
 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>1 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

<b>REVİZYON TAKİP</b>		
<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Revizyon Açıklama</b>	<b>Revizyon No</b>
02.05.2023	Madde 2.5'in 2. Maddesine "İşlemler tamamlandıktan sonra kan numuneleri ilgili birim çalışanı tarafından <b>Örneklerin Saklanma Süreleri Listesi'ne</b> göre " <b>İmha Tutanağı Formu</b> " doldurularak " <b>Atık Yönetim Prosedürü'ne</b> " uygun şekilde imha edilir. İlgili birim sorumlusu ve genetik uzmanının onayı ile imha işlemi tamamlanır."ifadesi eklenmiştir.	01
10.05.2023	Madde 2.1'e "Bir sağlık kuruluşundan gelen hastalarda test istemi hekimi tarafından yapılmış ise Bilgilendirilmiş Onam Formu hasta tarafından okunup onaylandıktan sonra test istemi yapılır. Test istemi bulunmayan hastalarda ise hasta genetik uzmanımız tarafından hasta muayene edildikten sonra Bilgilendirilmiş Onam Formu hasta tarafından okunup onaylandıktan sonra, doktorun uygun gördüğü test işaretlenerek test istemi yapılır."ifadesi eklenmiştir.	02
10.05.2023	"Tanı Merkezi" ifadesi "Değerlendirme Merkezi" olarak değiştirilmiştir. Yeni mesul müdür Altuğ KOÇ olarak belirtilmiştir."	02
10.05.2023	"Madde 2.7 Kurumlar, rapor sonuçlarını, uzman tarafından elektronik ortamda onaylandıktan hemen sonra LİS sisteminde kendi şifreleri ile yapacakları internet bağlantısı üzerinden görebilir ve çıktısını alabilirler." İfadesi eklenmiştir.	02
17.05.2023	Mesul Müdür Altuğ KOÇ önsözden çıkartılmıştır.	03

<b>Hazırlayan</b>	<b>Kontrol Eden</b>	<b>Onaylayan</b>
Kalite Yönetim Temsilcisi	Mesul Müdür	Laboratuvar Koordinatörü

GENTAN Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Kalite Yönetim Sistemi'ne ait güncel dokümanlar Ortak Ağ üzerindedir. Basılı ortamda bulunan dokümanlar "**KontROLSÜZ KOPYA**" niteliğindedir. Basılı ortamda kontrollü kopya talebinizi Kalite Birimi'ne iletmeniz gereklidir. Kurum içi kullanım içindir, çoğaltılamaz ve kurum dışına çıkartılamaz.

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>2 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

## GENTAN GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ TEST REHBERİ


### ÖNSÖZ

Bu Laboratuvar Test Rehberi Kitabı, laboratuvar personelinin, kliniklerde çalışan doktorların ve bilgi almak isteyen hasta ve hasta yakınlarının laboratuvar hakkında bilgilendirilmesini, laboratuvarın işleyişinin izlenmesini, laboratuvarla ilgili belgelere ulaşılabilmesini ve GENTAN Genetik Değerlendirme Merkezi tanıtılmasını sağlamak amacıyla hazırlanmıştır.

Bu el kitabı, genetik değerlendirme merkezinde yürüttüğümüz rutin laboratuvar hizmetlerinin işleyiş sistematüğünü, insan kaynaklı materyallerin (kan ve doku) analiz edildiği test sistemlerini, analiz öncesi (preanalitik), analiz (analitik), analiz sonrası (postanalitik) değişkenlerini, hasta sonuçlarının raporlanmasını, ayıraçların özelliklerini ve saklanmasını, cihazların kontrolü ve bakımları gibi tüm laboratuvar işlerini kapsamaktadır.

Bu el kitabı genel olarak tanıtım ve esas soruların yanıtlanması için düzenlenmiştir. Laboratuvarımıza kapak sayfasındaki iletişim adresinden ulaşabilir, öğrenmek istediğiniz bilgileri alabilirsiniz. Merkezimiz sizlere, güvenilir ve zamanında sonuçlar vermeyi kendine amaç edinmiştir.

Saygılarımızla

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>3 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

## 1. Genetik Değerlendirme Merkezimizin Kuruluş Amacı ve Kapsamı

GENTAN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, 1997 yılında alanında uzman ve yetkin ekibi ile İzmir’de kurulmuştur. GENTAN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi; genetik tanı ve kişiye özel tıp alanında ulusal ve uluslararası ölçekte hizmet veren özel bir genetik hastalıklar değerlendirme merkezidir. Teknolojik alt yapısı ve bilimsel gelişmeleri yakından takip eden ve katkıda bulunan akademik kariyere sahip ekibi ile birlikte yeni nesil genetik sloganıyla tıbbi genetiğin en çağdaş test ve yöntemlerini herkesin anlayabileceği basitlikte, ulaşılabilir olarak sunmaktadır. Sunmuş olduğumuz hizmetler ulusal ve uluslararası bağımsız ve yetkili kuruluşlar tarafından denetlenmektedir. GENTAN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi alanında uzman personeli ile sürekli kendini geliştirmeyi, en kaliteli en güvenilir ve en ulaşılabilir hizmeti vermeyi amaçlamaktadır.

Merkezimiz akademik kadrosu ile sadece gönderilen numuneler üzerinden değil, hastanın bizzat kendisi ve numuneyi gönderen hekim ile yakın iletişim kurarak, tanı ve tedaviyi destekleyici çözümler sunmaktadır.

Genetik Değerlendirme Merkezimiz, Kazımdirik Mahallesi Üniversite Caddesi 79/11 Bornova / İZMİR adresinde hizmet vermektedir.

Genetik Değerlendirme Merkezi bünyesinde, rutin laboratuvar hizmetleri ve bilimsel araştırma projelerinin yürütülmesine yönelik düzenlenmiş, Genetik Hastalıklar Polikliniği, Prenatal Sitogenetik Tanı Laboratuvarı, Postnatal Sitogenetik Tanı Laboratuvarı, Moleküler Sitogenetik Laboratuvarı ve Moleküler Genetik laboratuvarı faaliyet göstermektedir.

İletişim: 0 232 463 82 87

Adres: Kazımdirik Mahallesi Üniversite Caddesi 79/11 Bornova / İZMİR


## 2.LABORATUVAR İŞLEYİŞİ

### 2.1. TEST İSTEM VE GİRİŞLERİ:

Merkezimize ayaktan gelen hastalarda; hasta genetik uzmanımız tarafından hasta muayene edildikten sonra Bilgilendirilmiş Onam Formu hasta tarafından okunup onaylandıktan sonra, doktorun uygun gördüğü test işaretlenerek test istemi yapılır. Dışarıdan gelen numuneler de ise gönderen merkezdeki hekim tarafından Bilgilendirilmiş Onam Formu hastaya imzalatılır ve ilgili personeller tarafından Numune Gönderim Formu doldurularak test istemi yapılır.

**Bir sağlık kuruluşundan gelen hastalarda test istemi hekimi tarafından yapılmış ise Bilgilendirilmiş Onam Formu hasta tarafından okunup onaylandıktan sonra test istemi yapılır. Test istemi bulunmayan hastalarda ise**

*GENTAN Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Kalite Yönetim Sistemi'ne ait güncel dokümanlar Ortak Ağ üzerindedir. Basılı ortamda bulunan dokümanlar "Kontrolsüz Kopya" niteliğindedir. Basılı ortamda kontrollü kopya talebinizi Kalite Birimi'ne iletmeniz gereklidir. Kurum içi kullanım içindir, çoğaltılamaz ve kurum dışına çıkartılamaz.*

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>4 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

**hasta genetik uzmanımız tarafından hasta muayene edildikten sonra Bilgilendirilmiş Onam Formu hasta tarafından okunup onaylandıktan sonra, doktorun uygun gördüğü test işaretlenerek test istemi yapılır.**

Test girişleri için laboratuvar otomasyon sisteminde (LİS) hasta sayfasında yer alan "Hasta Kayıt" menüsü seçilerek tetkik giriş sayfası açılır. Burada hangi test/testler istenmişse adı, kısaltması veya kodu girilerek istek yapılabilir. Sisteme ayrıca hastanın ön tanı veya endikasyonu yazılmalıdır. Hastalardan alınan test materyalleri veya dışarıdan gelen test numuneleri merkeze ulaştıktan sonra Numune Kabul ve Hasta Kayıt Personeli tarafında teslim alınır. Gerekli ön işlemlerden sonra ilgili teknisyen, örnek red/ kabul kriterlerine göre örnek kabulü ya da reddini yapar.

## **2.2. ÖRNEKLERİN UYGUN ŞEKİLDE ALINMASI İLE İLGİLİ KURALLAR**

### **2.2.1. Örnek Alımı Öncesi Testlere Yönelik Ön Hazırlık Kuralları**

•Laboratuvarında çalışılan testler için ön hazırlık gerekmemektedir.

### **2.2.2. Örnek Alımı Öncesi Hasta Hazırlık Kuralları**

•Hastadan, Bilgilendirilmiş Onam Formunu okuması ve kontrol ettikten sonra imzalaması istenir.

• Kan örneği için testlere göre uygun örnek tüpü seçimi yapılır, seçilen tüplere barkod etiketleri yapıştırılır.

• Hasta kan alma koltuğunda dinlendirilir.

• Uygunsuz bir durum yoksa kan alma işlemi gerçekleştirilir.

• 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, daha deneyimli başka bir personelden destek istenir.

### **2.2.3. Örneklerin etiketlenmesi**

• Alınan tüm örneklere hasta bilgilerinin yazılı olduğu barkod etiketi yapıştırılır.

• Bu barkodlarda hasta adı soyadı, protokol numarası, barkod dökme tarih ve saati bulunur.

### **2.2.4. Örnek Alımı ile İlgili Kurallar**

#### **2.2.4.1. 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.

*GENTAN Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Kalite Yönetim Sistemi'ne ait güncel dokümanlar Ortak Ağ üzerindedir. Basılı ortamda bulunan dokümanlar "Kontrolsüz Kopya" niteliğindedir. Basılı ortamda kontrollü kopya talebinizi Kalite Birimi'ne iletmeniz gereklidir. Kurum içi kullanım içindir, çoğaltılamaz ve kurum dışına çıkartılamaz.*

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>5 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

- 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

- 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 20 ml amniyotik sıvı alınmalıdır. Siyah contasız enjektör kullanılmalıdır.
- 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 2-8°C'de en fazla 3 gün saklanabilir.

### **D. Tahliye Materyali:**

Abort materyallerinde gönderilebilecek örnekler :

- Plasental biopsi: Umbilikal orijine yakın bölgeden (fetal kökenli) ve en az 1 cm<sup>3</sup> parça alınmalı
- Deri biopsisi: Sırt, bacak veya kalçadan alınan yaklaşık 5mm<sup>2</sup> parça alınmalı
- Kord biopsisi: Yaklaşık 2cm<sup>2</sup> parça alınmalı
- Amnion biopsisi: Umbilikal korda en yakın bölgeden en az 2 cm<sup>2</sup> parça alınmalı

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.

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>6 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

### **E. Kemik İliği:**

- Yaklaşık 2-3 ml kemik iliği örneği lityum heparinli yeşil kapaklı tüplere alınır.
- Kemik iliği 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.

### **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.

### **G. Parafin blok kesitleri:**

Moleküler testler için;

- Yaklaşık 15 mg (17µl) parafin bloktan hazırlanmış yaklaşık 10 µm kalınlığında 17 kesit hazırlanmalıdır.

- Örnekler iki ayrı 1,5 ml’lik ependorf tüpüne konularak gönderilmelidir.

- Örnekler oda sıcaklığında (18-24°C) gönderilmelidir.

Moleküler sitogenetik testler için;

- FISH testi için parafin blok kesitlerinden yaklaşık 4-6 µm kalınlığında lam üzerine alınmış ve formaldehit ile fikse edilmiş kesitler kabul edilecektir.

- En az 2 lam gönderilmelidir.


- Örnekler oda sıcaklığında (18-24°C) gönderilmelidir.

- Bloklerin hazırlanması sırasında formaldehit harici fiksatif kullanılmış örnekler, yetersiz miktardaki numuneler çalışmaya alınmayacaktır.

## **2.3. ÖRNEKLERİN LABORATUVARA TESLİMİ, KABULÜ, REDDİ VE AYRIŞTIRILMASI**

### **2.3.1. Örnek Teslim/Kabul Alanlarında Ön Değerlendirme**

Laboratuvara gelen örnekler Numune Kabul Birimi’nde “Birincil Numune Alma El Kitabı” na göre kayıt ve kabul işlemleri yapılır. Ayrıca kayıt işlemi sırasında, Numune Kabul “Kabul / Red Kriterleri Listesi”ne göre değerlendirme yapar. Kaydı yapılan numuneler, ilgili laboratuvar departmanındaki numuneden sorumlu laboratuvar personeline teslim edilir. Bu süreçte numuneler “Numune Kabul / Red Kriterleri Listesi”ne göre tekrar gözden geçirilerek laboratuvar teknisyenleri tarafından numune teslim alanından teslim alınır. Ön değerlendirmede; LİS’ den yapılan test isteklerine bakılarak örnek kabının uygunluğu, örnek miktarı, etiketleme vb. kontrolü yapılır. Uygun olmayan örnekler sistemden ret edilir

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>7 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

ve yeni örnek istenir. Ret edilen örnekler "Hatalı Numune İade Tutanağı" ile iade edilir. Ayrıca "Hatalı Numune İade Tutanağı" LIS'de kayıt altına alınır.

### 2.3.2. Örnek Ret/Kabul Kriterleri:

#### NUMUNE KABUL KRİTERLERİ:

- İstem formlarında hasta bilgilerinin, istenen tetkiklerin ve numunenin hastadan alındığı tarih bilgilerinin eksiksiz yer alması.
- İstem formlarında kurum bilgilerinin eksiksiz olması.
- Numunenin uygun tüpte ve yeterli miktarda gönderilmiş olması.
- Numune üzerinde hasta ad ve soyadının yer alması
- Uygun zamanda ve koşullarda laboratuvara ulaşmış örnekler
- Örneğin doğru endikasyonla gönderilmiş olması

#### NUMUNE RED KRİTERLERİ


- Numune üzerinde hasta ad ve soyadın yer almaması. (İsimsiz numune).
- Numunenin üzerindeki hasta ad-soyadı ile istemdeki ad-soyadın aynı olmaması.
- İstene tetkikler için numunenin uygun olmayan kap, tüp ve swaplara alınmış olması.
- Numune miktarının yeterli olmaması
- Numunenin özellikle belirtilen testler için steril kapta toplanmaması.
- Numunelerin uygun olan süre içerisinde laboratuvara ulaşmaması.
- Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması.
- Pıhtılaşmış kan örnekleri
- Örnek tüpleri/ örnek kaplarının hasar görmüş olması
- İstem kâğıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler
- Dondurulmuş örnekler (İzole Edilmiş DNA hariç)
- Abort ve CVS materyali gibi doku örneklerinin alkol veya formol içerisinde alınmış olması

### 2.3.3. Ret Edilen Örneklerin İstatistiksel Analizi

LİS'e kayıtlı bilgiler üzerinden çalışılarak, Laboratuvar Aylık Hatalı Örnek Takibi yapılır.

### 2.3.4. Düzeltici Önleyici Faaliyetlerin Başlatılması

*GENTAN Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Kalite Yönetim Sistemi'ne ait güncel dokümanlar Ortak Ağ üzerindedir. Basılı ortamda bulunan dokümanlar "Kontrolsüz Kopya" niteliğindedir. Basılı ortamda kontrollü kopya talebinizi Kalite Birimi'ne iletmeniz gereklidir. Kurum içi kullanım içindir, çoğaltılamaz ve kurum dışına çıkartılamaz.*

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>8 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

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

## **2.4. TESTLERİN ANALİZİ**

### **2.4.1. İnternal kalite kontrol çalışmaları**

İnternal kalite kontrol çalışmaları, ilgili metoda ait “**Test Çalışma Talimatı**”nda tanımlanmış olan kalite kontrol kurallarına uygun olarak yapılır.

### **2.4.2. Testlerin çalışılması**

Her test, ilgili “**Cihaz Kullanım Talimatı**” ve “**Test Çalışma Talimatları**” doğrultusunda çalışılır.

### **2.4.3. 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, blastomer/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 bildirimini ilgili hekim ile görüşüldükten kayıt altına alınır ve ilgili doktor ve kuruma sonuç ivedilikle gönderilir.

### **2.4.4. 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.

## **2.5. ÖRNEK SAKLAMA AŞAMASI**

1. Numuneler Test Çalışma Talimatları’nda belirtilen sürelerine ve koşullara göre saklanır.
2. Moleküler genetik testler için genetik tanı raporu yazılana kadar DNA(-20°C) ve hastaya ait EDTA’lı kan örneği (+4°C) uygun şartlarda saklanır. **İşlemler tamamlandıktan sonra kan numuneleri ilgili birim çalışanı tarafından Örneklerin Saklanma Süreleri Listesi’ne göre “İmha Tutanağı Formu” doldurularak “Atık Yönetim Prosedürü’ne” uygun şekilde imha edilir. İlgili birim sorumlusu ve genetik uzmanının onayı ile imha işlemi tamamlanır.** Genetik Hastalıklar Değerlendirme

*GENTAN Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Kalite Yönetim Sistemi’ne ait güncel dokümanlar Ortak Ağ üzerindedir. Basılı ortamda bulunan dokümanlar “Kontrolsüz Kopya” niteliğindedir. Basılı ortamda kontrollü kopya talebinizi Kalite Birimi’ne iletmeniz gereklidir. Kurum içi kullanım içindir, çoğaltılamaz ve kurum dışına çıkartılamaz.*



 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>9 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

Merkezi Yönetmeliği'nde numune saklama süreleri ile ilgili bir madde bulunmadığından DNA örnekleri raporlamanın ardından uygun şartlarda (-20°C) 5 yıl süre için saklanacakları pozisyonlara nakledilir. İleri genetik testlerin kurulması ihtimali için saklanan numunelere (hasta çocuk, ex hasta çocuk) ait DNA örnekleri süresiz saklanır.

**3.** Sitogenetik ve moleküler sitogenetik testler için genetik tanı raporu yazılana kadar hastaya ait heparinli kan, kemik iliği örneği (+4°C) , doku kültürü yapılan örneklerde bir kültür kabı (amniyosentez, koryon villus örnekleme, cilt biyopsisi, abortus materyali) (37 °C) uygun koşullarda saklanır.

**4.** Sitogenetik ve moleküler sitogenetik testler için numuneden hazırlanan fiksatif örneği genetik tanı raporu yazılana kadar ve rapor verildikten sonra 2 hafta süreyle +4°C'de saklanır. Ancak moleküler sitogenetik (FISH) testleri hariç diğer sitogenetik testler için raporlamanın ardından Genetik Hastalıklar Tanı Yönetmeliği, Avrupa Sitogenetik Derneği ve Amerikan Genetik Topluluğunca hazırlanan standartlar gereğince hazırlanan slaytlar uygun şartlarda (oda sıcaklığında, kuru, nemsiz bir alanda) 5 yıl süre için saklanacakları pozisyonlara nakledilir.

## **2.6. SONUÇLARIN ONAYLANMASI**

**1.** Elde edilen bulgular iki uzman tarafından değerlendirilip elektronik ortamda onaylandıktan sonra LIS işletim sisteminde ön rapor haline getirilir ve tıbbi genetik uzmanının kontrol ve onayına sunulur.


**2.** Sonuçlar analiz edildikten sonra LIS üzerinden sorumlu hekim tarafında onaylanır ve onaydan sonra raporlanır. Hataları önlemek amacıyla basılı raporlar tekrar gözden geçirilip ıslak imza ile onaylanır. Onaylanan raporlar sekreterlik tarafından ilgili hasta/kurum/doktor dikkatine yönlendirilir.

## **2.7. SONUÇLARIN RAPORLANMASI**

**1.** Laboratuvarında çalışılan testler analiz edildikten sonra LIS üzerinden sorumlu hekim tarafında onaylanır ve onaydan sonra raporlanır. Hataları önlemek amacıyla basılı raporlar tekrar gözden geçirilip ıslak imza ile onaylanır. Onaylanan raporlar sekreterlik tarafından ilgili hasta/kurum/doktor dikkatine yönlendirilir.


**Kurumlar, rapor sonuçlarını, uzman tarafından elektronik ortamda onaylandıktan hemen sonra LIS sisteminde kendi şifreleri ile yapacakları internet bağlantısı üzerinden görebilir ve çıktısını alabilirler.**

*GENTAN Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Kalite Yönetim Sistemi'ne ait güncel dokümanlar Ortak Ağ üzerindedir. Basılı ortamda bulunan dokümanlar "Kontrolsüz Kopya" niteliğindedir. Basılı ortamda kontrollü kopya talebinizi Kalite Birimi'ne iletmeniz gereklidir. Kurum içi kullanım içindir, çoğaltılamaz ve kurum dışına çıkartılamaz.*

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>10 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

2. Doğum öncesi tanı örneklerinde acil FISH test istekleri 2-3 gün içinde çalışılıp onaylanır.
3. Preimplantasyon genetik tanı örnekleri taze ya da dondurulmuş embriyolarla planlanan tüp bebek denemeleri için uygulanmakta olup taze örnekler 1-2 gün içinde raporlanmaktadır. Dondurulmuş embriyolara ait numuneler biriktirilerek hastanın bir sonraki adet dönemi öncesinde raporlanmak üzere çalışır.
4. Laboratuvar sonuç raporlarında hasta Adı Soyadı, Dosya No/Protokol No, TC Kimlik Numarası, Yaşı ve Cinsiyeti, Gönderen Hekim, Kurum Adı, Numune Türü, Numune Alma ve Kabul Tarihi, Rapor tarihi, Test Adı, Sonuç, Birim, Referans Değerler, Onaylayan doktor bilgileri yer alır.
5. Panik değer listesinde yer alan sonuçların raporları doktoruna bilgi verildikten sonra acilen gönderilir.
6. Patolojik sonuçlar olası riskleri ve sonuçları hakkında ayrıntılı bilgi verilerek rapor edilir.
7. Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği gereğince prenatal (doğum öncesi) ve preimplantasyon genetik tanı raporlarında cinsiyet kromozomlarındaki kusurlar ve cinsiyete bağlı hastalıklar dışında cinsiyet belirtilmemektedir.
8. Kullanılan kit, yöntem ve cihaz değişikliğinde hemen güncellenir. Referans aralıkları her zaman ulusal ve uluslararası literatürler takip edilerek ve prospektüs bilgileri gözden geçirilerek belirlenir ve güncellenir.
9. Hastalar test sonuçlarını yazılı olarak sadece laboratuvar sekreterliğinden değil, aynı zamanda [www.gentan.com](http://www.gentan.com) adresinden TC kimlik numaralarını girerek ulaşabilirler. Hastaların, laboratuvar sekreterliğinden talepleri durumunda faks ve mail yolu ile de sonuçlarına ulaşabilirler.
10. Genetik değerlendirme merkezi mevzuatı gereğince raporlanan hasta verileri (raporlar ve analiz görüntüleri) arşivlenerek 30 yıl süreyle saklanır.

Testlere ait, test adı, test kodu, gen adı, yöntem, örnek adı, numune kabı, numune miktarı, taşıma koşulları gibi bilgileri İnternet sitemizdeki Genetik Testler menüsünden ulaşabilirsiniz.

 Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi	<b>Doküman No</b>	<b>Yürürlük Tarihi</b>	<b>Revizyon No</b>	<b>Revizyon Tarihi</b>	<b>Sayfa No</b>
	<b>GNT.KLT.TR.01</b>	<b>01.04.2020</b>	<b>03</b>	<b>17.05.2023</b>	<b>11 / 11</b>
	<b>TEST REHBERİ</b>				

<b>AÇIKLAMA</b>	
Transport Süresi ve Koşullarına Uymayan Numuneler	1
Dondurulmuş Numuneler	2
Pıhtılaşmış Numuneler	3
Hemolize Numuneler	4
Lipemik Numuneler	5
Hiperbilirubinemik Numuneler	6
Formol İçine Alınmış Numuneler	7
Alkol İçerisine Alınmış Numuneler	8
Steril Olmayan Numuneler	9

<b>Numune Türü</b>	<b>Red Kriterleri</b>	<b>Kapak/Tüp</b>	<b>Numune Miktarı</b>
Kordon Kanı <sup>HEPARİN</sup>	1*, 2*, 7*, 8*	Heparinli enjektör	2-5 mL
Cilt Biyopsi Örneği	1*, 2*, 7*, 8*	Steril Kap, Transport Medium	1 cm <sup>3</sup> doku parçası
Amniyon Sıvısı	1*, 2*	Enjektör, Greiner Tüp	20 mL
CVS Materyali	1*, 2*, 7*, 8*	Transport Medium	20-30 mg
Abort Materyali	1*, 2*, 7*, 8*	Steril Kap, Transport Medium	1 cm <sup>3</sup> doku parçası
Kemik İliği <sup>HEPARİN</sup>	1*, 2*, 3*	Heparinli tüp	1-2 ml
Taze Tümör Kesiti, Parafin Blok		Parafin Blok	3 mikron
Periferik Kan	1*, 2*, 3*, 4*	Heparinli tüp	1-2 ml
Periferik Kan	1*, 2*, 3*, 4*	EDTA'lı tüp	1-2 ml

GENTAN Genetik Hastalıkları Değerlendirme Merkezi Kalite Yönetim Sistemi'ne ait güncel dokümanlar Ortak Ağ üzerindedir. Basılı ortamda bulunan dokümanlar "**KontROLSÜZ KOPYA**" niteliğindedir. Basılı ortamda kontrollü kopya talebinizi Kalite Birimi'ne iletmeniz gereklidir. Kurum içi kullanım içindir, çoğaltılamaz ve kurum dışına çıkartılamaz.