analizi, Real-Time PCR

TESTİN ADI	Kromozom kırık tayini (DEB testi)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100050
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 SÜRESİ	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
YÖNTEM	Karyotip analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	4°C 24 Saat
İLİŞKİLİ TESTLER	Hastalıkla ilgili DNA dizileme analizi

## MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER

TESTİN ADI	Mikrodelesyon FISH analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	
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 SÜRESİ	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
YÖNTEM	FISH Analizi, İnterfaz ve Metafaz FISH
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Hastalıkla ilgili DNA dizileme analizi

TESTİN ADI	Sperm FISH
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100321
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Uygun olmayan steril koşullarda ve kapta numune gelmesi.
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi ile Haploidi-Diploidi tayini
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Y mikrodelsyon Gen Analizi ve Karyotip Analizi, CF Gen analizi



TESTİN ADI	MDS FISH PANELİ (Monozomi 7, 7q31 delesyonu, monozomi 5, 5q31 delesyonu, 20q13.2 delesyonu ve trizomi8)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100160, 682G100180, 682G100230, 682G100300
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 SÜRESİ	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
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda Isısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kemik iliği hücrelerinden kromozom analizi Periferik kandan kromozom analizi

TESTİN ADI	Multiple Myelom FISH PANELİ (17p13.1delesyonu(p53 geni), 13q14.3(RB geni) delesyonu, t(11;14)(q13;q32) IGH/CCND1, t(4;14)(p16;q32) IGH/FGFR3
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100210, 682G100250, 682G100220
KLİNİK KULLANIM ALANI	Multiple Myelom tanısı almış hastalarda prognozun ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinlitüp veya numuneler heparinleyıkanmış 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 SÜRESİ	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, uyguntüpe kanalınmaması
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kemik iliği hücrelerinden kromozom analizi, Periferik kandan kromozom analizi

TESTİN ADI	KLL FISH PANELİ (17p13.1 delesyonu (p53 geni), 13q14.3(RB geni) delesyonu, trizomi12, ATM(11q22) delesyonu
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100220, 682G100210, 682G100200, 682G100300
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Lenfositik Lösemi tanısı almış hastalarda prognoz 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 SÜRESİ	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
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	17p13.1 (p53 geni) delesyon FISH analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100220
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Lenfositik Lösemi, Multiple Myelom, Non Hodgkin Lenfoma tanısı almış hastalarda prognoz ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinli tüp veya Numuneler heparinli-yıkılmış 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 SÜRESİ	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
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	



TESTİN ADI	13q14 (RB geni) delesyon FISH analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100210
KLİNİK KULLANIM ALANI	Kronik Lenfositik Lösemi, Multiple Myeloma, Non Hodgkin Lenfoma tanısı almış hastalarda prognoz ve tedavinin belirlenmesi amacıyla yapılır
NUMUNE KABI	Lityum Heparinlitüpveya Numunelerheparinleyi-kanmış 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 SÜRESİ	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, uyguntüpe kanalanmaması
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	MLL (KMT2A) Rearrangement FISH analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100325, 682G100326, 682G100327, 682G100328
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Lenfoblastik Lösemi, çocuk B-ALL, AML
NUMUNE KABI	Lityum Heparinlitüpveya Numunelerheparinle- yıkamış 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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen dü- zeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemo- lizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alınmaması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/ veya hemolizli olması, uyguntüpe kan alınmama- sı, dondurulmuş olması.
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	MLL geni FISH analizi(t(11,19) (MLL/MLLT1), t(9;11)(MLL/MLLT3), t(6;11)(MLL/MLLT4))
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100325, 682G100327, 682G100328
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut Lenfoblastik Lösemi Akut Myeloblastik Lösemi
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 SÜRESİ	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.
YÖNTEM	İnterfaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	SRY (Yp11.31) FISH ANALİZİ
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100292
KLİNİK KULLANIM ALANI	Cinsiyet gelişim bozukluğu olan uygun hastalarda SRY delesyonu olup olmadığını tespit etmek amacıyla yapılır.
NUMUNE KABI	Lityum Heparinlitüpveya Numuneler heparinle yıkanmış enjektörlere alınabilir.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	3-5 ml periferik kan
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı
SONUÇ VERME SÜRESİ	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 tüpekanalınmaması, dondurulmuş olması.
YÖNTEM	İnterfaz FISH ve Metafaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, Y mikrolelesyon Gen analizi



TESTİN ADI	t(8;14)(IGH/cMYC) FISH ANALİZİ
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100320
KLİNİK KULLANIM ALANI	Burkitt Lenfoma Akut Lenfoblastik Lösemi
NUMUNE KABI	Lityum Heparinlitüpveya Numunelerheparinle- yıkamış 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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen dü- zeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe kan veya kemik iliğinin alın- maması. Örnek miktarının tüpün üzerinde belir- tilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpekanalınmaması, dondurulmuş olması.
YÖNTEM	İnterfaz FISH ve Metafaz FISH analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi

## MOLEKÜLER GENETİK TESTLER

TESTİN ADI	FMF (2.Ekzon, 3.Ekzon, 5.Ekzon, 10.Ekzon)* Analizi *Ekzonlarda görülen belirli nokta mutasyonları
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100890
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Multiplex PCR, Sanger Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	FMF Tüm Gen Analizi

TESTİN ADI	FMF Tüm Gen Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100900
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 SÜRESİ	1-3ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Sekans Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	FGFR2 Gen Analizi (Ekzon 7, 8 ve 9)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100650
KLİNİK KULLANIM ALANI	Fibroblast Büyüme faktörü reseptöründe meydana gelen mutasyonların neden olduğu akondrop-lazi gibi hastalıkların tanısında 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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Multiplex PCR, Sanger Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Yeni nesil dizileme

TESTİN ADI	Hematokromatosiz (HFE) Gen Analizi (2 ve 4. Ekzonlar)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100380
KLİNİK KULLANIM ALANI	Vücutta aşırı demir birikmesi ile karakterize olan Otozomal Resesif Hematokromatosiz hastalığının tanısında 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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Multiplex PCR, Sanger Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Yeni nesil dizileme

TESTİN ADI	VHL geni analizi (Ekzon 1, 2 ve 3)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101770
KLİNİK KULLANIM ALANI	VHL genindeki mutasyonların neden olduğu ailesel eritrositoz gibi hastalıkların tanısında 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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Multiplex PCR, Sanger Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Yeni nesil dizileme



TESTİN ADI	Trombofili Paneli-1 (Factor-V Leiden, Factor-II, Factor XIII, PAI, MTHFR677, MTHFR1298 Mutasyonları)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101720
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom analizi, Trombofili Paneli-II

TESTİN ADI	Trombofili Paneli-2 (Factor-V-H1299,PAI-1, Mutasyonları)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101720
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom analizi, Trombofili Paneli-I.

TESTİN ADI	Kimerizm Analizi (17 ve üzeri STR aralığı için)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101090, 682G101100, 682G101110
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 SÜRESİ	1-7 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	Y mikrolelesyon Gen Analizi (17 ve üzeri STR aralığı)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101810
KLİNİK KULLANIM ALANI	İnfertilite nedeniyle başvuran erkek hastalarda Y kromozomu üzerinde mikrolelesyonlar olupolmadığını belirlemeye yarar.
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, SRY FISH analizi

TESTİN ADI	SMA/MLPA Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100500
KLİNİK KULLANIM ALANI	Spinal Musküler Atrofi (SMA) ön tanısı olan hastalarda SMA genindeki SMN1 ve SMN2'deki 7. Ve 8. ekzondaki 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 ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	1-2 Ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	MLPA Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	DMD Tüm Gen Analizi

TESTİN ADI	DMD/MLPA Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100490
KLİNİK KULLANIM ALANI	Duchenne Musküler Distrofi (DMD) ön tanısı olan hastalarda DMD genindeki DMD genindeki 79 ekzondaki 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 ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	1-2 Ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	MLPA Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	DMD Tüm GenAnalizi



TESTİN ADI	BRCA1-MLPA
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100450
KLİNİK KULLANIM ALANI	Ailevi meme kanseri BRCA1 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 SÜRESİ	1-2 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	MLPA Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	BRCA2- SMA, DMD, IKZF1

TESTİN ADI	BRCA2-MLPA
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100451
KLİNİK KULLANIM ALANI	Ailevi meme kanseri BRCA2 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 SÜRESİ	1-2 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	MLPA Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	BRCA1- SMA, DMD, IKZF1

TESTİN ADI	IKZF1-MLPA
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100440
KLİNİK KULLANIM ALANI	IKZF1, akut lenfoblastik lösemili hastaların sınıflandırılması için IKZF1 geninin silinmelerinin saptanmasına yönelik bir in vitro diagnostik testtir.
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 SÜRESİ	1-2 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	MLPA Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	BRCA1, BRCA2, SMA, DMD,

TESTİN ADI	DMD Tüm Gen (79 Ekzon) Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100390
KLİNİK KULLANIM ALANI	DMD hastalığının yaklaşık %30 sebebi DMD 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 SÜRESİ	3-6 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Sekans Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	DMD MLPA Analizi

TESTİN ADI	Frajl-X Gen Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100910
KLİNİK KULLANIM ALANI	Frajl-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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi

TESTİN ADI	PAH Gen (13 ekzon) Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100840
KLİNİK KULLANIM ALANI	Fenilketonüri ön tanılı hastalarda PAH geni dizi analizi
NUMUNE KABI	EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Periferik kan
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda Isısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	3-6 Ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Sekans Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda Isısı
İLİŞKİLİ TESTLER	



TESTİN ADI	HBB Gen (Ekzon 1, 2 ve 3) analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100700
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	GJB2 Gen (Ekzon 1 ve 2, 35del2) analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100380
KLİNİK KULLANIM ALANI	Sendromik olmayan işitme kayıpları vesağırılık hastalarında GJB2 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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	CYP21A2 Tüm Gen Dizi Analizi (21-Beta-Hidroksilaz eksikliği)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100480
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	CYP11B1 Tüm Gen Dizi Analizi (11-Beta-Hidroksilaz eksikliği)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100380
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	CYP21A2 Dizi Analizi (21-Beta-Hidroksilaz Eksikliği)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100480
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	3-B-HSD2 Dizi Analizi (3-Beta-Hidroksisteroid Dehidrojenaz Eksikliği)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100380
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 SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	



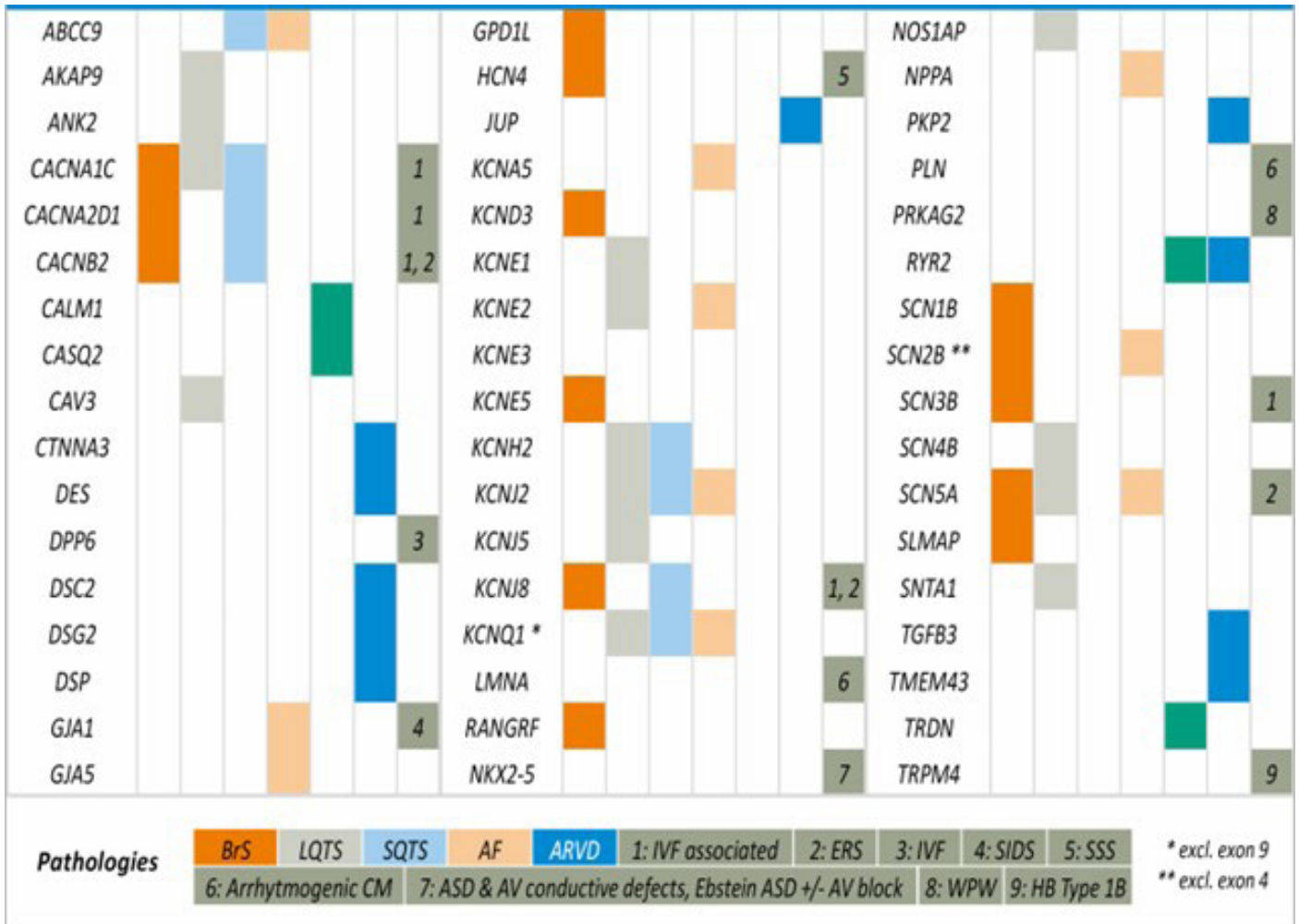
TESTİN ADI	CFTR Gen Analizi (Ekzon 7, 10 ve 11)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100380
KLİNİK KULLANIM ALANI	Başta kistik fibrozis olmak üzere CFTR ilişkili hastalıkların (konjenital bilateral vas deferens agenezisi gibi) hastalarda moleküler tanı konulması için yapılmaktadır.
NUMUNE KABI	Enjektöre alınmış olmalıdır.
NUMUNE TÜRÜ	Amniyon sıvısı
NUMUNE MİKTARI	2 ml
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	15-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Multiplex PCR, Sanger Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Yeni nesil dizileme ile CFTR geninin tüm ekzonlarının çalışılması

TESTİN ADI	CFTR Tüm Gen Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101120
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 SÜRESİ	2-4 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	QF PCR (X, Y,13, 21, 18)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101630
KLİNİK KULLANIM ALANI	1. ve 2. Trimester prenatal testlerde kromozoma- lanomali şüphesi, ultrasonografik incelemelerde anomalitespiti 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
TRANSPORT SICAKLIĞI	Oda ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	1-7 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda Isısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	Aritmi paneli (51gen)
TESTİN LABORATUVAR KODU	
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 SÜRESİ	2-4 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

## Aritmi panelinde yer alan genler ve ilişkili hastalıklar



- **AF:** Atrial Fibrillation
- **ARVD:** Arrhythmogenic Right Ventricular Dysplasia
- **ASD & AV:** Atrial Septal Defect And Atrioventricular Block
- **BrS:** Brugada Syndrome
- **CM:** Cardiomyopathy
- **CPVT:** Catecholaminergic Polymorphic Right Ventricular Dysplasia
- **ERS:** Early Repolarization Syndrome
- **HB:** Heart Block
- **IVF:** Idiopathic Ventricular Fibrillation
- **LQTS:** Long QT Syndrome
- **SIDS:** Sudden Infant Death Syndrome
- **SQTS:** Short QT Syndrome
- **SSS:** Sick Sinus Syndrome
- **WPW:** Wolff–Parkinson–White syndrome

TESTİN ADI	Hipertrofik kardiyomiyopatipaneli
TESTİN LABORATUVAR KODU	
KLİNİK KULLANIM ALANI	Hipertrofik kardiyomiyopati ile ilişkili MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, ve MYL2 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 SÜRESİ	2-4 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	Alport paneli
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100630
KLİNİK KULLANIM ALANI	Alport sendromu ön tanısı olan hastalarda COL4A3, COL4A4 ve COL4A5 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 SÜRESİ	2-4 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	FBN1 Tüm Gen Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100491
KLİNİK KULLANIM ALANI	Marfan ve ilişkili fenotiplerde tanıya yardımcı olmak amacıyla yapılır.
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 SÜRESİ	2-4 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	



TESTİN ADI	MODY paneli
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101211
KLİNİK KULLANIM ALANI	Maturity-Onset Diabetes of Young (MODY) ön-tanılı hastalarda MODY ile ilişkili ABCC8, GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, INS ve KCNJ11 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 SÜRESİ	2-4 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

TESTİN ADI	Kalıtsal hastalıklar paneli (552 gen)
TESTİN LABORATUVAR KODU	
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 SÜRESİ	2-4 ay
NUMUNE RED SEBEBİ	Örnek miktarının tüpün üzerinde belirtilen düzeyde olmaması, örneğin pıhtılı ve/veya hemolizli olması, uygun tüpe alınmaması.
YÖNTEM	Yeni Nesil Dizi Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	

## HEMATOGENETİK MOLEKÜLER TESTLER

TESTİN ADI	t(9;22)(q34;q11.2)(M-BCR/ABL)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101290
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(1;19),t(12;21)

TESTİN ADI	t(9;22)(q34;q11.2) (m-BCR/ABL)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101280
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(1;19),t(12;21) FISH

TESTİN ADI	t(4;11)(q21;q23)(MLL/AFF1)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100092
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(9;22), t(1;19), t(12;21) FISH

TESTİN ADI	t(1;19)(q23;p13)(E2A/PBX1)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100091
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut LenfoblastikLösemi hastalarındaprognoz vetedavi 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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(9;22),t(12;21) FISH

TESTİN ADI	t(12;21)(p13;q22)(TEL/AML1)(ETV6/RUNX1)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100140
KLİNİK KULLANIM ALANI	Akut LenfoblastikLösemi 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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	RT-PCR ile Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, t(4;11), t(1;19),t(9;22) FISH

TESTİN ADI	JAK2 V617F Mutasyon Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101080
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 ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	14 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	t(9;22) Real Time PCR



TESTİN ADI	CALR Mutasyon Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100740
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 ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	7-21 Gün (6 hasta tamamlandığında çalışma yapılmaktadır)
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	t(9;22) Real Time PCR, JAK V617F mutasyonu ve MPL Mutasyonu

TESTİN ADI	MPL Mutasyon Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101730
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 ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	Real-Time PCR
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	t(9;22) Real Time PCR, JAK V617F Mutasyonu, CALR mutasyonu

TESTİN ADI	t(15;17)(q24;q21) (PML/RARA)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101340
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	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

TESTİN ADI	t(8;21)(q22;q22) (RUNX1/RUNX1T1)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101270
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	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

TESTİN ADI	inv(16)(p13q22) (CBFB/MYH11)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101220
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	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

TESTİN ADI	NPM1A Mutasyon Gen Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G101510
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi- durumunda
YÖNTEM	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

TESTİN ADI	FLT3 (FMS-Like Tyrosine Kinase 3) Mutasyonları (ITD ve D835 Mutasyonu)
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100870
KLİNİK KULLANIM ALANI	Mutasyon varlığı Akut Myeloid Lösemihastalarında 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 ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	Konvansiyonel PCR, RFLP
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, MDS FISH Analizi, t(15;17), t(8;21), inv(16), NPM1A Mutasyon Analizi.

TESTİN ADI	FLT3 (FMS-Like Tyrosine Kinase 3) Yük testi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100880
KLİNİK KULLANIM ALANI	FLT3 geni ekzon 14-15 ITD (Internal Tandem Duplikasyon) ve ekzon 20 TKD ( Tirozi Kinaz Domain) mutasyonları ( D835, D836) varlığı Akut Myeloid Lösemi hastalarındakötü 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 ısısı
ÇALIŞMA ZAMANI	Pazartesi, Salı, Çarşamba, Perşembe, Cuma
SONUÇ VERME SÜRESİ	14-21 Gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	Multiplex PCR, Sanger Fragment Analizi
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	Kromozom Analizi, MDS FISH Analizi, t(15;17), t(8;21), inv(16), NPM1A Mutasyon Analizi.



## FARMAKOGENETİK TESTLER

TESTİN ADI	Glivec (İmatinib) İlaç Direnç Gen Analizi
TESTİN LABORATUVAR KODU	682G100540
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 SÜRESİ	7-21 gün
NUMUNE RED SEBEBİ	Numune kabul kriterlerini yerine getirmemesi durumunda.
YÖNTEM	Pyrosekans
SAKLAMA ŞARTLARI	Oda ısısı
İLİŞKİLİ TESTLER	t(9;22)(BCR/ABL), CALR, , JAK V617F mutasyonu ve MPL Mutasyonu

## Yeni Nesil Dizileme Panelleri

Panel Adı	Panel İçeriğindeki Genler
Tek Genler	ADA, CASR, CD70, CEBPA, CYP21A2, CYP27A1, CYP27B1, FBN1, FGFR2, FGFR3, FXN, KCNQ1, MC4R, MECP2, MEFV, NKX2-5, NLRC4, PAH, PARK2, PHF8, PMP22, PTEN, SOD, THRB, TSC1, TSC2, TTR, VHL, BTD, ATP7B, SRD5A2, SERPINA1, HBB, AVP, GLA, G6PD, SLC2A1, HFE, ARSA, CLCN1, VPS33A, APOA5, LPL, MLH1, FLG, MPL, RB1, DICER, RET, MEN, SI, ABL1, FGFR1, HAX1, HEXA, PTPN11, CFTR, SCN1A, STK11, NF2, NOTCH3, HBA1, HBA2, F8, GNAS, LMX1B, NF1, DPYD, ABCB11, ATP8B1, ABCB4, HSD3B7, AKR1D1, AMACR, PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX26,CFTR,PAH ,APC,BTD,DMD , ATP7A, ATP7B
Çoklu Genler, Gen sayısı 2-4 olanlar	<b>Tüberosklerozis Paneli</b> (TSC1, TSC2)
	<b>BRCA 1/2 Paneli</b>
	<b>Multiple Endokrin Neoplazi paneli</b> (MEN)(CDKN1B, MEN1, RET)
	<b>Nörofibromatozis Paneli</b> (NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1)
	<b>Dislipidemi Paneli</b> (PCSK9, LDLR, APOE, APOB)
	<b>Pankreatit paneli</b> (CFTR, CTRE, PRSS1, SPINK1)
Çoklu Genler, Gen sayısı 5-15 olanlar	<b>Polikistik Böbrek Hastalıkları Paneli</b> (BICCI1, PKD1, PKD2, NOTCH2, PKHD1)
	<b>PFIC tip 1-5 Paneli</b> (ATP8B1, ABCB11, ABCB4, TJP2, NR1H4)
	<b>Kardiyomiopati Paneli</b> (MYBPC3, TNNT2, TPM1, MYH6, MYH7, TNNT3, MYL2)
	<b>Bartter Gitelman Paneli</b> (CLCNKB,SLC12A1,KCNJ1,MAGED2,CLCNKA,SLC12A3,BSND)
	<b>Hipopituitarizm Paneli</b> (HESX1, PROP1, POU1F1 (PIT1), PITX2, LHX3, LHX4, SOX3, GLI2, GLI3,OTX2, FGF8, FGFR1, IGSF1, ANOS1)
	<b>Marfan/ Loeys-Dietz Sendrom Paneli</b> (COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, FBN1, FBN2, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2)
Çoklu Genler, Gen sayısı 16-40 olanlar	<b>Cinsiyet Gelişim Bozuklukları Paneli</b> : SRY, DAX1 (NR0B1, NR5A1, SRD5A2, AR, LHCGR, ZFPM2, SOX9, WT1, MAP3K1, CBX2, DHH, SFI, ATRX, WNT4, FOXL2, AMH)
	<b>Noonan-Cfc Sendrom Paneli</b> : (BRAF, CBL, HRAS, KAT6B, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1,SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)
	<b>Osteogenezis imperfecta Paneli</b> : (COL1A1,COL1A2,IFITM5, LEPRE1(P3H1), CRTAP, PPIB, SERPINH1, FKBP10, PLOD2, TMEM38B, PLS3, BMP1, SERPINI1, SP7, ALPL, CREB3L1, WNT1, LRP5)
	<b>Otoinflamatuvar Paneli</b> : (CARD14, HFE, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, RBCK1, SH3BP2, SLC29A3, TNFRSF1A)
	<b>Mody Paneli</b> (ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, NKX2-2, PAX4, PDX1, RFX6, ZFP57, GLIS3, FOXP3, NEUROG3, G6PC2)
	<b>Aritmi Paneli</b> (AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNB2, CAV3, DSC2, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43)
	<b>Kraniyosinostosis Ve Kraniofasial Hastalık Paneli</b> (EFNB1, ERE, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, GLI3, IFT43, IFT122, IL11RA, MEGF8, MSX2,POR, RAB23, RECQL4, SKI, TCF12, TGFBRI,TGFBRI2, TWIST1, WDR19, WDR35)
	<b>Tiroid Hormon Bozuklukları Paneli</b> (DUOX2, DUOX2A2, GNAS, HESX1, IYD, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, POU1F1,PROP1,-SECISBP2, SLC5A5, SLC16A2, SLC26A4, TG,THRA, THRB, TPO, TRHR, TSHB, TSHR, SLC5A)
	<b>Kallmann ve Hipogonadotropik Hipogonadizm Paneli</b> : (ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1,IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11)
	<b>Mukopolisakkaridoz Paneli</b> (ARSB,GALNS,GBA,GLA,GLB1,GNPTAB,GNPTG,GNS,GUSB,HGSNAT,IDS,IDUA,MCOLN1, NAGLU, NEU1,PSAP,SGSH,HYAL1)

## Yeni Nesil Dizileme Panelleri

Panel Adı	Panel İçeriğindeki Genler
41 ve üzeri olanlar	<p><b>Obezite Paneli:</b> DYRK1B, LEP, LEPR, MC4R, NR0B2, POMC, UCP3, ADRB2, ADRB3, AGRP, MC3R, NTRK2, PCSK1, SIM1, CARTPT,ENPP1, PPARG, PPARGC1B, PPY, SDC3, UCP1, ADIPOQ, PBEF (NAMPT), ADN (CFD), RETN, PGC1 (PPARGC1A), CCK, NPY, GLUT4 (SLC2A4), ADD1, SREBP1 (SREBF1), PTP1B (PTPN1), IRS-1, GHRL, BDNF, NEGR1, SH2B1, GIPR, TMEM18, FTO, SLC22A1,</p> <p><b>Hereditör Spastik Parapleji Paneli:</b> ADAR, ALDH18A1, ATAD3A, ATL1, ATP2B4 (PMCA4), BICD2, BSCL2, CPT1C, DNM2, ERLIN2, HSPD1, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPAST,TUBB4A, KIAA0196, ZFYVE27, SPG21, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, B4GALNT1, C19orf12, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, FA2H, GAD1, GBA2, GJC2, GRID2, IBA57, KIF1A, KIF1C, KLC2, KLC4, MARS, MTRFR (C12orf65), NT5C2, PGAP1, PNPLA6, REEP2, SPG20, SPG11, SPG7, TECPR2, TFG, USP8, WDR48, ZFYVE26, L1CAM, PLP1, SLC16A2, SPART,SPG15</p>
Ailesel Kanser Paneli	<p>PIK3CA, GREM1, CDKN2A, MSH6, MRE11A, STK11, GEN1, RAD51D, SMARCA4, BRIP1, TP53, POLE, BRCA1, PRSS1, SDHB, SDHC, PMS2, FAM175A, SMAD4, GALNT12, BRCA2, CDK4, PTEN, BLM, RAD51B, RET, ATM, CHEK2, CTNNA1, PALB2, BARD1, AXIN2, RINT1, XRCC2, MET, NTHL1, AIP, NBN, RAD50, ATR, BMPR1A, BUB1B, VHL, SDHD, MLH1, PTCH1, RAD51C, EPCAM, MSH2, BAP1, CDH1, HOXB13, MEN1,GPC3, FANCC, POLD1, MUTYH, APC, FLCN, PALLD, PMS1</p>
Likit Biyopsi ve Solid Kanser Paneli	<p>FGFR1, BRAF, KRAS, NRAS, MET, CDK6, EGFR, SOD2, ESR1, ROS1, RICTOR, TERT, KIT, PDGFR, PIK3CA, MYD88, ERBB4, IDH1, IDH2, ALK, STK11, ERBB2, TP53, MAP2K1, AKT1, CDK4, GAPDH, PTEN, DDR2, NTRK1</p>
Solid Kanser Paneli	<p>AKT1 (3), ALK (21-25), BRAF (11,15), CDK4 (2), CDKN2A (1*,2,3), CTNNB1(3), DDR2 (18), DICER1 (24,25), EGFR (18-21), ERBB2 (8,17,20), ERBB4 (10,12), FBXW7 (8-12), FGFR1 (13,15), FGFR2 (7,12,14), FGFR3 (7,9,14,16), FOXL2 (1*), GNA11 (4,5), GNAQ (4,5), GNAS (8), H3F3A (2*), H3F3B (2*), HIST1H3B(1), HRAS (2-4), IDH1 (4), IDH2 (4), KIT (8-11,13,17,18), KRAS (2-4), MAP2K1(2,3), MET (2,14-20), MYOD1 (1), NRAS (2-4), PDGFRA (12,14,18), PIK3CA (2*,3,6*,8,10,21), PTPN11 (3), RAC1 (3), RAF1 (7,10,12,13*,14*,15*), RET (11,13,15,16), ROS1 (38*,41*), SF3B1 (15-17), SMAD4 (8-12), TERT (promoter*,1*,8*,9*,13*), TP53 (2-11).</p>
Likit Biyopsi paneli	<p>AKT1,ALK,AR,BRAF,CTNNB1,DDR2,EGFR,ERBB2,ESR1,FGFR1,HRAS,IDH1,IDH2,KIT,KRAS,MAP2K1,MAP2K2,MET,MTOR,NRAS,NTRK1,NTRK3,PDGFRA,RET,ROS1,PIK3CA,SMA-D4,TP53</p>