



REVİZYON DURUMU

| Revizyon No | Revizyon Tarihi | Sayfa No | Revize olan Madde |           |
|-------------|-----------------|----------|-------------------|-----------|
| 00          | ...             | ...      | ...               | İLK YAYIN |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |
|             |                 |          |                   |           |



| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 2/23           |

## İÇİNDEKİLER

|   |           |
|---|-----------|
| <b>1. GİRİŞ</b>   | <b>3</b>  |
| <b>2. GENETİK TEST NEDİR?</b>   | <b>3</b>  |
| 2.1 Genetik Hastalıklar   | 3         |
| 2.2. Genetik Testlerin Sınırlılıkları Nelerdir?                       | 4         |
| <b>3. LABORATUVAR İŞLEYİŞİ</b>  | <b>5</b>  |
| 3.1. Test İstem ve Girişleri  | 5         |
| 3.2. Çalışılan Testlere Ait Örneklerin Alınması İle İlgili Kurallar   | 6         |
| 3.3. Örneklerin Transferi   | 9         |
| 3.4. Örneklerin Laboratuvara Teslimi, Kabulü, Reddi Ve Ayrıştırılması | 19        |
| 3.5. Testlerin Analizi  | 21        |
| <b>4.TÜM TEST LİSTESİ</b>   | <b>23</b> |

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 3/23           |

## 1. GİRİŞ

Bu rehberde Nesiller Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi'nin işleyişi, testler, tetkik girişinden sonuçların gönderilmesine kadar olan süreç, laboratuvarın analitik kalite çalışmaları, testlerin çalışma yöntemleri, çalışılma zamanları, teste göre örnek türü/örnek kabı seçimi, örneklerin kabul/ret kriterleri, sonuçların raporlanma zamanları, normal değerleri, varsa panik değerleri ve kısaca testlerin klinik yararları hakkında bilgilere yer verilmiştir.

## 2. GENETİK TEST NEDİR?

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 ölüncüye kadar tüm gelişimini, çevresel faktörlerin de 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 için de kullanılabilir.

### 2.1 Genetik Hastalıklar

#### 2.1.1 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. Örneğin; 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.

#### 2.1.2 Tek Gen Hastalıkları

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 iki kopyasını taşır. Bu kopyalara bilimsel olarak 'allel' adı verilir. Bir allel anneden, diğer allel babadan gelir.

| HAZIRLAYAN  | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN             |
|---|---------------------------------------|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 4/23           |

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 allelde birden değişiklik olduğu zaman ortaya çıkar. Yalnızca tek bir allelde 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 allelde değişiklik olan bireylerde hastalık gözlenmediğinden, bunlara mutasyon taşıyıcısı ya da (sağlıklı) taşıyıcı denir. Ancak taşıyıcı iki birey çocuk sahibi olursa, çocuğun mutasyona uğramış iki alleli ebeveynlerinden kalıtarak hasta olma olasılığı %25'tir. Bazı hastalıklarda, taşıyıcılarda nadiren bazı bulgulara rastlanabilir.

### 2.1.3 Kompleks genetik hastalıklar

Kompleks genetik hastalıklar, birkaç gendeki değişikliğin birbiriyle etkileşiminin yanı sıra, yaşam tarzı ve çevresel faktörlerin de etkisiyle ortaya çıkar. Kompleks genetik bozukluklar; diabetes mellitus, birçok kanser türü, astım ve kalp hastalıkları gibi birçok yaygın hastalığı içerir. Tek gen hastalıklarından farklı olarak bu tip bozuklukların ortaya çıkışında ve ilerlemesinde birçok gen rol oynar. Bu hastalık grubunda genetik araştırmalar yoğunluk kazanmış olsa da; sık görülen bu hastalıkların birçoğunun genetik bileşeni hala çok az anlaşılabilmiştir.

## 2.2. 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.

### 2.2.1. Hatalar

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

### 2.2.2. Laboratuvar işlemleri

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

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

| HAZIRLAYAN  | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN             |
|---|---------------------------------------|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 5/23           |

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

### 2.2.3. 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 öncesinde ve sonrasında genetik danışma önerilmektedir. Yeni nesil dizileme analizi ile ilgili genlerdeki kodlayan bölgeleri ve ekzon-intron sınırlarını değerlendirmektedir. Yeni nesil dizileme ile mozaizm ve kromozomal değişimler belirlenemez. Mevcut yeni nesil dizileme sistemi ve kitler ile 10 baz çiftinden büyük delesyonlar ve insersiyonların varlığı tam olarak saptanamaz. Bu analiz, bir genin büyük bir kısmını ya da tümünü etkileyebilen kopya sayısı değişimlerini (CNV), delesyon ve duplikasyonları saptayamamaktadır. Toplam okuma sayısının (kaplam) yetersiz veya çok düşük 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.

## 3. LABORATUVAR İŞLEYİŞİ

### 3.1. Test İstem ve Girişleri

Merkezimize ayaktan gelen hastalarda hasta genetik uzmanımız tarafından muayene edildikten sonra test istem formundan doktorun uygun gördüğü test işaretlenerek ve gerekli bilgiler girilerek test istemi yapılır. Dışarıdan gelen numunelerde ise gönderen merkezdeki ilgili doktor tarafından test istem formuna işaretlenerek yapılabilir veya test istem formuna işaretlenmiş örnekler alınır.

Test girişleri için Intermedia sisteminde hasta listesinden hasta seçilerek "numune bilgisi" menüsü seçilir. Burada hangi test/testler istenmişse adı, görünür ve Test Ekle seçeneğinden test eklenebilir. Hastalardan alınan test materyalleri veya dışarıdan gelen test numuneleri laboratuvara ulaştıktan sonra numune kabul personeli tarafında teslim alınır. Dışarıdan kargo ile merkeze ulaşan numuneler kargo teslim formu doldurularak teslim edilir. Gerekli ön işlemlerden sonra ilgili personel ret/ kabul kriterlerine göre örnek kabulü ya da reddi yapar.

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 6/23           |

## 3.2. Çalışılan Testlere Ait Örneklerin Alınması ile İlgili Kurallar

### 3.2.1. Örnek Alımı Öncesi Testlere Yönelik Ön Hazırlık Kuralları

Laboratuvarında çalışılan PGT-M testi için hastaya özgü primer dizaynı yapılır; bu süreç hastaya belirtilmektedir. Amniyon sıvıları için kuruma/doktora transport medium, PGT-A için PBS tüpü tedarigi sağlanmaktadır.

Hastaneye/kuruma çalışılacak test için numune türü için bilgilendirme yapılır (Örnek miktarı, örnek tüpü, saklama koşulları vb.).

### 3.2.2. Örnek Alımı Öncesi Hasta Hazırlık Kuralları

1.Kan örneği için testlere göre uygun örnek tüpü seçimi yapılır, seçilen tüplere hasta ad soyad, istenen test ve doğum tarihi yazılır.

2.Hasta kan alma koltuğunda dinlendirilirken istenilen testler kontrol edilip hastadan kısa anamnez alınır. Uygunsuz bir durum yoksa kan alma işlemi gerçekleştirilir.

3.Bebeklerin kan alma işlemi öncesinde bebek sedyeye yatırılır, bebeğin sakinleşmesi ve ortama uyum sağlaması beklenirken aileye kan alma işlemi hakkında bilgi verilir. Bir kez denenir eğer başarılı olunmazsa bebek hemşiresi olan bir merkeze kan aldırılmak üzere yönlendirilir.

### 3.2.3. Örneklerin Etiketlenmesi

Alınan tüm örneklere hasta numarası ve test adı yazılır.

### 3.2.4. Örnek Alımı ile İlgili Kurallar

#### 3.2.4.1. Örneklerin Alınması

Laboratuvara başvuran hastaların örneklerini en uygun koşullarda almak ve çalışmaya hazırlamak amaçlanır.

#### A) Kan Örneklerinin Alınması- Venöz Kan Alımı

- Kan alımı sırasında hasta yatar ya da oturur pozisyonda olmalıdır.
- Kan alımı için tercihen üst ekstremitte venleri seçilmelidir.
- İğne ucu mümkün olduğu kadar geniş seçilmelidir.
- Turnike kolda 30 sn'den fazla sıkılı kalmamalıdır.
- Turnike iğnenin damara yerleştirilmesinden sonra çözülmelidir.
- Enjektörle kan alımı sırasında kanın tüpe kuvvetli bir şekilde aspirasyonundan kaçınılmalıdır.
- Antikoagülan içeren vakumlu tüplere kan alımı sırasında kanın işaretli çizgiye kadar dolmasına dikkat edilmelidir.
- Antikoagülan içeren tüplere kan alındıktan hemen sonra tüp yavaşça altüst edilerek özenle karıştırılmalıdır. Çalkalama işleminden kesinlikle kaçınılmalıdır.

#### 1) EDTA'lı tam kan

| HAZIRLAYAN  | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN             |
|---|---------------------------------------|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 7/23           |

- Mor kapaklı 2 ml 'lik K3 EDTA'lı cam tüplere kan alınır.
- Tüplerin içerisinde pıhtı oluşmaması için kan alınır alınmaz 5-6 kez yavaşça alt üst edilerek karıştırılır. Kan alımı esnasında kanın işaretli çizgiye kadar doldurulmasına dikkat edilmelidir. Örnekler çalışılana kadar buzdolabında saklanmalıdır.

## 2) Heparinli Tam Kan

- Kan örneği lityum heparinli yeşil kapaklı tüplere alınır.
- Kan örneğinin lityum heparin ile karışabilmesi için işaretli çizgiye kadar tam olarak doldurulmalı ve 5-6 kez çok yavaşça altüst edilerek kanın antikoagülan ile tam teması sağlanmalıdır.

## B. Amniyotik Sıvı

- En az 15-20 ml amniyotik sıvı alınmalıdır.
- Örnek hemen laboratuvara ulaştırılmalı ve hemen çalışılmalıdır. Mümkün olmadığı durumlarda 2-8°C'de en fazla 3 gün saklanabilir.

## C. Koryon Villus Örnekleme

- En az 20-30 mg koryon villus biopsi örneği alınmalıdır.
- Örnek steril taşıma besiyeri içeren tüp içerisinde hemen laboratuvara ulaştırılmalı ve hemen çalışılmalıdır. Mümkün olmadığı durumlarda 2-24°C'de en fazla 3 gün saklanabilir.

## D. Tahliye Materyali

- Abort materyallerinde gönderilebilecek örnekler;  
Plasental biyopsi: Umbilikal orijine yakın bölgeden (fetal kökenli) ve en az 1 cm<sup>3</sup> parça alınmalı

Deri biyopsisi: Sırt, bacak veya kalçadan alınan yaklaşık 5 mm<sup>2</sup> parça alınmalı

Kord biyopsisi: Yaklaşık 2 cm parça alınmalı

Amniyon biyopsisi: Umbilikal korda en yakın bölgeden en az 2 cm<sup>2</sup> parça alınmalı



Örnek steril taşıma besiyeri içeren tüp içerisinde veya steril falkonda hemen laboratuvara ulaştırılmalı ve hemen çalışılmalıdır. Mümkün olmadığı durumlarda 2-24°C'de en fazla 3 gün saklanabilir.

## E. Kemik İliği

- Yaklaşık 2-3 ml kemik iliği örneği EDTA'lı mor kapaklı tüplere alınır.
- Kemik iliği örneğinin EDTA ile karışabilmesi için işaretli çizgiye kadar tam olarak doldurulmalı ve 5-6 kez çok yavaşça altüst edilerek kanın antikoagülan ile tam teması sağlanmalıdır.

## F. Fibroblast cilt biyopsisi

- En az 1 cm<sup>3</sup> biopsi örneği alınmalıdır.
- Örnek steril taşıma besiyeri içeren tüp içerisinde hemen laboratuvara ulaştırılmalı ve hemen çalışılmalıdır. Mümkün olmadığı durumlarda 2-8°C'de en fazla 3 gün saklanabilir.

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 8/23           |



### G. Parafin blok kesitleri

#### Moleküler testler için;

- Parafin blok gönderilmelidir.
- Örnekler oda sıcaklığında (2-24°C) gönderilmelidir.

#### Moleküler sitogenetik testler için;

- Parafin blok gönderilmelidir.
- Örnekler oda sıcaklığında (2-24°C) gönderilmelidir.
- Blokların hazırlanması sırasında formaldehit harici fiksatif kullanılmış örnekler, yetersiz miktardaki numuneler çalışmaya alınmayacaktır.


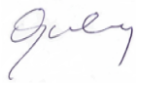
| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.





### 3.3. Örneklerin Transferi

| ÖRNEK TİPİ    | Miktar (Minimum) | YÖNTEM                                  | GÖNDERİM ŞEKLİ                   | TRANSPORT ISISI | RET KRİTERİ  |
|---------------|------------------|---|----------------------------------|-----------------|--|
| Periferik Kan | 2-5 ml           | Sitogenetik<br>(konvansiyonel,<br>FISH) | Heparinli tüp<br>(yeşil kapaklı) | Oda sıcaklığı   | <ul style="list-style-type: none"><li>İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>Numune miktarının yeterli olmaması,</li><li>Pıhtılaşmış kan örnekleri</li><li>Kırık tüpte gelen örnekler</li><li>Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>İsimsiz gelen numuneler</li><li>Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması</li><li>Alındıktan 72 saat sonra gönderilmiş numuneler</li></ul> |
|               |                  | Moleküler genetik<br>(DNA/RNA)          | EDTA'LI tüp<br>(mor kapaklı)     | Oda sıcaklığı   |  |

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

|             |        |   |                                  |               |  |
|-------------|--------|---|----------------------------------|---------------|--|
| Kemik iliği | 2-5 ml | Sitogenetik<br>(konvansiyonel,<br>FISH) | Heparinli tüp<br>(yeşil kapaklı) | Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>•İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>•Numune miktarının yeterli olmaması,</li><li>•Pıhtılaşmış kan örnekleri</li><li>•Kırık tüpte gelen örnekler</li><li>•Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>•İsimsiz gelen numuneler</li><li>•Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması</li><li>•Alındıktan 72 saat sonra gönderilmiş numuneler</li></ul> |
|             |        | Moleküler genetik<br>(DNA/RNA)          | EDTA'LI tüp<br>(mor kapaklı)     | Oda sıcaklığı |  |

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

|                |          |  |  |                                    |  |
|----------------|----------|--|--|------------------------------------|--|
| Amniyon Sıvısı | 15-20 ml | Sitogenetik<br>(konvansiyonel,<br>FISH)<br><br>Moleküler<br>genetik<br>(DNA/RNA) | Steril uygun<br>enjektör<br><br>Steril 15 ml<br>falkon | Oda sıcaklığı<br><br>Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>•İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>•Numune miktarının yeterli olmaması</li><li>•Pıhtılaşmış kan örnekleri</li><li>• Kırık tüpte gelen örnekler</li><li>•Abort ve CVS materyali gibi doku örneklerinin alkol veya formol içerisine alınmış olması</li><li>•Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>•İsimsiz gelen numuneler</li><li>•Maternal kontaminasyon kontrolü için anne kanı gönderilmemiş</li></ul> |
|----------------|----------|--|--|------------------------------------|--|

HAZIRLAYAN

KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN

Kalite Yönetim Temsilcisi

Aybüke EKŞİOĞLU



Genel Müdür

Dr. Gülay ÖZGÖN



|                           |          |  |   |               |  |
|---------------------------|----------|--|---|---------------|--|
|                           |          |  |   |               | <p>prenatal tanı örnekler</p> <ul style="list-style-type: none"><li>•Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması</li><li>•Alındıktan 72 saat sonra gönderilmiş numuneler</li></ul>  |
| Koryon Villus Örneklemesi | 20-30 mg | Sitogenetik<br>(konvansiyonel, FISH)<br><br>Moleküler genetik<br>(DNA/RNA) | Steril taşıma besiyeri içeren kap veya falkon | Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>•İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>•Numune miktarının yeterli olmaması</li><li>•Pıhtılaşmış kan örnekleri</li><li>•Kırık tüpte gelen örnekler</li><li>•Abort ve CVS materyali gibi doku örneklerinin alkol veya formol</li></ul> |

HAZIRLAYAN

KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN

Kalite Yönetim Temsilcisi

Aybüke EKŞİOĞLU





Genel Müdür



Dr. Gülay ÖZGÖN



|                           |                     |  |  |               |  |
|---------------------------|---------------------|--|--|---------------|--|
|                           |                     |  |  |               | <p>içerisine alınmış olması</p> <ul style="list-style-type: none"><li>•Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>•İsimsiz gelen numuneler</li><li>•Maternal kontaminasyon kontrolü için anne kanı gönderilmemiş prenatal tanı örnekler</li><li>•Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması</li><li>•Alındıktan 72 saat sonra gönderilmiş numuneler</li></ul> |
| Tahliye (Abort) Materyali | 1-2 cm <sup>3</sup> | Sitogenetik<br>(Konvansiyonel, FISH)<br><br>Moleküler genetik<br>(DNA/RNA) | Steril taşıma besiyeri içeren kap veya falkon<br><br>Steril taşıma besiyeri içeren tüp veya falkon | Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>•İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>•Numune miktarının</li></ul>  |

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

|  |  |  |  |  |   |
|--|--|--|--|--|---|
|  |  |  |  |  | <p>yeterli olmaması</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• Pıhtılaşmış kan örnekleri</li><li>• Kırık tüpte gelen örnekler</li><li>• Abort ve CVS materyali gibi doku örneklerinin alkol veya formol içerisine alınmış olması</li><li>• Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>• İsimsiz gelen numuneler</li><li>• Maternal kontaminasyon kontrolü için anne kanı gönderilmemiş prenatal tanı örnekler</li><li>• Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması</li><li>• Alındıktan 72 saat sonra</li></ul> |
|--|--|--|--|--|---|

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

|                            |              |   |   |               | gönderilmiş numuneler  |
|----------------------------|--------------|---|---|---------------|--|
| Parafin Blok               | Parafin blok | Sitogenetik FISH<br>Moleküler genetik (DNA/RNA) | Lam üzerine alınmış kesitler 5-10 µm ve 4-5 adet<br>Tümör kesitlerinde ek olarak tümör bölgesi işaretlenmiş kesit | Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>•Blokların hazırlanması sırasında formaldehit harici fiksatif kullanılmış örnekler</li><li>•Üzerinde hasta bilgisi bulunmayan ve yetersiz miktardaki numuneler</li><li>•Patoloji raporu bulunmayan veya teslim edilen blok ile uyumsuz rapora sahip örnekler</li></ul> |
| Periferik Kan (RNA Eldesi) | 4-10 ml      | Moleküler genetik (DNA/RNA)                     | 2-5 adet EDTA'LI tüpe alınmış kan örneği  | Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>•İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>•Numune miktarının yeterli olmaması</li></ul>   |

HAZIRLAYAN

KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN

Kalite Yönetim Temsilcisi  
**Aybüke EKŞİOĞLU**


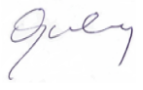


Genel Müdür  
**Dr. Gülay ÖZGÖN**





ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|       |        |                             |                    |               |   |
|-------|--------|-----------------------------|--------------------|---------------|---|
|       |        |                             |                    |               | <ul style="list-style-type: none"><li>•Pıhtılaşmış kan örnekleri</li><li>• Kırık tüpte gelen örnekler</li><li>•Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>•İsimsiz gelen numuneler</li><li>•Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması</li><li>•Alındıktan 72 saat sonra gönderilmiş numuneler</li></ul> |
| Serum | 2-5 ml | Moleküler genetik (DNA/RNA) | 15ml steril falkon | Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>•İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>•Numune miktarının yeterli olmaması</li><li>•Pıhtılaşmış kan örnekleri</li></ul>   |

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |





|               |       |                           |            |               |  |
|---------------|-------|---------------------------|------------|---------------|--|
|               |       |                           |            |               | <ul style="list-style-type: none"><li>• Kırık tüpte gelen örnekler</li><li>• Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>• İsimsiz gelen numuneler</li><li>• Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması</li><li>• Alındıktan 72 saat sonra gönderilmiş numuneler</li></ul> |
| Likit Biyopsi | 10 ml | Moleküler genetik (cfDNA) | Streck tüp | Oda sıcaklığı | <ul style="list-style-type: none"><li>• İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler</li><li>• Numune miktarının yeterli olmaması</li><li>• Pıhtılaşmış kan örnekleri</li><li>• Kırık tüpte gelen örnekler</li></ul>                                  |

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 18/23          |

|     |  |  |  |  |  |
|-----|--|--|--|--|--|
|     |  |  |  |  | <ul style="list-style-type: none"><li>•Uygun sürede laboratuvara ulaşmamış numuneler</li><li>•İsimsiz gelen numuneler</li><li>•Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması.</li><li>•Alındıktan 48 saat sonra gönderilmiş numuneler</li></ul> |
| NOT | Hastalara ait kimlik ve endikasyon bilgilerine ek olarak yapılacak işleme ilgili BİLGİLENDİRİLMİŞ AÇIK RIZA ONAY FORMU ve GENETİK TEST BİLGİLENDİRME FORMU hasta ve hekim tarafından doldurularak örnekle birlikte bölümümüze ulaştırılmalıdır. Hasta onamı bulunmayan örnekler onam formu merkezimize ulaşmadan raporlanmayacaktır. |  |  |  |  |

|  |  |
|--|--|
| <b>HAZIRLAYAN</b>  | <b>KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN</b>   |
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 19/23          |

### 3.4. Örneklerin Laboratuvara Teslimi, Kabulü, Reddi ve Ayırıştırılması

#### 3.4.1. Örnek teslim/kabul alanlarında ön değerlendirme

Laboratuvara gelen örneklerin, Numune Kabul Birimi'nde Numune Ret Kabul Kriterleri Listesine göre değerlendirilerek kaydı yapılır. Kaydı yapılan numuneler ilgili laboratuvar bölümündeki numuneden sorumlu laboratuvar personeline teslim edilir. Bu süreçte numuneler Numune Ret Kabul Kriterleri Listesine göre tekrar gözden geçirilerek laboratuvar personelleri tarafından teslim alınır. Laboratuvar Ön değerlendirmesinde; Intermedia'da yapılan test isteklerine bakılarak örnek kabının uygunluğu, örnek miktarı, etiketleme vb. kontrolü yapılır. Uygun olmayan örnekler sistemden ret edilir ve yeni örnek istenir. Ret edilen örneklerin iadesi istenmişse Hatalı Numune İade Tutanağı ile iade edilir.

#### 3.4.2. Örnek Red/Kabul Kriterleri

##### NUMUNE KABUL KRİTERLERİ:

**Periferik Kan Örneği:** Sitogenetik ve moleküler sitogenetik analizler için en az 2-5 cc periferik kan örneği heparinli yeşil kapaklı tüpe alınmalıdır. Örnekler bu testler için oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır. Moleküler genetik (DNA/RNA) analizler için en az 2-5 cc periferik kan örneği edtalı mor kapaklı tüpe alınmalıdır. Moleküler genetik testler için oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır.

**Kemik İliği Örneği:** Sitogenetik ve moleküler sitogenetik analizler için en az 2-5 cc kemik iliği örneği heparinli yeşil kapaklı tüpe alınmalıdır. Örnekler bu testler için oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır. Moleküler genetik (DNA/RNA) analizler için en az 4-10 cc kemik iliği örneği edtalı mor kapaklı tüpe alınmalıdır. Moleküler genetik testler için oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır.

**Amniyosentez Örneği:** Sitogenetik, moleküler sitogenetik ve moleküler genetik inceleme için yaklaşık 15-20 cc gönderilen amniyosentez örneği steril uygun enjektöre alınmış olmalıdır. Siyah contalı enjektörler kullanılmamalıdır. Örnek oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır.

**Koryon Villus Biopsisi Örneği:** Sitogenetik, moleküler sitogenetik ve moleküler genetik inceleme için yaklaşık 20-30 mg gönderilen koryon villus biyopsisi örneği steril taşıma besiyeri içerisine alınmış olmalıdır. Örnek oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır.

**Tahliye Materyalinden Biopsi Örneği:** Sitogenetik, moleküler sitogenetik ve moleküler genetik inceleme için yaklaşık 1-2 cm<sup>3</sup> gönderilen tahliye materyalinden biyopsi örneği steril taşıma besiyeri içerisine alınmış olmalıdır. Örnek oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır.

##### Abort materyallerinde gönderilebilecek örnekler:

**Plasental Biyopsi:** Umbilikal orijine yakın bölgeden (fetal kökenli) ve en az 1 cm<sup>3</sup> parça alınmalı

| HAZIRLAYAN  | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN             |
|---|---------------------------------------|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 20/23          |

**Deri Biyopsisi:** Sırt, bacak veya kalçadan alınan yaklaşık 5 mm<sup>2</sup> parça alınmalı

**Kord Biyopsisi:** Yaklaşık 2 cm parça alınmalı

**Amniyon Biyopsisi:** Umbilikal korda en yakın bölgeden en az 2 cm<sup>2</sup> parça alınmalı

**Parafin Blok Kesitleri:** Örnek oda sıcaklığında laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır.

**Periferik Kandan RNA Eldesi:** RNA eldesi için en az 4-10 cc periferik kan örneği edtalı mor kapaklı tüpe alınmalıdır. Numuneler oda sıcaklığında ve alındıktan sonra 72 saat içinde laboratuvara ulaşacak şekilde transport edilmiş olmalıdır.

**Serum:** 2-5 ml falkon tüp 2-24 °C

Hastalara ait kimlik ve endikasyon bilgilerine ek olarak yapılacak işlemle ilgili Bilgilendirilmiş Açık Rıza Onay Formu hasta ve hekim tarafından doldurularak örnekle birlikte bölümümüze ulaştırılmalıdır.



Numune kabul saatleri; Pazartesi-Cuma (hafta içi) günleri 09:00-18:00 arasındadır. Uygun zamanda ve koşullarda laboratuvara ulaştırılmış örnekler kabul edilir.

Endikasyonuna uygun test seçimi yapılmış olan örnek kabul edilir.

Hastaya ait kimlik bilgilerinin, istem formu ve onam formunun doğru ve eksiksiz doldurulduğu örnekler kabul edilir.

#### NUMUNE RED KRİTERLERİ

1. Yanlış örnek kabında/tüpünde gönderilmiş numuneler kabul edilmeyecektir.
2. 72 saatten daha uzun süre sonra laboratuvara ulaştırılmış numuneler kabul edilmeyecektir.
3. Periferik kandan yapılan çalışmalarda pıhtılaşmış kan numuneleri kabul edilmeyecektir.
4. Örnek tüpleri/örnek kapları hasar görmüş numuneler kabul edilmeyecektir.
5. Dondurulmuş numuneler kabul edilmeyecektir.
6. Yukarıda önerilen miktarlarda alınmayan numuneler kabul edilmeyecektir.
7. Steril besiyeri içine alınacak numunelerin (amniyosentez, koryon villus biyopsisi, tahliye materyali) steril olmayan koşullarda alınması ve gönderilmesi durumunda numuneler kabul edilmeyecektir.
8. Doku örneklerinin (koryon villus biyopsisi, tahliye materyali) alkol veya formol içerisine alınmış olması durumunda numuneler kabul edilmeyecektir.
9. Parafin blok kesitlerinden yapılacak çalışmalarda formaldehit harici fiksatif kullanılmış numuneler kabul edilmeyecektir.
10. Yanlış endikasyonla gönderilmiş numuneler kabul edilmeyecektir (doktoru ile görüşülerek karar verilir).
11. Hastaya ait kimlik bilgilerinin, istem kağıdı ve onam formunun yanlış veya eksik doldurulduğu numuneler kabul edilmeyecektir.

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 21/23          |

### 3.4.3. Ret edilen örneklerin istatistiksel analizi

Numunenin iadesi istenmişse Hatalı Numune İade Tutanağı üzerinden; numune iadesi istenmemişse Uygunsuz Numune Kayıt Formu üzerinden çalışılır. Laboratuvar aylık hatalı örnek takibi yapılır.

### 3.4.4. Düzeltici önleyici faaliyetlerin başlatılması

Laboratuvar Preanalitik Süreç ile ilgili örnek alma ve taşıma eğitimleri temel düzeltici önleyici faaliyetlerdir.

## 3.5. Testlerin Analizi

### 3.5.1. İnternal kalite kontrol çalışmaları

İnternal kalite kontrol çalışmaları ilgili metoda ait Test Çalışma Talimatı'nda tanımlanmış olan kalite kontrol kurallarına uygun olarak yapılır.

### 3.5.2. Testlerin çalışılması

Her test ile ilgili Cihaz Kullanım ve Bakım Talimatı ve Test Çalışma Talimatları doğrultusunda çalışılır.

### 3.5.3. Panik değerlerin bildirilmesi

Panik değer taşıyan testler Panik Değer Listesi'nde belirtilmiştir. Bunlar doğum öncesi tanı ve preimplantasyon tanı için alınan örneklerde (amniyosentez, koryon villus örnekleme, kordosentez, balstomer/trofoektoderm biyopsisi) patolojik sonuçların saptanması durumudur. Bu durumlarda patolojik sonuçlar saptandıysa testi isteyen klinisyenle görüşülüp hastanın kliniği hakkında daha fazla bilgi alınır ve test sonucu hakkında doktor bilgilendirilerek rapor onaylanır. Panik değer bildirimine ilgili hekim ile görüşüldükten kayıt altına alınır ve e-mail yoluyla da ilgili doktor ve kuruma sonuç ivedilikle gönderilir.

### 3.5.4. Eksternal kalite kontrol çalışmaları



Üyesi olduğumuz eksternal kalite kontrol programının belirlediği takvim günlerinde program dahilinde olan testler için eksternal kalite kontrol örnekleri hasta testleriyle birlikte çalışılır. Eksternal kalite kontrol çalışmaları Kalite Kontrol Programı Prosedürü'ne göre yapılır.

## 3.6. Örnek Saklama Aşaması

1. Numuneler Test Çalışma Talimatları'nda belirtilen sürelerine ve koşullara göre saklanır. Ayrıca Örneklerin Saklanma Süreleri Listesi'nde belirtilmiştir.

2. Moleküler genetik testler için DNA örnekleri  $<+4$  °C, RNA  $<-80$ °C 'de ve hastaya ait birincil numune Örneklerin Saklanma Süreleri Listesi'nde belirtilen süreyle uygun şartlarda saklanır. İşlemler tamamlandıktan sonra kan numuneleri talimatlara uygun şekilde imha edilir.

3. Moleküler testler için DNA  $<+4$ °C'de ve hastaya ait birincil numune  $+4$ - $+24$ °C'de 1 ay süreyle uygun şartlarda saklanır. İşlemler tamamlandıktan sonra kan numuneleri "Atık Yönetim Prosedürü'ne" uygun

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 22/23          |

şekilde imha edilir. İleri genetik testlerin kurulması ihtimali için saklanan numunelere (hasta çocuk, ex hasta çocuk) ait DNA örnekleri süresiz saklanır.

4. Sitogenetik ve moleküler sitogenetik testler için genetik tanı raporu yazılana kadar hastaya ait heparinli kan, kemik iliği örneği gibi birincil numuneler, hücre pelletleri, preparatlar ve CDM görüntüleri süresiz olarak saklanır. Doku kültürü yapılan örneklerde artan birincil numune varsa Örneklerin Saklanma Süreleri Listesi'ne göre saklanır.

### 3.7. Sonuçların Onaylanması

Elde edilen bulgular ilgili personel tarafından değerlendirilir ve sonuç Tıbbi Genetik Uzmanına sunulur. Sonuç onaylandıktan sonra Hasta Kabul ve Raporlama Personeli tarafından rapor gönderilir.

### 3.8. Sonuçların Raporlanması

1. Laboratuvarında çalışılan testler analiz edildikten sonra sorumlu hekim tarafından onaylanır ve onaydan sonra Hasta Kabul ve Raporlama personeli raporu gönderir. Onaylanan raporlar ilgili hasta/kurum/doktor ile paylaşılır.

2. Doğum öncesi tanı örneklerinde acil FISH test istekleri 3-4 gün içinde çalışılıp onaylanır.

3. Laboratuvar sonuç raporlarında hasta adı soyadı, Lab No/Protokol No, TC Kimlik numarası, Yaşı ve cinsiyeti, Doktor Adı, Kurum Adı, İstek Tarihi ve saati, Laboratuvara Kabul Tarihi ve saati, Rapor tarihi ve saati, Test Adı, Onaylayan doktor ve hastane adres ve iletişim bilgileri yer alır.

4. Panik değer listesinde yer alan sonuçların raporları doktoruna bilgi verildikten sonra acilen gönderilir.

5. Patolojik sonuçlar olası riskleri ve sonuçları hakkında ayrıntılı bilgi verilerek rapor edilir.



6. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği gereğince prenatal (doğum öncesi) ve preimplantasyon genetik tanı raporlarında cinsiyet kromozomlarındaki kusurlar ve cinsiyete bağlı hastalıklar dışında cinsiyet belirtilmemektedir.

7. Hastalar test sonuçlarını yazılı olarak kurumumuzdan alabilirler. Talepleri durumunda mail yolu ile de sonuçlarına ulaşabilirler.

8. Genetik tanı mevzuatı gereğince raporlanan hasta verileri (raporlar ve analiz görüntüleri) arşivlenerek 30 yıl süreyle saklanır.

### 3.9. Sonuçların Saklanması

Genetik tanı mevzuatı gereğince raporlanan hasta verileri (raporlar ve analiz görüntüleri) arşivlenerek 30 yıl süre için saklanır.



| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.

|   |                     |                                  |
|---|---------------------|----------------------------------|
|  | <b>TEST REHBERİ</b> | <b>Doküman No</b> : FR.117       |
|   |                     | <b>Yayın Tarihi</b> : 29.03.2024 |
|   |                     | <b>Rev. No/Tarih</b> : 00/....   |
|   |                     | <b>Sayfa No</b> : 23/23          |

#### 4.TÜM TEST LİSTESİ

EK1: LS11 GENETİK TEST LİSTESİ

| HAZIRLAYAN   | KONTROL EDEN VE ONAYLAYAN  |
|--|--|
| Kalite Yönetim Temsilcisi<br><b>Aybüke EKŞİOĞLU</b><br> | Genel Müdür<br><b>Dr. Gülay ÖZGÖN</b><br> |

ELEKTRONİK NÜSHADIR. ÇIKTI ALINDIĞINDA KONTROLSÜZ KOPYADIR.