 DiagnoSeq Life of Gene	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	1/16

## İÇİNDEKİLER


1. AMAÇ.....	3
2. KAPSAM.....	3
3. SORUMLULUKLAR.....	3
4. TANIMLAR VE İLGİLİ DOKÜMANLAR.....	3
4.1 Tanımlar.....	3
4.2 İlgili Dokümanlar.....	3
5. UYGULAMA.....	4
5.1 Genel Bilgiler.....	4
5.2 Kalite Kontrol İşlemleri.....	7
5.3 Personel ve Eğitim.....	7
5.4 Güvenlik.....	7
5.5 Laboratuvarda Çalışılan Testler:.....	8
5.5.1 Tüm Ekzom Dizi Analizi:.....	8
5.5.2 SNP Array Yöntemi ile Moleküler Karyotipleme Analizi:.....	9
<b>5.6 Kan.....</b>	<b>9</b>
5.6.1 Numune Kabul Kriterleri:.....	10
5.6.2 Numune Red Kriterleri.....	10
5.7 DNA.....	11
5.7.1 Numune Kabul Kriterleri.....	11
5.7.2 Numune Ret Kriterleri.....	11
5.8 Amniyon Sıvısı.....	12
5.8.1 Numune Kabul Kriterleri.....	12
5.8.2 Numune Red Kriterleri.....	12
<b>5.9 Kordosentez Materyali.....</b>	<b>12</b>
<b>5.9.1 Numune Kabul Kriterleri.....</b>	<b>13</b>
5.9.2 Numune Red Kriterleri.....	13

**HAZIRLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**  
NAZLI SONGUR  
KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSÜZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	2/16


5.10	CVS Materyali.....	13
5.10.1	Numune Kabul kriterleri .....	13
5.10.2	Numune Red Kriterleri .....	14
5.11	Yanak Mukozası Materyali .....	14
5.11.1	Numune Kabul Kriterleri .....	14
5.11.2	Numune Red Kriterleri .....	14
5.12	Abort Materyali.....	15
5.12.1	Numune Kabul kriterleri .....	15
5.12.2	Numune Red Kriterleri .....	15

**HAZIRLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**  
NAZLI SONGUR  
KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSÜZ KOPYADIR.**

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	3/16

## 1. AMAÇ

Bu rehberin amacı, Diagnoseq Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde (GHDM) gerçekleştirilen testlere ait tüm süreçlerle ilgili genel bilgi vermektir.

## 2. KAPSAM

Diagnoseq GHDM'de çalışılan Tüm Ekzom Dizi Analizi (WES) ve Moleküler Karyotipleme Analizi testlerini kapsamaktadır.

## 3. SORUMLULUKLAR

Bu rehberin güncellenmesinden Merkez Sorumlusu, uygulanmasından ilgili ve yetkili tüm personel sorumludur.

## 4. TANIMLAR VE İLGİLİ DOKÜMANLAR

### 4.1 Tanımlar

**Tüm Ekzom Dizi Analizi (Whole Exome Sequencing / (WES)):** İnsan genomundaki ekzon bölgelerinin dizilenmesine yönelik yapılan bir testtir.

**Moleküler Karyotipleme Analizi:** İnsan genomundaki delesyon, duplikasyon, UPD ve heterozigotluk kaybı gibi varyantları tespit etmeye yönelik yapılan testtir.

**CAP (College of American Pathologist):** CAP'in uluslararası tanınan akreditasyon programları, akreditasyona ulaşmak ve regülasyona uyumluluğun devamı konusunda saygın programlardır.

**Veri:** Moleküler Karyotipleme Analizinde, ".gtc" uzantılı dosyayı, WES'te ".fastq" ya da ".vcf" uzantılı dosyayı ifade eder.

### 4.2 İlgili Dokümanlar

Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliği

D-TLM-13 Numune Alma Talimatı

D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı

D-TLM-15 Numune Kabul Talimatı

D-FRM-02 Tüm Ekzom Dizi Analizi Numune İstem Formu

D-FRM-03 Tüm Ekzom Dizi Analizi Numune İstem Formu (liste)

D-FRM-04 Moleküler Karyotipleme Numune İstem Formu

D-FRM-05 Moleküler Karyotipleme Numune İstem Formu (liste)

D-PRS-06 Laboratuvar İşleyiş Prosedürü

D-TLM-02 Barkod Oluşturma Talimatı

### HAZIRLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

### KONTROL EDEN

NAZLI SONGUR


KALİTE YÖNETİCİSİ

### ONAYLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSÜZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	4/16

D-TLM-03 Tüm Ekzom Dizi Analizi ve Moleküler Karyotipleme Analizi Test Çalışma Talimatı

D-TLM-06 Cihaz Kullanım ve Bakım Talimatı

D-TLM-12/01 Numunelerin Saklanması ve Atılması Talimatı

D-TLM-04 Tüm Ekzom Dizi ve Moleküler Karyotipleme Analizi Kalite Kontrol Talimatı

D-TLM-05 Veri Yedekleme Talimatı

D-PRS-17 Bilgi Güvenliği Prosedürü

D-PRS-21 Laboratuvar Kalite Kontrol Prosedürü

D-PRS-07 Laboratuvar Cihazlarının Bakım ve Kalibrasyon Prosedürü

D-PRS-18 Stok Yönetim ve Depo İşleyiş Prosedürü

D-PRS-10 Uyumsuzlukların Tanımlanması ve Kontrolü Prosedürü

D-PRS-09 Şikayetlerin Çözümlemesi Prosedürü

D-PRS-16 Personel Yeterliliği ve Eğitim Prosedürü

D-PRS-01 Görev, Yetki ve Sorumluluklar Prosedürü

D-REH-02 Laboratuvar Güvenlik Rehberi

D-TLM-16 Sonuçların Yorumlanması Talimatı

D-TLM-17 Sonuçların Raporlanması Talimatı

## 5. UYGULAMA

### 5.1 Genel Bilgiler


DiagnoSeq Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, Sağlık Bakanlığı Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliğine göre Yeni Nesil Dizileme yöntemi ile Tüm Ekzom Dizi Analizi ve SNP Array yöntemi ile Moleküler Karyotipleme testlerinin yürütülmesi üzerine ruhsatlandırılmış bir kuruluştur. Laboratuvarımız, İlbahar Mahallesi Galip Erdem Caddesi No:13/A adresinde, (aşağıda verilen konumda yıldızla gösterilmiştir.) faaliyetlerini yürütmektedir.

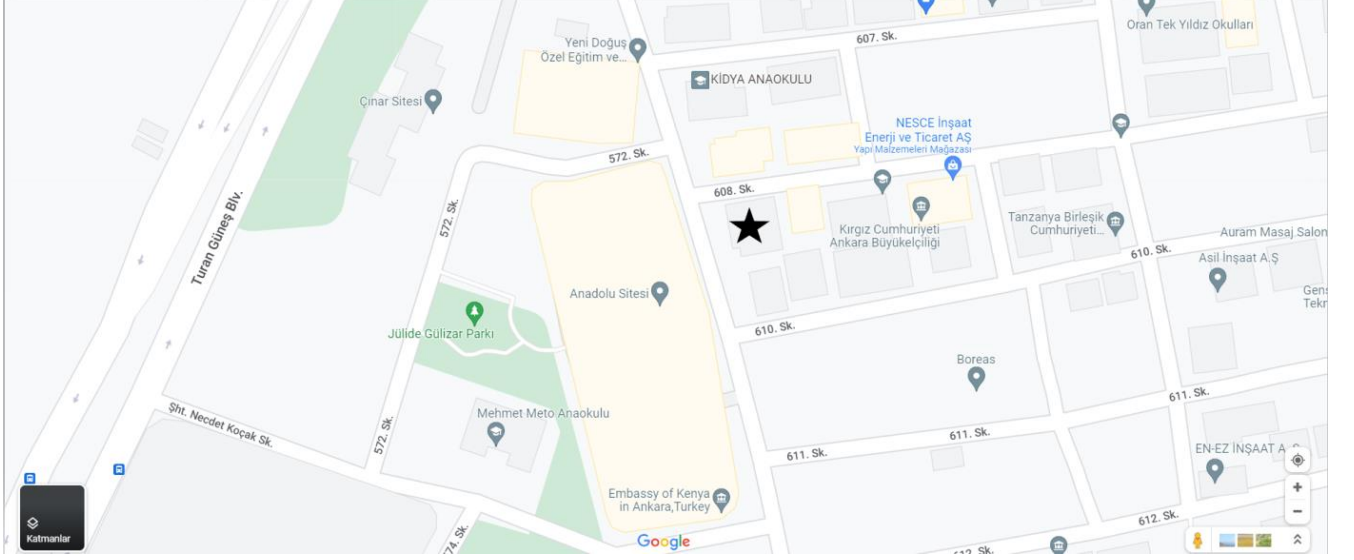
**HAZIRLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**  
NAZLI SONGUR  
KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSUZ KOPYADIR.**

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	5/16



Bu test rehberinde, numune türü, numune çalışılma zamanı, ön hazırlık gerektiren testlere ait bilgiler, numune alımı ve kuralları, numune kabul ret kriterleri, numunelerin uygun şekilde alınması ve transferi, numune kaplarının uygun etiketlenmesi, sonuç verme süreleri ile ilgili bilgiler verilmiştir. Testlerin çalışılmasında kullanılan yöntem ve çalışma programları zamanla değişiklikler gösterebilir veya yeni testler eklenebilir.

Sözleşmeli olduğumuz kurumlar için hasta rızasının alınması kurumun hekimi sorumluluğundadır. Hasta rıza formunun bir kopyası laboratuvarımızda muhafaza edilmektedir. Laboratuvarımıza ait hasta rıza formu D-FRM-06 Anamnez ve Onam Formu olarak dokümanite edilmiştir ve çalışılan kurumlara iletilmektedir. Numunelerle birlikte gönderilmesi istenen D-FRM-02, D-FRM-03, D-FRM-04, D-FRM-05 istem formlarının doldurulması ile ilgili bilgiler aşağıda açıklanmıştır.


**HAZIRLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**  
NAZLI SONGUR  
KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSÜZ KOPYADIR.**



	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	7/16

doğrultusunda kurumumuza gönderilir. Tüm numuneler, D-TLM-15 Numune Kabul Talimatına uygun olarak değerlendirilir. Kurumlarla yapılan protokollere bağlı olarak, kurumlara veri ya da sonuç raporu iletilmektedir. Testlerin çalışılması ve laboratuvarın işleyişine yönelik faaliyetler D-PRS-06 Laboratuvar İşleyiş Prosedüründe tanımlanmıştır. Tüm Ekzom Dizi Analizi (WES) ve Moleküler Karyotipleme Analizi Testleri, D-TLM-03 Test Çalışma Talimatı doğrultusunda çalışılmaktadır. Çalışılan numuneler, D-TLM-12/01 Numunelerin Saklanması ve Atılması Talimatı ve Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliği doğrultusunda işleme alınmaktadır.

Numunelere ait analiz sonuçları ve analiz kalite değerlendirme verileri "D-TLM-05 Veri Yedekleme Talimatı"na uygun olarak işlenmektedir.

Tüm çalışma süreci boyunca "D-PRS-17 Bilgi Güvenliği Prosedürü" ve ISO 27001 Bilgi Güvenliği Yönetim Sistemi gerekliliklerine uygun davranılır.

## 5.2 Kalite Kontrol İşlemleri

Laboratuvarımızda Kalite Kontrol İşlemleri "D-PRS-21 Kalite Kontrol Prosedürü" ne göre gerçekleştirilir.

"D-PRS-07 Cihaz Bakım ve Kalibrasyon Prosedürü" doğrultusunda kullanılan cihazların bakım kalibrasyon işlemleri izlenir. Laboratuvar malzemelerinin temini, uygun koşullarda saklanması, etiketlenmesi ile ilgili süreçler "D-PRS-18 Stok Yönetim ve Depo İşleyiş Prosedürü" doğrultusunda yapılır. Gelen uygunsuzlukların ve şikayetlerin yönetimi "D-PRS-10 Uygunsuzlukların Tanımlanması Kontrolü Prosedürü" ve D-PRS-09 Şikayetlerin Çözümlemesi Prosedürü doğrultusunda yapılır.

Diagnoseq GHDM, bu test rehberinde belirtilen testler için CAP Proficiency Testing Dış Kalite Kontrol programlarına tabiidir.

## 5.3 Personel ve Eğitim

"D-PRS-16 Personel Yeterliliği ve Eğitim Prosedürü"nde belirlendiği üzere yıllık eğitim planına uygun bir şekilde düzenli olarak eğitimler yapılır. D-PRS-01 Görev, Yetki ve Sorumluluk Prosedürü doğrultusunda tüm çalışanların görev, yetki ve sorumlulukları tanımlanmıştır.

## 5.4 Güvenlik

Laboratuvarlarda riskler ve tehlikeleri ortadan kaldırmaya yönelik güvenlik önlemleri "D-REH-02 Laboratuvar Güvenlik Rehberi" doğrultusunda sağlanır.

**HAZIRLAYAN**

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**

NAZLI SONGUR


KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSUZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	8/16

### 5.5 Laboratuvarda Çalışılan Testler:

Laboratuvarımızda “Yeni Nesil Dizileme Yöntemi ile Tüm Ekzom Dizi Analizi” ve “SNP Array Yöntemi ile Moleküler Karyotipleme Analizi” testleri çalışılmaktadır.

#### 5.5.1 Tüm Ekzom Dizi Analizi:


Tüm Ekzom Dizi Analizi	
Çalışma programı	Numunelerin sonuçlanma süresi, veri ya da rapor istenme durumuna göre değişkenlik göstermektedir. Veriler, 3 hafta içerisinde sonuçlandırılmaktadır. Sonuç raporları, 8 hafta içerisinde sonuçlandırılmaktadır.
Numune kabulü	Mesai saatlerinde (09.00 – 18.00 saatleri arasında)
Numune türü	EDTA'lı tam kan, DNA, yanak mukozası
Numune miktarı	3ml EDTA'lı kan örneği, 30 uL DNA örneği
Yöntem	NGS Yeni Nesil Dizileme
Referans aralığı	-
Laboratuvar Telefonu:	0 312 496 43 01
✘ Uygun olmayan numuneler	Test isteği yapılmamış, barkodsuz olan, tüp kapağı açılmış, kontaminasyon şüphesi olan (tüpün dışında bulaş), Pıhtılaşmış EDTA'lı kan numuneleri, Tüpü hasarlanmış numuneler, Laboratuvara gönderilen Numune listesinde barkod numarası bulunmayan numuneler, Miktarı yetersiz (3 ml'den az, örn. 0,5-1ml) kan numuneleri, Daha önceden Laboratuvara haber verilmeksizin Hafta içinde saat 9.00-18.00 arasında gelmeyen numuneler, Hemoliz olmuş numuneler,
🔑 Test bilgi	Genetik hastalıklarda, tanı koyulması veya taşıyıcılıkların tespit edilebilmesi için kullanılan bir testtir. Yeni nesil dizileme yöntemi ile genlerin, ekzon bölgelerinin sekans dizileri çıkartılarak ve hasta kliniği değerlendirilerek hastalık sebebi ve mutasyon araştırılır.  Bu test için ön hazırlık gerekmemektedir. Numune tüpleri, istem formunda belirtilen protokol numarasını ya da Ad, Soyad, TC Kimlik No bilgilerinin yazılı olduğu etikete sahip olmalıdır.

**HAZIRLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**  
NAZLI SONGUR  
KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU



	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	9/16

### 5.5.2 SNP Array Yöntemi ile Moleküler Karyotipleme Analizi:

SNP Array Moleküler Karyotipleme	
Çalışma programı	Numunelerin sonuçlanma süresi, ham veri ya da rapor istenme durumuna göre değişkenlik göstermektedir. Ham veriler, 3 hafta içerisinde sonuçlandırılmaktadır. Sonuç raporları, 8 hafta içerisinde sonuçlandırılmaktadır.
Numune kabulü	Mesai saatlerinde (09.00 – 18.00 saatleri arasında)
Numune türü	EDTA'lı tam kan, DNA, abort, kordosentez, CVS, amniyon sıvısı, yanak mukozası
Numune miktarı	3 ml EDTA'lı kan örneği, 30 uL DNA örneği
Yöntem	SNP Array
Referans aralığı	-
Laboratuvar Telefonu:	0 312 496 43 01
✘ Uygun olmayan numuneler	Test isteği yapılmamış, barkodsuz olan, tüp kapağı açılmış, kontaminasyon şüphesi olan (tüpün dışında bulaş), Pıhtılaşmış EDTA'lı kan numuneleri, Tüpü hasarlanmış numuneler, Laboratuvara gönderilen Numune listesinde barkod numarası bulunmayan numuneler, Miktarı yetersiz (3 ml'den az, örn 0,5-1ml) kan numuneleri, Daha önceden Laboratuvara haber verilmeksizin Hafta içinde saat 9.00-18.00 arasında gelmeyen numuneler, Hemoliz olmuş numuneler.
🔗 Test bilgi	Genetik hastalıklarda, tanı koyulması veya taşıyıcılıkların tespit edilebilmesi için kullanılan bir testtir. SNP Array yöntemi ile >300K çözünürlükte moleküler karyotipleme yapılmaktadır. Delesyon, duplikasyon, mozaizm, tespit edilmektedir.  Bu test için ön hazırlık gerekmemektedir. Numune tüpleri, istem formunda belirtilen protokol numarasını ya da Ad, Soyad, TC Kimlik No bilgilerinin yazılı olduğu etikete sahip olmalıdır.


Numune kabul ve ret süreci D-TLM-15 Numune Kabul Talimatında tanımlanmıştır.

### 5.6 Kan

Kurumlar Tüm Ekzom Dizileme ve Moleküler Karyotipleme Analizi çalışması için Kan numunesi gönderebilir. Gönderilen numuneler aşağıdaki kriterleri karşılamak zorundadır.

<b>HAZIRLAYAN</b>	<b>KONTROL EDEN</b>	<b>ONAYLAYAN</b>
OĞUZHAN BAHADIR	NAZLI SONGUR	OĞUZHAN BAHADIR
MERKEZ SORUMLUSU	KALİTE YÖNETİCİSİ	MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSÜZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	10/16

#### 5.6.1 Numune Kabul Kriterleri:

1. Her numune için, istem formu eksiksiz doldurulmalıdır. (ŞK)
2. Gönderilen numune ile istem formunun eşleştirilebileceği etiketleme açık ve net olmalıdır. (ŞK)
3. Numunelerin kapağı kapalı olmalıdır. Kontaminasyon şüphesi ve tüpün dışında bulaş olmamalıdır.
4. Numuneler, 5 ml hacimli EDTA'lı (mor kapaklı) kan tüpünde gönderilmelidir.
5. Kan tüpünde herhangi bir hasar olmamalıdır.
6. Kanda pıhtılaşma olmamalıdır.
7. Kanda hemoliz olmamalıdır.
8. Kanın miktarı en az 3 ml olmalıdır. (ŞK)
9. Numuneler, hafta içinde saat 09.00-18.00 arasında teslim edilmelidir. (Bu saat aralığında teslimi mümkün olmayan numuneler için laboratuvar ile önceden iletişim kurulmalıdır.)
10. Numuneler, D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmelidir.

1 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik bilgiler için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Kurumdan eksik bilgi tamamlandığında numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

2 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. İstem formu ve numune etiketleri ile ilgili numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Etiketleme ve istem formu eşleştirmesi yapılabilirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

8 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik hacmin tamamlanması için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Eksik hacim tamamlanır ise numune kabulü yapılır. Kurum eksik hacim ile devam edilmesini talep edebilir. Feragat onayını verirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

#### 5.6.2 Numune Red Kriterleri

1. İstem Formunun olmaması veya yetersiz doldurulması
2. Numune etiketi ile istem formu eşleştirilememesi (ŞK)
3. Kapağı açılmış olması ya da kontaminasyon şüphesi olması
4. 5ml EDTA'lı numune tüpünde gönderilmemesi
5. Numune tüpünün hasarlı olması.
6. Numunenin pıhtılı ya da hemoliz olması
7. Numunenin 3ml'den az olması (ŞK)
8. Mesai saatleri dışında ulaşan numuneler
9. D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmemesi

1,2 ve 7 numaralı maddeler için şartlı kabul kriterleri sağlanmaz ise numune reddedilir.

#### HAZIRLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

#### KONTROL EDEN


NAZLI SONGUR

KALİTE YÖNETİCİSİ

#### ONAYLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	11/16

## 5.7 DNA

Kurumlar Tüm Ekzom Dizileme ve Moleküler Karyotipleme testi çalışması için DNA numunesi gönderebilir. Gönderilen numuneler aşağıdaki kriterleri karşılamak zorundadır.

### 5.7.1 Numune Kabul Kriterleri

1. Her numune için, istem formu eksiksiz doldurulmalıdır. (ŞK)
2. Gönderilen numune ile istem formunun eşleştirilebileceği etiketleme açık ve net olmalıdır. (ŞK)
3. Numunelerin kapağı kapalı olmalıdır. Kontaminasyon şüphesi ve tüpün dışında bulaş olmamalıdır.
4. Numune tüpü hasarlı olmamalıdır.
5. Hacimsel numune miktarı en az 1ml olmalıdır. (ŞK)
6. Numune konsantrasyonu 20 ng/uL'den yüksek olmalıdır. (ŞK)
7. Numuneler, hafta içinde saat 09.00-18.00 arasında teslim edilmelidir. (Bu saat aralığında teslimi mümkün olmayan numuneler için laboratuvar ile önceden iletişim kurulmalıdır.)
8. Numuneler, D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatına uygun olarak gönderilmelidir.

1 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik bilgiler için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Kurumdan eksik bilgi tamamlandığında numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

2 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. İstem formu ve numune etiketleri ile ilgili numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Etiketleme ve istem formu eşleştirmesi yapılabilirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

3 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik hacmin tamamlanması için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Eksik hacim tamamlanır ise numune kabulü yapılır. Kurum eksik hacim ile devam edilmesini talep edebilir. Feragat onayını verirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

6 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Yeni numune gönderilmesi için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Yeni numune gönderilir ise kabulü yapılır. Kurum eksik hacim ile devam edilmesini talep edebilir. Feragat onayını verirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

### 5.7.2 Numune Ret Kriterleri

1. İstem Formunun olmaması veya yetersiz doldurulması (ŞK)
2. Numune etiketi ile istem formu eşleştirilememesi (ŞK)
3. Kapağı açılmış olması ya da kontaminasyon şüphesi olması
4. Eksik hacimde gönderilmesi (ŞK)
5. Eksik konsantrasyonda gönderilmesi (ŞK)
6. Numune tüpünün hasarlı olması
7. Numunenin 3ml'den az olması (ŞK)

#### HAZIRLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

#### KONTROL EDEN

NAZLI SONGUR


KALİTE YÖNETİCİSİ

#### ONAYLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSUZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	12/16

- Mesai saatleri dışında ulaşması
- D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmemesi

### 5.8 Amniyon Sıvısı

Kurumlar Moleküler Karyotipleme testi için Amniyon sıvısı gönderebilir. Amniyon sıvısı değerli numune sınıfındadır.

#### 5.8.1 Numune Kabul Kriterleri

- Her numune için, istem formu eksiksiz doldurulmalıdır. (ŞK)
- Gönderilen numune ile istem formunun eşleştirilebileceği etiketleme açık ve net olmalıdır. (ŞK)
- Numunelerin kapağı kapalı olmalıdır. Kontaminasyon şüphesi ve tüpün dışında bulaş olmamalıdır.
- Numuneler, steril tüpte ya da enjektörde olmalıdır.
- Numuneler, hafta içinde saat 09.00-18.00 arasında teslim edilmelidir. (Bu saat aralığında teslimi mümkün olmayan numuneler için laboratuvar ile önceden iletişim kurulmalıdır.)
- Numuneler, D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmelidir. (ŞK)

1 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik bilgiler için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Kurumdan eksik bilgi tamamlandığında numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

2 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. İstem formu ve numune etiketleri ile ilgili numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Etiketleme ve istem formu eşleştirmesi yapılabilirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

#### 5.8.2 Numune Red Kriterleri

- İstem Formunun olmaması veya yetersiz doldurulması (ŞK)
- Numune etiketi ile istem formu eşleştirilememesi (ŞK)
- Kapağı açılmış olması ya da kontaminasyon şüphesi olması
- Numune tüpünün hasarlı olması.
- Mesai saatleri dışında ulaşan numuneler
- D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmemesi

### 5.9 Kordosentez Materyali

Kurumlar Moleküler Karyotipleme testi için Kordosentez materyali gönderebilir. Kordosentez materyali değerli numune sınıfındadır.

#### HAZIRLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

#### KONTROL EDEN

NAZLI SONGUR


KALİTE YÖNETİCİSİ

#### ONAYLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSUZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	13/16

### 5.9.1 Numune Kabul Kriterleri

1. Her numune için, istem formu eksiksiz doldurulmalıdır. (ŞK)
2. Gönderilen numune ile istem formunun eşleştirilebileceği etiketleme açık ve net olmalıdır. (ŞK)
3. Numunelerin kapağı kapalı olmalıdır. Kontaminasyon şüphesi ve tüpün dışında bulaş olmamalıdır.
4. Numuneler, steril tüpte ya da enjektörde olmalıdır.
5. Numuneler, hafta içinde saat 09.00-18.00 arasında teslim edilmelidir. (Bu saat aralığında teslimi mümkün olmayan numuneler için laboratuvar ile önceden iletişim kurulmalıdır.)
6. Numuneler, D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmelidir

1 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik bilgiler için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Kurumdan eksik bilgi tamamlandığında numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

2 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. İstem formu ve numune etiketleri ile ilgili numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Etiketleme ve istem formu eşleştirmesi yapılabilirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

### 5.9.2 Numune Red Kriterleri

1. İstem Formunun olmaması veya yetersiz doldurulması (ŞK)
2. Numune etiketi ile istem formu eşleştirilememesi (ŞK)
3. Kapağı açılmış olması ya da kontaminasyon şüphesi olması
4. Numune tüpünün hasarlı olması.
5. Mesai saatleri dışında ulaşan numuneler
6. D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmemesi

### 5.10 CVS Materyali

Kurumlar Moleküler Karyotipleme testi için CVS materyali gönderebilir. CVS materyali değerli numune sınıfındadır.

#### 5.10.1 Numune Kabul kriterleri

1. Her numune için, istem formu eksiksiz doldurulmalıdır. (ŞK)
2. Gönderilen numune ile istem formunun eşleştirilebileceği etiketleme açık ve net olmalıdır. (ŞK)
3. Numunelerin kapağı kapalı olmalıdır. Kontaminasyon şüphesi ve tüpün dışında bulaş olmamalıdır.
4. Numuneler, steril tüpte ya da enjektörde olmalıdır.
5. Numuneler, hafta içinde saat 09.00-18.00 arasında teslim edilmelidir. (Bu saat aralığında teslimi mümkün olmayan numuneler için laboratuvar ile önceden iletişim kurulmalıdır.)
6. Numuneler, D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmelidir.

#### HAZIRLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

#### KONTROL EDEN

NAZLI SONGUR


KALİTE YÖNETİCİSİ

#### ONAYLAYAN

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSÜZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	14/16

1 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik bilgiler için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Kurumdan eksik bilgi tamamlandığında numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

2 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. İstem formu ve numune etiketleri ile ilgili numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Etiketleme ve istem formu eşleştirmesi yapılabilirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

#### 5.10.2 Numune Red Kriterleri

1. İstem Formunun olmaması veya yetersiz doldurulması (ŞK)
2. Numune etiketi ile istem formu eşleştirilememesi (ŞK)
3. Kapağı açılmış olması ya da kontaminasyon şüphesi olması
4. Numune tüpünün hasarlı olması.
5. Mesai saatleri dışında ulaşılan numuneler
6. D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmemesi

#### 5.11 Yanak Mukozası Materyali

Kurumlar Tüm Ekzom Dizileme ve Moleküler Karyotiplleme testi için yanak mukozası gönderebilir. Amniyon sıvısı değerli numune sınıfındadır.

##### 5.11.1 Numune Kabul Kriterleri

1. Her numune için, istem formu eksiksiz doldurulmalıdır. (ŞK)
2. Gönderilen numune ile istem formunun eşleştirilebileceği etiketleme açık ve net olmalıdır. (ŞK)
3. Numunelerin kapağı kapalı olmalıdır. Kontaminasyon şüphesi ve tüpün dışında bulaş olmamalıdır.
4. Numuneler, steril tüpe alınmalıdır.
5. Numuneler, hafta içinde saat 09.00-18.00 arasında teslim edilmelidir. (Bu saat aralığında teslimi mümkün olmayan numuneler için laboratuvar ile önceden iletişim kurulmalıdır.)
6. Numuneler, D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmelidir.

1 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik bilgiler için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Kurumdan eksik bilgi tamamlandığında numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

2 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. İstem formu ve numune etiketleri ile ilgili numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Etiketleme ve istem formu eşleştirmesi yapılabilirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

##### 5.11.2 Numune Red Kriterleri

1. İstem Formunun olmaması veya yetersiz doldurulması (ŞK)
2. Numune etiketi ile istem formu eşleştirilememesi (ŞK)

**HAZIRLAYAN**

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**

NAZLI SONGUR


KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSÜZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	15/16

3. Kapağı açılmış olması ya da kontaminasyon şüphesi olması
4. Numune tüpünün hasarlı olması.
5. Mesai saatleri dışında ulaşan numuneler
6. D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmemesi

### 5.12 Abort Materyali

Kurumlar Moleküler Karyotipleme testi için Abort materyali gönderebilir. Abort materyali değerli numune sınıfındadır.

#### 5.12.1 Numune Kabul kriterleri

1. Her numune için, istem formu eksiksiz doldurulmalıdır. (ŞK)
2. Gönderilen numune ile istem formunun eşleştirilebileceği etiketleme açık ve net olmalıdır. (ŞK)
3. Numunelerin kapağı kapalı olmalıdır. Kontaminasyon şüphesi ve tüpün dışında bulaş olmamalıdır.
4. Numuneler, steril tüpte transport medyumunu içerisinde olmalıdır.
5. Numuneler, hafta içinde saat 09.00-18.00 arasında teslim edilmelidir. (Bu saat aralığında teslimi mümkün olmayan numuneler için laboratuvar ile önceden iletişim kurulmalıdır.
6. Numuneler, D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmelidir.

1 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. Eksik bilgiler için numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Kurumdan eksik bilgi tamamlandığında numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

2 numaralı kabul kriterini sağlamayan numuneler için şartlı kabul yapılır. İstem formu ve numune etiketleri ile ilgili numuneyi gönderen kuruma eposta ile dönüş yapılır. Etiketleme ve istem formu eşleştirmesi yapılabilirse numune kabulü yapılır. Aksi takdirde numune reddedilir.

#### 5.12.2 Numune Red Kriterleri

1. İstem Formunun olmaması veya yetersiz doldurulması (ŞK)
2. Numune etiketi ile istem formu eşleştirilememesi (ŞK)
3. Kapağı açılmış olması
4. Numune tüpünün hasarlı olması.
5. Mesai saatleri dışında ulaşan numuneler
6. D-TLM-14 Numunelerin Güvenli Transferi Talimatı'na uygun olarak gönderilmemesi

**HAZIRLAYAN**

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**

NAZLI SONGUR


KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**

OĞUZHAN BAHADIR

MERKEZ SORUMLUSU

ELEKTRONİK NÜSHA, BASILMIŞ HALİ KONTROLLÜ KOPYA KAŞESİ YOK İSE KONTROLSUZ KOPYADIR.

	<b>DIAGNOSEQ GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ</b>  <b>TEST REHBERİ</b>	DOKÜMAN NO	D-REH-01
		YAYIN TARİHİ	01.03.2022
		REVİZYON NO	01
		REVİZYON TARİHİ	29.12.2022
		SAYFA NO	16/16

**Revizyon Tarihçesi:**

Revizyon No	Revizyon Tarihi	Revizyonu Yapan	Revizyon Nedeni
0	-	-	Yeni Doküman
1	29.12.2022	Oğuzhan Bahadır Merkez Sorumlusu	Abort materyali, CVS materyali, yanak mukozası, kordonsentez materyali, amniyon sıvısı numune türleri için kabul ve ret kriterleri eklenmiştir. Şartlı kabul ve feragat süreci tanımlanmıştır.

**HAZIRLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU

**KONTROL EDEN**  
NAZLI SONGUR  
KALİTE YÖNETİCİSİ

**ONAYLAYAN**  
OĞUZHAN BAHADIR  
MERKEZ SORUMLUSU