



# TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	1 / 9

## İÇİNDEKİLER

1. MOLEKÜLER GENETİK LAB GENEL BİLGİLER
2. MOLEKÜLER GENETİK LAB YAPILAN TESTLER
3. MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST İSTEMİ VE KAYIT
4. MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN ALIM KURALLARI
5. MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN TRANSFER KURALLARI
6. MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN KABULU
7. MOLEKÜLER GENETİK LAB TESTLERE İLİŞKİN ÖN HAZIRLIK İŞLEMLERİ
8. MOLEKÜLER GENETİK LAB TESTLERE İLİŞKİN ÖRNEK RED KRİTERLERİ
9. MOLEKÜLER GENETİK LAB TESTLERİN ÇALIŞMA YÖNTEMLERİ
10. MOLEKÜLER GENETİK LAB SONUÇ VERME
11. MOLEKÜLER GENETİK LAB KALİTE KONTROL ÇALIŞMALARI
12. KISALTMALAR
13. İLGİLİ DOKÜMANLAR

### 1. MOLEKÜLER GENETİK LAB GENEL BİLGİLER

Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları/Tıbbi Genetik A.B.D.'na bağlı olarak hizmet vermektedir. Laboratuvarında tanı ve tedavi amaçlı moleküler genetik testler yapılmaktadır.

Adres: Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi , Tıbbi Genetik A.B.D, Büyükdere Mah.Prof.Dr. Nabi Avcı Bulvarı No:4 Meşelik Yerleşkesi Odunpazarı/Eskişehir 26040  
Laboratuvar Çalışma Saatleri: Hafta içi hergün saat 08.30-17.00 arası hizmet vermektedir.

Bölüm iletişim bilgileri:

Tıbbi Genetik Poliklinik Dahili:0-222-2392979-4450/4457

Tıbbi Genetik Asistan Odası Dahili: 0-222-2392979-4443

Tıbbi Genetik Sekreterlik Dahili: 0-222-2392979-4458/4440

Tıbbi Genetik Moleküler Laboratuvarı Dahili: 0-222-2392979-4456

Tıbbi Genetik Sitogenetik Laboratuvarı Dahili: 0-222-2392979-4452

### 2. MOLEKÜLER GENETİK LAB YAPILAN TESTLER

Test adı	Örnek kabı	Çalışılan örnek türü	Çalışma zamanı	Örnek miktarı	Örnek alımı ile ilgili kurallar	Örnek kabul kriterleri	Örnek red kriterleri	Ön yöntem	Sonuç verme	
QF	Enjektör /...CVS örneği/edta lı tüp	Amniyon sıvısı/ CVS/Kordos entez örneklerinde n DNA eldesi	Pazartesi,Salı, Çarşamba,Perşe mbe saat 15.00 kadar örnek kabul edilir.	En az 3 cc	Steril şartlarda uzman hekim tarafından alınmalıdır	Tüp üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı	Amniyosentezde kanlı örnekler, barkodsuz ağzı tam kapanmamış, steril olmayan, kırılmış, delinmiş kaptan örnekler, alınan örneğin aynı laba ulaşmaması	DNA	Otomatize sistemle çalışılan jel elektroforezi	7-10 işgünü
EGFR	FFPE blok/lam	Tümörlü doku	Pazartesi,Salı, Çarşamba,Perşe	5-10 mikron kalınlığında	Uzman personel	Gönderilen materyal üzerinde	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod	DNA	Floresan boya tabanlı	7-10 işgünü



# TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	2 / 9

	üzerine alınan tümörlü doku		mbe saat 15.00 kadar örnek kabul edilir.	20-30 kesit	tarafından alınmalıdır	barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, gönderilen materyal yeterli miktarda olmalıdır.	üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, kırılan, çatlayan, kapağı açık kapta gelen örnekler, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması		tam otomatize moleküler test cihazı	
KRAS-NRAS	FFPE blok/lam üzerine alınan tümörlü doku	Tümörlü doku	Pazartesi,Salı, Çarşamba,Perşe mbe saat 15.00 kadar örnek kabul edilir.	5-10 mikron kalınlığında 20-30 kesit	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, gönderilen materyal yeterli miktarda olmalıdır.	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, kırılan, çatlayan, kapağı açık kapta gelen örnekler, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması	DNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	7-10 işgünü
BRAF	FFPE blok/lam üzerine alınan tümörlü doku	Tümörlü doku	Pazartesi,Salı, Çarşamba,Perşe mbe saat 15.00 kadar örnek kabul edilir.	5-10 mikron kalınlığında 20-30 kesit	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, gönderilen materyal yeterli miktarda olmalıdır.	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, kırılan, çatlayan, kapağı açık kapta gelen örnekler, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması	DNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	7-10 işgünü
TRANS LOKAS YONLAR	EDTALI TUP	TAM KAN/KEMİK İLİĞİ	Pazartesi,Salı, Çarşamba,Perşe mbe saat 15.00 kadar örnek kabul edilir.	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır.	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	RNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	7-10 işgünü
JAK2(EKZON 14)	EDTALI TUP	TAM KAN/KEMİK İLİĞİ	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	1 AY
JAK2(EKZON 12)	EDTALI TUP	TAM KAN/KEMİK İLİĞİ	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	1 AY
CALR/MPL	EDTALI TUP	TAM KAN/KEMİK İLİĞİ	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	1,5 AY
T315I	EDTALI TUP	TAM KAN/KEMİK İLİĞİ	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyuşmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	1,5 AY
FLT3/NPM1	EDTALI TUP	TAM KAN/KEMİK İLİĞİ	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde	Uzman personel	Gönderilen materyal üzerinde	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod	DNA	Floresan boya tabanlı	1,5 AY



# TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	3 / 9

		K İLİĞİ		belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	tarafından alınmalıdır	barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan		tam otomatize moleküler test cihazı	
TROM BOFİLİ (PIHTIL AŞMA)	EDTALI TÜP	TAM KAN	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Floresan boya tabanlı tam otomatize moleküler test cihazı	1 AY
KİMER İZM STR ANALİ Zİ (K.İ.T/Ür eme Sağlığı)	EDTALI TÜP	TAM KAN	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Otomatize sistemle çalışılan jel elektroforezi	1 AY
AZF(y mikrobe lesyon) Testi	EDTALI TÜP	TAM KAN	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Otomatize sistemle çalışılan jel elektroforezi	1 AY
KAH(K onjenital Adrenal Hiperplazi)	EDTALI TÜP	TAM KAN	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Otomatize sistemle çalışılan jel elektroforezi	1 AY
FRAJİL X TESTİ										
FMF	EDTALI TÜP	TAM KAN	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Otomatize sistemle çalışılan jel elektroforezi	1 AY
SRY	EDTALI TÜP	TAM KAN	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması, yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan	DNA	Otomatize sistemle çalışılan jel elektroforezi	2 AY
NGS PANEL LERİ (PAH, AIP,CF TR,NF, MARF)	EDTALI TÜP	TAM KAN	HAFTA İÇİ HERGÜN	En az tüpün üzerinde belirtilen çizgi hizasında örnek alınmalıdır	Uzman personel tarafından alınmalıdır	Gönderilen materyal üzerinde barkod olmalı, sistemdeki hasta bilgileri ie barkod bilgileri aynı olmalı, örnek	Barkodsuz, sistemdeki bilgiler ile barkod üzerindeki bilgilerin uyusmaması, materyalin çalışma için uygun kalite ve miktarda olmaması,	DNA	Otomatize sistemle çalışılan jel elektroforezi	2,5 AY



## TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	4 / 9

AN, NOON AN, AİLESE L KANSE R, MEME KANSE R PANEL İ,FTD, ALZHE İMER, KMP, MİTO, GLİKOJ EN DEPO, DUYM A KAYBI, MODY, İKTİYO ZİS, RETİNİ S PİGME NTOZA , CİNSİY ET GELİŞİ M BOZK, CMT, OR ATAKS İ)						alındıktan sonra en geç 30 dk içerisinde laba ulaştırılmalıdır	yetersiz numune ve aşırı pıhtılı kan			
--	--	--	--	--	--	---	---	--	--	--

### 3.MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST İSTEMİ VE KAYIT

- İlgili testin istemine ait giriş HBYS (Hastane Bilgi Yönetim Sistemi) doktor ekranından yapılır.
- Laboratuvar istek formu ve/veya HBYS de; hastanın adı-soyadı, hastanın dosya numarası (ve/veya barkod numarası), hastanın doğum tarihi veya yaşı, sorumlu doktorun kaşe ve/veya ismi, gönderen bölüm, hastanın klinik bilgileri, istem tarihi, çalışılacak test veya testler tam ve doğru olarak belirtilmiş olmalıdır. Kimlik bilgileri ile örnek üzerindeki barkod bilgileri mutlaka karşılaştırılmalıdır.
- Hastanın çalışmayı etkileyecek herhangi bir ilaç alıp almadığı, testi isteyen bölüm tarafından sorgulanıp, istemde açıklamalar sekmesinde belirtmelidir.
- Gönderilen numuneler yapılacak teste uygun ve tanımlanmış tüp veya numune kabı içinde (EDTALI tüpte periferik kan ya da, kemik iliği ve FFPE tümör dokusu uygun numune kabı içinde) “Tıbbi Genetik Laboratuvarı Test İstem Formu ve Numune Alım Talimatı” ve “Tıbbi Genetik Laboratuvarı Numune Nakil ve Kabul Talimatı” na uygun biçimde gelen örneğin laboratuvara kabulü yapılmaktadır.
- Uygun olmayan örnekler “Tıbbi Genetik Laboratuvarı Numune Kabul ve Red Kriterleri Talimatı” doğrultusunda reddedilir.

### 4.MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN ALIM KURALLARI

- Örnek alacak personel tarafından tüp ve istemdeki barkod üzerinde kayıtlı isim ile örnek alınması için gelen hasta için kimlik bilgileri doğrulanır.
- Moleküler Laboratuvarı için gereken kan ve kemik iliği örnekleri EDTA’lı (mor kapaklı) tüpe alınmalıdır.



## TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	5 / 9

- Solid doku örnekleri parafilmli kesit olarak endorf içinde ya da lam üzerinde işaretlenmiş tümörlü doku örnekleri şeklinde alınmalıdır.
- Alınan biyopsi ve doku örnekleri patolojik bölgeden alınmalı, perifer dokuları içermemelidir.
- Örneklerin tümü “Tıbbi Genetik Laboratuvarı Test İstem Formu ve Numune Alım Talimatı” na uygun olarak alınmalıdır.
- Örneklerin tümü servis hastaları için ilgili serviste, vericiler ya da poliklinik hastaları için merkezi kan alma biriminde alınır.
- Serviste alınan numuneler personel tarafından aynı gün 30 dk içerisinde laboratuvar sekreterliğine ulaştırılmalıdır.
- Tüm işlemlerde steril, tek kullanımlık iğne ve enjektör kullanılır. Kullandıktan sonra kesici-delici alet tıbbi atık çöp kutusuna atılmalıdır.
- Örnek alınırken kişinin aç olmasına gerek yoktur. Günün her saati örnek alınabilir.
- Kan alınacak kişiye yapılacak işlem hakkında bilgi verilir.
- Verici olan kişiler kan vermeden önce sorgulanır (Yakınlık derecesi, hastalık öyküsü, ilaç kullanımı vb.).
- Örnek miktarı tüpe uygun olarak ve testin gerçekleştirilmesine olanak verecek kadar olmalıdır ve bu miktar 3 ml’den az olmamalıdır.
- HBYS’den alınan barkod kişiye ait örnek tüpüne düzgünce yapıştırılır. Alınan Mor kapaklı EDTA’lı tüplere kan alındıktan sonra 1-2 kez alt üst edilerek kanın EDTA ile karışması sağlanır ve pıhtılaşma önlenir. Yanlış tüpe alınan numune kesinlikle tekrar EDTALI tüpe aktarılmamalıdır.
- Hücrelerin canlı kalması ve hücre yapılarının bozulmaması gerektiğinden, enjektöre örnek alınırken ve örnek tüplerine aktarılırken yavaş aktarılması, EDTA’lı örnek tüplerine alınan kanların aktarıldıktan sonra yavaşça altüst edilmesi gerekmektedir.
- Örnek bekletilmeden uygun transfer koşulları sağlanarak “Tıbbi Genetik Laboratuvarı Numune Nakil ve Kabul Talimatı” doğrultusunda gönderilmesi gerekmektedir.

### 5.MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN TRANSFER KURALLARI

Kurum içi moleküler genetik tetkikleri istemini takiben alınan örneklerin Tıbbi Genetik Laboratuvarı’na transfer işlemi hastanın kendisi ya da 1. Derecede yakını ya da transporter personel tarafından özel taşıma kapları ile yapılır.

Örnek 1 saati aşmamak şartı ile oda ısısına yakın sıcaklıkta transfer edilmelidir.

- Örnekler enfeksiyöz olabileceği için transfer işlemi esnasında personel koruyucu eldiven giymeli ve hijyenik şartlarda ulaştırılmalıdır.
- Örnek tüplerinin kapaklarının sıkıca kapandığından emin olmalıdır.
- Örnek tüpleri taşıma kabına devrilmelerini önleyecek şekilde dikey olarak yerleştirilmelidir.
- Transfer sırasında taşıma kabının kapağı kapalı olmalıdır.
- Taşıma kabı seri bir şekilde doğrudan laboratuvara ulaştırılmalıdır.
- Transfer esnasında sert ve ani hareketlerden kaçınılmalı, örneklerin çalkalanmamasına dikkat edilmelidir.
- Kurum içi gönderilen solid dokuların laboratuvara ulaştırılmasını, uygun şartlarda tutulmasını ve transferini sağlamak numuneyi gönderen bölüme ve getiren personele aittir.
- Kurum dışından Tıbbi Genetik Laboratuvarı’na gelecek örneklerin transfer işlemi kapalı bir muhafaza içerisinde, kargo firmalarının sunduğu transfer prosedürleri ile veya hasta yakını tarafından laboratuvara teslim edilebilir.
- Kurum dışı örneklerin kabulünde örneğin alındıktan sonraki 24 saat içerisinde laboratuvara teslim edilmesi gerekmektedir. Transfer edilecek örneğin bulunduğu muhafaza içi sıcaklığın,



## TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	6 / 9

eğer imkân dahilinde değilse oda sıcaklığına yakın ya da imkân dahilinde ise soğutucu bir unsur yardımı ile 4-6 °C arasında olması tercih edilir. 24 saati aşan sürede yapılan gönderimlerde soğuk zincir şeklinde transfer edilmelidir.

- Şehir dışından gelecek örneklerin etiketlendirme veya kimlik bilgisinin doğruluğunun hasta yakınının sorumluluğunda ve bilgisi dahilinde olduğu kabul edilir. Bu şekilde yapılan kan örneği transferlerinde, örneği laboratuvara teslim eden hasta yakınına teslim tutanağı doldurtulur. İleride oluşması muhtemel alım ve isimlendirme hatalarından dolayı doğacak hukuki sorumluluğu örneği teslim eden hasta yakınının üstlendiği belgelenir. Bu form kayıt altına alınarak hasta dosyasında tutulur.

### 6.MOLEKÜLER GENETİK LAB TEST ÇALIŞILAN ÖRNEKLERİN KABULU

- Örnekler taşıma kabından laboratuvardaki kabul bankosuna dikkatle çıkarılmalı ve dik olarak bırakılmalıdır
- Tıbbi Genetik Laboratuvarı Numune Nakil ve Kabul Talimatı” doğrultusunda uygun örnekler kabul edilir.
- Örnekler laboratuvara geldiğinde barkodları kontrol edilir. Barkodsuz numuneler kesinlikle kabul edilmez ve çalışılmaz. Barkodsuz numune laboratuvara geldiğinde kan alma birimine haber verilerek “Tıbbi Genetik Laboratuvarı Numune Kabul ve Red Kriterleri Talimatı” doğrultusunda örnek geri iade edilir.
- Örnekler alındıktan sonra derhal laboratuvara teslim edilmelidir. Örnek alım ve transferi süreleri toplamı 1 saati aşmamalıdır.
- Test istem formu veya HBYS üzerinde bulunan bilgiler ile örnek üzerinde bulunan bilgiler karşılaştırılır.
- İstenen tetkiğin uygun örnek tüpü içerisine alınıp alınmadığı ve örnek miktarının yeterliliği kontrol edilir.
- Kabul sırasında istem giriş tarihi, istem kabul tarihi, örnek alım ve örnek kabul tarihleri mutlaka tekrar kontrol edilmelidir.
- Örnek reddi yapılan durumlarda yenilenmeyen veya olumsuzluğu giderilmeyen örneklerle ilgili laboratuvar sorumlu tutulamaz. Gerekli şartların uygunluğu durumunda örnek HBYS üzerinden kabul edilir. Kabul edilen örnekler ön işleme tabi tutulduktan sonra çalışılacak test grubuna göre ayrılır. Reddedilen örnek 2.kez kabulü yapıldığı tarih baz alınarak sonuç verilir.
- Laboratuvara ulaşmayan örneklerde; laboratuvar personeli, gün içinde ve çalışma günü sonunda HBYS üzerinden istemi yapılmış, kayda geçmiş ama laboratuvara ulaşmamış örnekleri takip eder. Laboratuvara ulaşmayan örneklerle ait istemler HBYS üzerinden reddedilir. HBYS de bulunan LHSS (Laboratuvar Hata Sınıflandırma Sistemi) ye kaydedilir. Girişi olmayan numuneler çalışılmaz.
- Parafilmli gönderilen doku örnekleri 6 mikron kalınlığında 15-20 kesit şeklinde gönderilmelidir. Lam üzerinde gönderilen tümörlü doku örnekleri ise lam üzerinde tümörlü alan işaretlenmiş olarak gönderilmelidir.
- Örnek hasarlanmış olarak gelirse; istem HBYS üzerinden reddedilir. Reddi yapılan numunelerin sorumluluğu istek yapan bölüme ait olup, takibi bizzat ilgili bölümdeki görevli personel tarafından yapılmalıdır.
- Tıbbi Genetik Laboratuvarı personeli tarafından hastaya bilgi fişi ile sonuç verme süreleri iletilir.

### 7.MOLEKÜLER GENETİK LAB TESTLERE İLİŞKİN ÖN HAZIRLIK İŞLEMLERİ

- Moleküler laboratuvarına gelen numunelerin ilgili laboratuvar defter ve bilgisayarına kayıt işlemi yapıldıktan sonra, numunelerden DNA ve RNA izolasyonu yapılır.



## TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	7 / 9

- Tümörlü doku numunelerinden DNA izolasyonu yapılmadan önce 24 saat inkübasyona bırakılır. Sonrasında DNA izolasyonu yapılır.

### 8.MOLEKÜLER GENETİK LAB TESTLERE İLİŞKİN ÖRNEK RED KRİTERLERİ

- Moleküler Genetik tanı ve tedavi amacı ile gönderilen bazı örneklerin istenen kabul şartlarına uymaması halinde “numune reddi” gerçekleşir. Örnek reddi genel olarak, örneğin hastaya ait olduğunun şüpheli olduğu durumlarda, kurum içi resmi işlemlerindeki eksiklik ya da tutarsızlık durumlarında, yanlış veya gereksiz yapılmış ve hastanın hekimi tarafından iptal edilmesi uygun bulunmuş istemlerin varlığında yapılmaktadır.
- Uygun olmayan şekilde etiketlenmiş, örnek kimlik bilgilerinin, örneğin alındığı tarih belirtilmediği, yazılmamış veya okunamayan örnekler kabul edilmez.
- Gönderilen örneğin HBYS üzerinden istem yapılmaması ya da bilgilerin eksik doldurulması durumunda isteği yapan birim ile iletişime geçilir, gerekli kişilere ulaşılamadığı durumda örnek bekletilmez ve örnek enfekte atık olarak değerlendirilir.
- Tetkik istem formunda; hasta / vericinin adı soyadı, dosya numarası, doğum tarihi, cinsiyeti, vericisi varsa yakınlık derecesi, ilgili bölüm, tetkik isteyen doktorun adı soyadı/kaşesi,örnek istem tarihi ve hasta/vericinin klinik bilgileri bulunmalıdır.
- Örnek reddi, laboratuvar sorumlu veya çalışan personeli tarafından, bunların dışında ise sorumlu personelin bilgisi dahilinde yönlendirilmiş laboratuvar sekreteri tarafından gerçekleştirilir.
- Örnek, hastane envanterinde bulunan belirtilmiş tüplere alınmış olmalıdır. Farklı tipteki bir tüpe alınmış örnek reddedilir. Yanlış tüpe alınan örnekler başka bir tüpe aktarıldığı durumda örnek reddedilir.
- Kan örneğinin, pıhtılı olması, uygun olmayan tüp içerisinde olması ve tüpün kırık çatlak, kapağının açık olması, örnek için red nedeni olarak kabul edilir
- Örnek miktarı yeterli miktarda değil ise örnek reddedilir.
- Örnek tüpü üzerindeki hasta kimliği belirten barkod etiketi eksik, yırtılmış, okunamaz şekilde ise ya da etiket bulunmuyorsa örnek reddedilir. Üzerinde barkod bulunmayan örnekler enfekte atık olarak değerlendirilir. (Elde edilmesi zor olan, kemik iliği örnekleri gibi özelliği olan örnekler için hastanın doktoru ile görüşüldükten sonra değerlendirilir.)
- Test istemi hastane HBYS’ne yanlış ya da eksik girildiyse, test istemi hasta tanısına uygun değilse,doktoru tarafından sehven girilmiş ise veya bu ilgili test istemi daha önce tamamlanıp sonucu girilmiş ise duruma göre örnek reddedilir.
- Moleküler Genetik laboratuvarında somatik mutasyonlar dışındaki testler genetik sonucu değiştirmediklerinden gerekli olmadıkça aynı hastanın tekrar gelen örneği aynı test açısından tekrar çalışılmaz.
- Aynı şekilde kurum dışından gelen örnek tüplerinde hastaya ait olması konusunda bir şüphe var ise,istemi tanıya uygun değil ise, istemi yapılmamış ise veya yeterli miktarda değil ise, transport süresinin aşımı ve doğru taşınmaması gibi durumlar var ise örnek reddedilir.
- Tüm çalışmalar için örnek kabında; çatlak olması veya sızıntı yaratacak durumlar oluşması,örneğin uygun olmayan tüp veya kaba aktarılması, test tüpü ile gönderilen örneğin tüp ağzının tam kapalı olmaması, etiketlenmemiş ya da üzerinde isim yazmayan kaplarda olması, doku örneği içeren kapların saklama koşuluna uygun olmaması, gönderilen doku örneğinin, parafilmli dokuda PCR inhibe edici kimyasalların kullanılması ve doku miktarının az olması red kriteridir.
- Amniyon materyalinin kanlı olması red sebebidir.
- Düşük ve amniyon materyallerinin uygun olmayan kaplar içerisinde gelmesi red sebebidir.
- Örnekler uygun ve yeterli değilse teslim alınmaz ve hasta / vericiden tekrar yeni örnek istenir. Örneklerde hata varlığında, çalışan biyolog/teknisyen red edilen örnekleri HBYS de bulunan



## TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	8 / 9

LHSS ye kaydeder ve HBYS üzerinden reddedilme nedenleri ve reddeden kişiye ait bilgiler belirtilerek örnek redleri yapılır.

### 9.MOLEKÜLER GENETİK LAB TESTLERİN ÇALIŞMA YÖNTEMLERİ

Tıbbi Genetik Laboratuvarına kabul edilen örnekler çalışma talimatlarına, “Güvenlik Kuralları Rehberi” ne uygun olarak, cihaz kullanım kılavuzlarına göre çalışılır. Örnekler kabul edildiği gün çalışılmayacaksa uygun koşullarda çalışma gününe kadar bekletilir.

### 10.MOLEKÜLER GENETİK LAB SONUÇ VERME

- Çalışılan test sonuçları testi çalışan personel tarafından kontrol edilerek onaylanması ve gerekirse yorumlanması için sorumlu doktora/yardımcısına gönderilir. Sonuçlar onaylanmadan önce, hastanın varsa daha önceki sonuçlarına bakılıp çıkan sonuçlarla karşılaştırılır. Klinik tanı veya diğer laboratuvar sonuçları ile uyumsuzluk varsa sorumlu doktor, hastanın doktoru ile görüşür. Çalışma gerekli görüldüğü takdirde tekrarlanır, sonuç doktoruna bildirilir.
- Laboratuvarda çalışılmış Moleküler Genetiğe ait tüm test raporları hem bilgisayar veri tabanında saklanır hem de fiziksel olarak dosyalanarak arşivlenir.
- Sonuçlar laboratuvar sorumlusu hekim ve öğretim üyesi tarafından imzalanır ve onaylanır.
- Tıbbi Genetik A.B.D’da çalışılan tüm testlerinin sonuçları HBYS ne sadece "Sonucunuz Çıkmıştır" ibaresi şeklinde girilir. Hiçbir şekilde hasta sonuçları ile ilgili bilgi ve belge HBYS girilmez.
- Her türlü sonuç hastanın mahremiyetine saygı gösterilerek ve hasta mahremiyeti korunarak verilir.
- Genetik tetkiklerinin sonuçları sadece hastanın doktoru, hasta veya hastanın birinci dereceden yakınına bir rapor halinde kimlik karşılığında verilir. Sözel olarak bilgi verilmez.
- Sonuç verme sürelerinde cihaz arızası, kitlelerle ilgili sıkıntı vb. sebeplerden dolayı testin belirlenen zamanda sonuçlanamaması durumunda laboratuvar personeli tarafından hasta bilgilendirilir. HBYS de bulunan LHSS ye kaydedilir. Gerekli durumlarda laboratuvar sorumlusu hastanın doktoruyla görüşür.
- Testlerin referans aralıkları, kitlelerin özelliklerine ve hizmet verilen hasta popülasyonuna uygundur ve sınırlar literatür ve prospektüs değerleri ile gözden geçirilerek, metotlar değişikçe ve gerektiğçe laboratuvar sorumlusu tarafından güncelleme yapılır.
- Moleküler Genetik testlerin sonuçlanma süreleri laboratuvarda çalışılacak kitin o anki mevcudiyeti halinde geçerli olup kit ya da materyal eksikliğinde, olası cihaz arızalarında ya da testin tekrarı sebebi ile test sonuçlanma süreleri değişebilmektedir. Böyle bir değişiklik söz konusu olduğunda, konuyla ilgili gerekli birim bilgilendirilir.
- Laboratuvar da; testlerin çalışıldığı cihazlarda gün içerisinde, çözülemeyecek bir problem olduğunda kan alma birim sorumlusuna bilgi verilerek, kan alma işleminin durdurulması sağlanır. Servislere ise HİS üzerinden bilgilendirme ile uyarı gönderilir. Laboratuvar kabulü yapılmış numuneler ise problem giderilene kadar uygun koşullarda(2-8 derece) saklanır.

### 11.MOLEKÜLER GENETİK LAB KALİTE KONTROL ÇALIŞMALARI

- Laboratuvardaki ekipman ve cihaz değerlendirmeleri, cihaz veya ekipmanın ait olduğu yetkili firma tarafından, kuruma ait olanlar ise kuruma bağlı biyomedikal ünitesi tarafından yıllık bakım ve kalibrasyon programlarına tabi tutulur. Sonuçlar, cihaz ya da ekipmanlara ait belgeler halinde laboratuvara gönderilir ve laboratuvarda klasörler halinde saklanır.
- Bölümde kullanılan cihazlardan buzdolabı, vorteks, mikrodalga fırın, pipetler, güvenlik kabini,ısı-nemölçerlerin bakımı ve kalibrasyonu hastanemiz bünyesindeki Medikal Servis Birimi tarafından yapılmaktadır.





## TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK TEST REHBERİ

DOKÜMAN NO	BL.RH.04
YAYIN TARİHİ	23.11.2023
REVİZYON NO	00
REVİZYON TAR.	-
SAYFA	9 / 9

- Laboratuvarımızda bulunan özellikli ekipmanların (3130 DNA Dizileme cihazı, NGS cihazı, Real-Time PCR cihazı, DNA izolasyon cihazı, Thermal Cyclus cihazları, Vortexler, Soğutmalı santrifüj cihazı, mikrosantrifüj cihazları) periyodik bakımları ve kalibrasyonları yetkili firmalar tarafından yapılmaktadır.
- Bakım ve kalibrasyon kayıtları laboratuvarımızda dosyalanarak saklanmaktadır.

### Dış Kalite Kontrolleri:

### İç Kalite Kontrolleri:

- Cihaz kullanıcıları her çalışma öncesi ve sonrasında cihaz kullanım talimatına uygun hazırlıkları yapmalıdır. Çalışma süreci takip edilmeli ve çalışma sırasında oluşabilecek aksaklıklar birim sorumlusuna bildirilmelidir. Gerekirse cihazın teknik servisinden yardım istenir.
- Laboratuvarda kullanılan 3130 DNA Dizileme cihazı, NGS cihazı, Real-Time PCR cihazı, DNA izolasyon cihazı, Thermal Cyclus cihazları, Vortexler, Soğutmalı santrifüj cihazı, mikrosantrifüj cihazlarının kalibrasyonu yetkili firma teknik servisine yapılmaktadır.
- Her çalışma öncesi Moleküler Genetik Laboratuvarındaki test kitlerinin miaları ve lot numaraları kontrol edilir.
- Moleküler Genetik çalışmalarda kit prospektüsünde Pozitif, Negatif ve NTC kontroller ile birlikte çalışılması öneriliyorsa, kit içerisinde çıkan Pozitif ve Negatif kontroller ve NTC beraber çalışılmalı ve değerlendirilmelidir.
- Test süreçlerinde görülen olumsuzlara yönelik tespit ve önleyici faaliyet başlatılmalıdır.

### 12.KISALTMALAR

EDTA: Ethylene Diamine Tetra Acetic Asid

HBYS: Hastane Bilgi Yönetim Sistemi

LHSS: (Laboratuvar Hata Sınıflandırma)

PCR: Polymerase Chain Reaction

<b>HAZIRLAYAN</b> <b>TIBBİ GENETİK ANABİLİM</b> <b>DALI BAŞKANI</b>	<b>KONTROL EDEN</b> <b>KALİTE YÖNETİM SORUMLUSU</b>	<b>ONAYLAYAN</b> <b>BAŞHEKİM</b>
---	--	-------------------------------------



**TIBBİ GENETİK A.B.D. MOLEKÜLER GENETİK  
TEST REHBERİ**

<b>DOKÜMAN NO</b>	<b>BL.RH.04</b>
<b>YAYIN TARİHİ</b>	<b>23.11.2023</b>
<b>REVİZYON NO</b>	<b>00</b>
<b>REVİZYON TAR.</b>	<b>-</b>
<b>SAYFA</b>	<b>10 / 9</b>