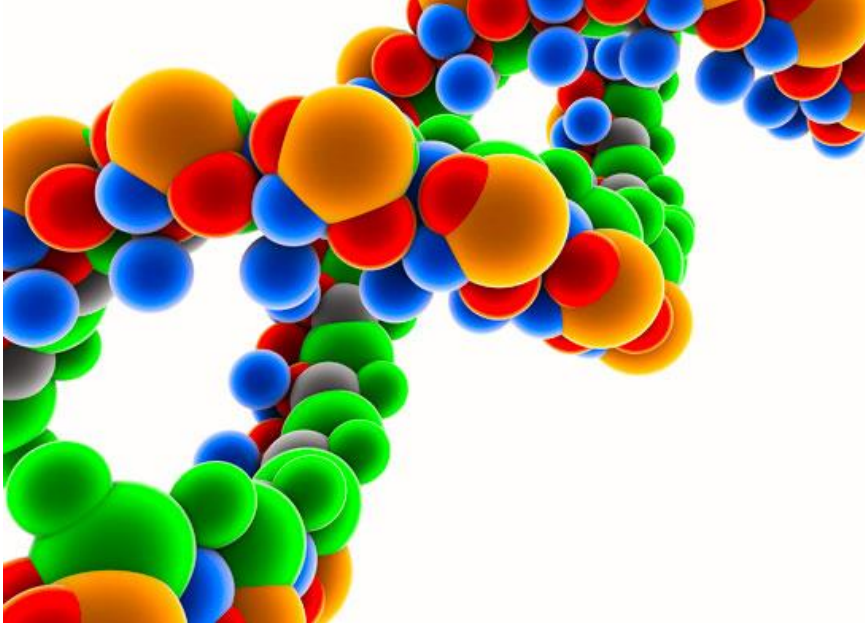




**GAZİ ÜNİVERSİTESİ**  
**SAĞLIK ARAŞTIRMA VE UYGULAMA**  
**MERKEZİ**  
**GAZİ HASTANESİ**  
**TIBBİ GENETİK LABORATUVARI**  
**TEST REHBERİ**



2021

## **İÇİNDEKİLER:**

- 1. Laboratuvar İşleyişi**
- 2. Örneklerin Alınması ve Laboratuvara Transferi**
- 3. Örneklerin Laboratuvara Kabulü**
- 4. Örnek Red Kriterleri**
- 5. Sonuçların Raporlanması**
- 6. Çalışılan Testler**

### **1. Laboratuvar İşleyişi:**

Tıbbi Genetik Laboratuvarı G.Ü. Dekanlık Binası zemin katında yer almaktadır. Laboratuvarın çalışma saatleri hafta içi saat 08:30-17:30 saatleri arasındadır. Gece veya hafta sonu çalışılmamaktadır.

### **2. Örnek Alınması ve Laboratuvara Transferi:**

Laboratuvarımıza çok çeşitli kliniklerden örnekler gönderilmektedir:

Kadın Hastalıkları Doğum AD: Bölümümüze amniyon sıvısı, koryon villus örnekleme, tahliye materyali, plenta, post mortem fetüse ait örnekler, kordon kanı veya periferik kan göndermektedir.

Amniyon sıvısı 20 cclik enjektörde steril olarak hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Koryon villus örneklemleri ise seril koşullarda hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Tahliye materyali, plenta, post mortem fetüse ait örnekler (önceden bölümden temin edilmiş) steril taşıma medyumunda içerisinde hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Kordon kanı örneklemleri anne kanı (heparin tüp içinde) ile birlikte hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Periferik kan örnekleri heparinli tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Çocuk hastalıkları:

Periferik kan örnekleri heparinli tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Cilt kültürü için cilt örnekleri steril medyum içerisinde hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

DNA eldesi için ise periferik kan örnekleri EDTA'lı tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Diğer ana dalların istekleri doğrultusunda istenecek periferik kan örnekleri heparinli tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir, DNA eldesi için ise periferik kan örnekleri EDTA'lı tüp içinde hasta/ hasta yakını tarafından transfer edilmektedir.

Ayrıca, sıvı biyopsi ve NIPT testleri için hastalardan streck tüpe kan alınmaktadır.

### **3. Örneklerin Laboratuvara Kabulü:**

Örnekler laboratuvara ulaştığında, laboratuvar sekreteri tarafından bilgisayardan test istemlerine bakılarak örneğin uygun olup olmadığı, doğru istem yapılıp yapılmadığı denetlenir. Laboratuvar kabul-red kriterleri doğrultusunda örnekler laboratuvara kabul edilir.

### **4. Örnek Red Kriterleri:**

1. Örneğin uygun tüp içinde olmaması
2. Örneğin yeterli miktarda olmaması
3. Örneğin steril olmayan kap içinde gelmesi
6. Örneğin laboratuvara uygun transfer şartlarında getirilmemesi
7. İstem ile uyumsuz örneğin gelmesi
8. Uyumsuz bilgi (etiket bilgisi ile bilgisayardaki istem bilgisinin farklı olması; farklı hasta isimleri).

## **5. Sonuların Raporlanması:**

Amniyon FISH sonuları 24-48 saat ierisinde; koryon villus rneklemelerinden direkt kltr 3-5 gn ierisinde; amniyon kltr 15-21 gn ierisinde; dřk materyali kltr 15-25 gn ierisinde fetal kandan kromozom eldesi 7-10 gn ierisinde periferik kandan kromozom eldesi 15-30 gn ierisinde verilmektedir.

Diđer FISH tetkikleri 7-10 gn ierisinde; Real time PCR tetkikleri 3-15 gn; DNA dizi analizi 10-30 gn ierisinde; PCR-RFLP tetkikleri 3-15 gn ierisinde, STR analizleri 7-15 gn ierisinde ve NGS analizleri ise 1-6 ay ierisinde raporlanmaktadır.

reme problemi bildirme sreleri; intrakardiyak kan ve kordon kanı iin 5 gn; periferik kan iin 7 gn, amniyon sıvısı, cilt, plasenta, tahliye materyali iin 10 gn ve DNA ve RNA eldesi iin 4 gndr.

Postmortem (abort, cilt, plasenta, ik) dokuların enfeksiyon nedeniyle rememesi durumunda 5. gn sekreterliđe bildirilecektir.

Likid biyopsi ve NIPT testleri ise en fazla 2 hafta iinde raporlanmaktadır.

## 6. ÇALIŞILAN TESTLER

| Amniyon sıvısı               |  |
|------------------------------|--|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün  |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Steril enjektör</li></ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Amniyon sıvısı</li></ul>   |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"><li>• Uzun dönem kültür</li></ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi           |  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"><li>• Mutlaka steril enjektörle iğne ucu bükülmeden transfer edilmelidir</li></ul> |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"><li>• Hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li></ul>          |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    |  |
| Sonuç Verme Zamanı           | 15-21 gün  |
| Normal Değer Aralığı         |  |

| FISH-rapid                   |  |
|------------------------------|--|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün  |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Steril enjektör</li></ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Amniyon sıvısı/ CVS</li></ul>  |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"><li>• FISH</li></ul>   |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --   |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"><li>• Mutlaka steril enjektörle iğne ucu bükülmeden transfer edilmelidir</li></ul> |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"><li>• Hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li></ul>          |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"><li>•</li></ul>  |
| Sonuç Verme Zamanı           | 2-5 gün  |
| Normal Değer Aralığı         |  |

| <b>CVS</b>                   |   |
|------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün   |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Steril kültür ortamı</li> </ul>                                      |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• CVS</li> </ul>   |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Uzun dönem kültür</li> </ul>   |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mutlaka steril olarak transfer edilmelidir</li> </ul>                |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul> |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"> <li>•</li> </ul>   |
| Sonuç Verme Zamanı           | 5-15 gün  |
| Normal Değer Aralığı         |   |

| <b>Tahliye/cilt /plasenta kültürü</b> |   |
|---------------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı                | Her gün   |
| Örnek Kabı                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Steril kültür ortamı</li> </ul>                                      |
| Örnek Türü                            | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Tahliye materyali/fetal cilt/plasenta</li> </ul>                     |
| Test Yöntemi*                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Uzun dönem kültür</li> </ul>   |
| Ön Hazırlık İşlemi                    | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural          | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mutlaka steril olarak transfer edilmelidir</li> </ul>                |
| Örneklerin Transferi                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul> |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni             | <ul style="list-style-type: none"> <li>•</li> </ul>   |
| Sonuç Verme Zamanı                    | 15-25 gün   |
| Normal Değer Aralığı                  |   |

| <b>İntrakardiyak kan</b>     |   |
|------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün   |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Heparinli kan tüpü</li></ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• İntrakardiyak kan</li></ul>   |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"><li>• Kültür</li></ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"><li>• Anne kanı ile birlikte gönderilmelidir</li></ul>                    |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"><li>• Hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li></ul> |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"><li>•</li></ul>   |
| Sonuç Verme Zamanı           | 7-10 gün  |
| Normal Değer Aralığı         |   |

| <b>Periferik kandan kromozom eldesi</b> |   |
|---|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı                  | Pazartesi, Salı, Cuma   |
| Örnek Kabı                              | <ul style="list-style-type: none"><li>• Heparinli kan tüpü</li></ul>  |
| Örnek Türü                              | <ul style="list-style-type: none"><li>• Periferik kan</li></ul>   |
| Test Yöntemi*                           | <ul style="list-style-type: none"><li>• Kültür</li></ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi                      | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural            | <ul style="list-style-type: none"><li>• Örnekler heparinli kan tüpüne alınmalıdır</li></ul>                         |
| Örneklerin Transferi                    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Hasta / hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li></ul> |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni               | <ul style="list-style-type: none"><li>•</li></ul>   |
| Sonuç Verme Zamanı                      | 15-30 gün   |
| Normal Değer Aralığı                    |   |

| Periferik kanda DEB/SCE testi |   |
|-------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı        | Pazartesi, Salı, Cuma   |
| Örnek Kabı                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Heparinli kan tüpü</li> </ul>  |
| Örnek Türü                    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Periferik kan</li> </ul>   |
| Test Yöntemi*                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Kültür</li> </ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi            | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Örnekler heparinli kan tüpüne alınmalıdır</li> </ul>                         |
| Örneklerin Transferi          | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta / hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul> |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni     | <ul style="list-style-type: none"> <li>•</li> </ul>   |
| Sonuç Verme Zamanı            | 20-40 gün   |
| Normal Değer Aralığı          |   |

| FISH                         |   |
|------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün   |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Heparinli kan tüpü</li> </ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Periferik kan</li> </ul>   |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Direkt hibridizasyon</li> </ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Örnekler heparinli kan tüpüne alınmalıdır</li> </ul>                         |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta / hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul> |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"> <li>•</li> </ul>   |
| Sonuç Verme Zamanı           | 7-10 gün  |
| Normal Değer Aralığı         |   |



| <b>Real time PCR</b>         |  |
|------------------------------|--|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün  |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• EDTAlı kan tüpü</li> </ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Periferik kan</li> </ul>  |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Real time pcr</li> </ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --   |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Örnekler EDTAlı kan tüpüne alınmalıdır</li> </ul>   |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta/hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul>  |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Barkod etiketi bulunmayan örnekler</li> <li>• Yanlış etiketlenen örnekler</li> <li>• Hemolizli örnekler</li> <li>• Yetersiz kan örneği</li> </ul> |
| Sonuç Verme Zamanı           | 5-15 gün   |
| Normal Değer Aralığı         |  |

| <b>DNA dizi analizi</b>      |  |
|------------------------------|--|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün  |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• EDTAlı kan tüpü</li> </ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Periferik kan</li> </ul>  |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• DNA dizi analizi</li> </ul>   |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --   |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Örnekler EDTAlı kan tüpüne alınmalıdır</li> </ul>   |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta/hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul>  |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Barkod etiketi bulunmayan örnekler</li> <li>• Yanlış etiketlenen örnekler</li> <li>• Hemolizli örnekler</li> <li>• Yetersiz kan örneği</li> </ul> |
| Sonuç Verme Zamanı           | 10-30 gün  |
| Normal Değer Aralığı         |  |

**PCR-RFLP**

|                              |   |
|------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün   |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• EDTAlı kan tüpü</li></ul>   |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Periferik kan</li></ul>   |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"><li>• PCR RFLP</li></ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"><li>• Örnekler EDTAlı kan tüpüne alınmalıdır</li></ul>  |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"><li>• Hasta/hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li></ul>   |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Barkod etiketi bulunmayan örnekler</li><li>• Yanlış etiketlenen örnekler</li><li>• Hemolizli örnekler</li><li>• Yetersiz kan örneği</li></ul> |
| Sonuç Verme Zamanı           | 3-15 gün  |
| Normal Değer Aralığı         | <ul style="list-style-type: none"><li>•</li></ul>   |

**STR**

|                              |   |
|------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün   |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• EDTAlı kan tüpü</li></ul>   |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Periferik kan</li></ul>   |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"><li>• STR</li></ul>   |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"><li>• Örnekler EDTAlı kan tüpüne alınmalıdır</li></ul>  |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"><li>• Hasta/hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li></ul>   |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Barkod etiketi bulunmayan örnekler</li><li>• Yanlış etiketlenen örnekler</li><li>• Hemolizli örnekler</li><li>• Yetersiz kan örneği</li></ul> |
| Sonuç Verme Zamanı           | 7-15 gün  |
| Normal Değer Aralığı         |   |

| NGS-WES/CES/panel            |  |
|------------------------------|--|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün  |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• EDTAlı kan tüpü</li> </ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Periferik kan</li> </ul>  |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• NGS</li> </ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --   |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Örnekler EDTAlı kan tüpüne alınmalıdır</li> </ul>   |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta/hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul>  |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Barkod etiketi bulunmayan örnekler</li> <li>• Yanlış etiketlenen örnekler</li> <li>• Hemolizli örnekler</li> <li>• Yetersiz kan örneği</li> </ul> |
| Sonuç Verme Zamanı           | 1-6ay(Panel-1 ay/CES/WES 6 ay)   |
| Normal Değer Aralığı         |  |

| Likid Biyopsi                |  |
|------------------------------|--|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün  |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Streck tüp</li> </ul>   |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• ctDNA</li> </ul>  |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"> <li>• NGS</li> </ul>  |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --   |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Örnekler streck tüpe alınmalıdır</li> </ul>   |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hasta/hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li> </ul>  |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Barkod etiketi bulunmayan örnekler</li> <li>• Yanlış etiketlenen örnekler</li> <li>• Hemolizli örnekler</li> <li>• Yetersiz kan örneği</li> </ul> |
| Sonuç Verme Zamanı           | 1-2 hafta  |
| Normal Değer Aralığı         |  |

## Girişimsel olmayan prenatal tarama testi (NIPT)

|                              |   |
|------------------------------|---|
| Örneğin Çalışma Zamanı       | Her gün   |
| Örnek Kabı                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• Streck tüp</li></ul>  |
| Örnek Türü                   | <ul style="list-style-type: none"><li>• ctDNA</li></ul>   |
| Test Yöntemi*                | <ul style="list-style-type: none"><li>• NGS</li></ul>   |
| Ön Hazırlık İşlemi           | --  |
| Örnek Alımı ile İlgili Kural | <ul style="list-style-type: none"><li>• Örnekler streck tüpe alınmalıdır</li></ul>  |
| Örneklerin Transferi         | <ul style="list-style-type: none"><li>• Hasta/hasta yakını tarafından en kısa sürede teslim edilmelidir</li></ul>   |
| Örnek Kabul Etmeme Nedeni    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Barkod etiketi bulunmayan örnekler</li><li>• Yanlış etiketlenen örnekler</li><li>• Hemolizli örnekler</li><li>• Yetersiz kan örneği</li></ul> |
| Sonuç Verme Zamanı           | 1-2 hafta   |
| Normal Değer Aralığı         |   |