

SYNLAB

# SYNLAB Türkiye Genetik Laboratuvarı Kataloğu

[www.synlab.com.tr](http://www.synlab.com.tr)

Güncelleme tarihi : 09.01.2024



Türk Akreditasyon Kurumu

## AKREDİTASYON SERTİFİKASI

Tıbbi Deney Laboratuvarı olarak faaliyet gösteren,

**REFERANS M-B SAĞLIK LABORATUAR HİZMETLERİ SANAYİ TİCARET ANONİM ŞİRKETİ**

Merkez Adres: BALGAT MAH. 1410 CAD. NO:4 A ÇANKAYA Ankara / Türkiye

*\*Merkez adrese bağlı olarak aynı akreditasyon altında faaliyet gösteren şubelere ait kapsamlar eklerde belirtilmiştir.*

TÜRKAK tarafından yapılan denetim sonucunda TS EN ISO 15189:2013 standardına göre Ek'te yer alan kapsamlarda akredite edilmiştir.

**Akreditasyon No : AB-0005-TL**

**Akreditasyon Tarihi : 23.08.2011**

**Revizyon Tarihi / No : 14.12.2022 / 11**


Bu Sertifika, yukarıda açık adı ve adresi yazılı Kuruluşun TS EN ISO 15189:2013 Standardına, ilgili Yönetmelik ve Tebliğlere uygunluğunu sürdürmesi halinde **07.04.2024** tarihine kadar geçerlidir.

Gülden Banu Müderrisoğlu  
Genel Sekreter

Türk Akreditasyon Kurumu (TÜRKAK) ISO 15189 alanında Avrupa Akreditasyon Birliği (EA) ve Uluslararası Laboratuvar Akreditasyon Birliği (ILAC) ile çok taraflı anlaşma (MLA/MRA) imzalamıştır.

## Akreditasyon Sertifikası Eki (Sayfa 27/27)

### Akreditasyon Kapsamı

|  |  |
|--|--|
|  <p>TİBBİ LABORATUAR<br/>TS EN ISO 15189<br/>AB-0005-TL</p> | <p><b>REFERANS M-B SAĞLIK LAB. HİZ. SAN. TİC. A.Ş. - Özel Synlab</b><br/><b>Merkezi Laboratuvarı</b></p> <p>Akreditasyon No: AB-0005-TL<br/>Revizyon No: 010 Tarih: 20 Aralık 2021</p> |
|--|--|

| Tıbbi Alan,<br>İncelemesi / Deneyi<br>Yapılan Ürünler veya<br>Malzemeler | İnceleme / Deney tipleri,<br>Teknik alan, Parametreler<br>/ Analitik Metodlar | Deney Metodu (Ulusal,<br>Uluslararası standartlar,<br>İşletme-içi metodlar (SÇT) /<br>Kullanılan Teknikler, Cihazlar | İlk Numunelerin<br>Alınması |
|--|---|--|-----------------------------|
| Preferik Kan   | Hücre Kültüründen<br>Kromozom Analizi   | Hücre Kültürü<br>(C-Bantlama)<br>GEN-TÇT-001<br>Leica Mikroskop  | Tam Kan                     |
| Nükleik Asit İzolatı   | Jak2 V617F  | Real Time PCR<br>GEN-TÇT-002<br>Rotor Gene Q5plex  | Tam Kan,<br>Kemik İliği     |

KAPSAM SONU

**G. Banu MÜDERRİSOĞLU**  
Genel Sekreter

SYNLAB Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, SYNLAB Türkiye bünyesinde, Cinnah Caddesi, Göreme Sokak'taki adresinde faaliyet göstermektedir. Laboratuvar, teknik alt yapısı ve alanında uzman personeli ile hizmet vermektedir. SYNLAB Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi, TÜRKAK TS EN ISO 15189 standardına göre akredite edilmiştir.

Genetik bilimi kalıtsal hastalıkların tanısı ve yönetimini içine alan bir disiplin olarak Tıp alanında yerini almıştır. Genetik bir hastalıktan etkilendiği şüphelenilen ve buna yönelik inceleme planlanan bireylerin değerlendirilmesinde önem arz eden belli hususlar vardır. Bu bağlamda bireyin şikâyeti, öyküsü, ebeveynde ve diğer aile bireylerinde benzer şikâyete sahip kişiler olup olmadığı gibi bilgiler alınarak not edilmektedir. Bu bilgiler aynı zamanda, Tıbbi genetik branşının vaz geçilmez bir pratiği olan aile ağacı (Pedigri) çizimi üzerine de not edilmektedir. Genetik tanı koymaya yönelik her türlü bilgi önem arz edebileceği için bireyin geçmiş tıbbi kayıtları (çıkış özeti, USG, MRG, özellikli tahlil/tetkikler) varsa incelenmelidir. Bu değerlendirmeleri takiben hastanın fizik muayenesi yapılarak gözlemlenen bulgular kaydedilmektedir. Yeterli bir zaman ayrılarak yapılacak kapsamlı bir değerlendirme, uygun test seçimi ve doğru tanıya ulaşılması bakımından gereklidir. Genetik tanı, farklı klinik disiplinlerin işbirliğini gerektiren bir tanı sürecidir. Tanı süreci aylarca, hatta yıllarca sürebilir. Genetik tanı koymak, bilgi, tecrübe ve akılcı hasta yönetiminin yanında, hastanın sistematik takibini ve sabırlı olmayı da gerektirir. Bununla birlikte, bu yolculukta hasta ve/veya ebeveynin sebatkâr davranması ve hekim ile işbirliği sergileme tavrında olması da bir o kadar önemlidir. Bu bağlamda, Tıbbi Genetik pratiğinin vazgeçilmez bir unsuru olan Genetik Danışmanlık bireyin hastalığını anlamasına, bu sayede tanı, tedavi, takip süreçlerinde bilinçli rol almasına ve bu süreç ne kadar uzun olursa olsun hastanın sebatkâr davranmasını kolaylaştırmaktadır.

Pek çok genetik hastalık üreme yoluyla gelecek nesle aktarılmaktadır. Üreme çağında olan ve genetik hastalıktan etkilenmiş bir birey veya aynı genetik hastalık için taşıyıcı olan bir çift, etkilenmiş çocuk sahibi olmak riskiyle karşı karşıyadır. Bu noktada, preimplantasyon/prenatal genetik tanı gibi olanaklardan yararlanılabilir. Preimplantasyon genetik tanı ile embriyoda (cenin), prenatal (doğum öncesi) genetik tanı ile de fetüste genetik hastalıklar tespit edilebilir. Prenatal evrede tespit edilen genetik hastalıklar, gebeliğin akıbetine göre doğum veya terminasyon sonrası bebeğin/fetüsün muayene edilerek ve farklı dokularda (düşük materyali, cilt örneği) inceleme yapılarak teyit edilmelidir. Etkilenmiş bebekte/fetüste genetik bir tanıya ulaşamamış olduğu halde bile DNA örneğinin muhafaza edilmesi akılcı bir seçimdir. Çünkü genetik tanı teknolojilerindeki gelişmeler ve henüz çözümlenmemiş genetik hastalıkların zamanla anlaşılması, bugün olmasa bile ileride bu DNA örneğinde genetik tanıya ulaşılmasını sağlayabilir.

SYNLAB, alanında uzmanlaşmış personeli ile kaliteli ve güvenilir hizmet vermeyi amaç edinmiştir. Merkezimiz, genetik alanındaki hızlı gelişmelere ayak uydurmak için dinamizmini daima korumaktadır. Merkezimiz, şu ana başlıklarda hizmet vermektedir:

- Genetik danışmanlık
- Klinik genetik
- Sitogenetik
- Moleküler sitogenetik (FISH)
- Moleküler genetik
- Kanser genetiği
- Farmakogenetik



## GENETİK LABORATUVARI NUMUNE ALMA EL KİTABI

### 1- TEST İSTEM FORMUNUN DOLDURULMASI VE ÖRNEKLERİN TANIMLANMASI

Güvenilir bir laboratuvar sonucu için örneğin doğru tanımlanması kritik bir aşamadır. Unutulmamalıdır ki laboratuvar hatalarının en sık kaynak aldığı dönem preanalitik evredir.

Laboratuvar internet sayfası üzerinden istem yapan kurumlardan farklı olarak, online kayıt yapmaksızın numune göndermek isteyen kurumların talep ettikleri analizleri ve gerekli hasta bilgilerini girdikleri bir laboratuvar Test İstem Formu hazırlanmıştır.

Bu form üzerinde bulunması gerekli bilgiler şunlardır:

- Hastanın açık kimliği (Adı, Soyad ve vatandaşlık numarası)
- Doğum tarihi, yaş ve cinsiyet
- Numunenin alınma tarihi ve saati
- Numunenin gönderim tarihi ve saati
- Hasta ile ilgili klinik bilgiler
- Numune türü
- Talep edilen tahlil/tetikler ve gönderilen numune adedi
- Formu gönderen kurum adı veya kaşesi
- Onam formu

Ayrıca laboratuvara gönderilecek olan biyolojik örneğin üzerinde ait olduğu hastanın adı ve soyadı yazılmalıdır. Formun eksiksiz ve okunaklı doldurulması istemde bulunan kurum sorumlusunun dikkat etmesi gereken önemli bir husustur.

İstem formunun arkasında yer alan bilgilendirilmiş onam bölümünün, testi talep eden doktorun

hastayı bilgilendirmesini müteakip, doktor ve hasta tarafından imzalanması gereklidir.

İnternet sayfası üzerinden kayıt yapan kurumlar, kayıt sonrası oluşturulan irsaliyenin çıktısını örnekler ile birlikte göndermelidir.

### 2-ANALİZ SONUCUNU ETKİLEYEN FAKTÖRLER

Biyolojik örneğin uygun transferi ve doğru bir şekilde analiz edilmesi, test sonuçlarının güvenilir bir şekilde yorumlanmasını etkileyen başlıca faktörlerdir. Bunlara ek olarak, analiz sonuçlarının yorumlanmasına etki eden değişmeyen ve değişebilen faktörler şöyle sıralanabilir:

Değişmeyen faktörler:

- Cinsiyet
- Irk
- Kalıtım



Değişen faktörler:

- İlaç kullanımı
- Kemik iliği transplantasyonu yapılmış olması
- Gebelik
- Endojen faktörler
- Ekzojen faktörler (Farmakoterapi)
- Preanalitik hatalar
- Uygun olmayan gönderim koşulları
- Numunenin uygun koşullarda gönderilmemesi
- Bekletilmiş numune
- Eksik klinik bilgi/aile öyküsü

Laboratuvar, hasta ve örnek alım koşulları ile ilgili bilgilerin eksikliği durumunda analiz sonuçlarının doğruluğunu etkileyebilecek bu faktörlerin etkisine dair kısıtlı bir yorum yapabilir. Bu nedenle, hasta ile ilgili klinik bilgilerin laboratuvara eksiksiz bildirilmesi, klinisyene yardımcı olabilecek yorum ve değerlendirmelerin yapılabilmesi bakımında son derece önemlidir.

### **3-REFERANS ARALIĞI**

Testler için belirtilen referans aralığı, sağlıklı bireylerden elde edilen ölçümlerin %95'ini içine alan aralığın belirlenmesi ile oluşturulur ve test sonucunu yorumlanmasına temel oluşturur. Çeşitli faktörlere bağlı olarak bu değerler hastadan hastaya değişkenlik gösterebilir. Analiz yönteminin değiştiği durumlarda, kullanılan metoda bağlı olarak referans aralığı da değişebilir. Hasta için hazırlanan rapordaki referans değerler geçerli olan değerlerdir.

### **4-LABORATUVARIMIZIN ÇALIŞMA PROGRAMI**

Laboratuvarımız bünyesinde, SYNLAB Laboratuvarı Test Rehberinde yer alan tüm testler (başvuru laboratuvarına gönderilen testler dışında) çalışılmaktadır. Laboratuvarımızda yapılan tüm testlerin çalışma günü ve raporlanma süresi SYNLAB Laboratuvarı Test Rehberinde ilgili testin karşısında belirtilmiştir. Bunlarla ilgili genel kavramlar aşağıda özetlenmiştir;

- Testler SYNLAB Test Kataloğunda belirtilen sürelerde çalışılır ve raporlanır.
- Raporların ıslak imzalı aslı, 15 günde bir kurye/kargo ile ilgili kurumlara gönderilir. Ayrıca, test sonuçları uzman tarafından onaylandıktan sonra, kurum hekimleri kendi şifreleri ile Lab Asistan sistemi üzerinden giriş yaparak sonuç raporunu online olarak görebilir ve çıktısını alabilirler.

### **5-ÖRNEK ALMA VE HAZIRLAMA PROSEDÜRÜ**

#### **I-KAN ÖRNEKLERİ**

Kan Örneklerinin Alınması

Venöz Kan Alımı

- Kan alımı esnasında hasta yatar veya oturur pozisyonda olmalıdır ve bu pozisyonda en az 20 dakika dinlendirilmelidir.



- İğne ucu mümkün olduğu kadar geniş seçilmelidir.
- Turnike kolda 30 sn'den fazla sıkılı kalmamalıdır.
- Damar en fazla 60 mmHg basınçla sıkılmalıdır.
- Turnike iğnenin başarılı bir şekilde damar yerleştirilmesinden sonra çözülmelidir.
- Enjektör ile kan alımı esnasında kanın tüpe kuvvetli aspirasyonundan kaçınılmalıdır.

Kan alımı şu sıra ile yapılmalıdır:

- Sitogenetik ve moleküler sitogenetik (FISH) testler için örnekler heparinli (yeşil kapaklı) tüplere alınmalıdır.
- Moleküler genetik testler için örnekler EDTA'lı (mor kapaklı) tüplere alınmalıdır.
- Moleküler mikrobiyoloji testleri için örneklerin sarı veya kırmızı kapaklı tüplere alınması gereklidir.
- \* Antikoagülan içeren vakumlu tüplere (sitrat, EDTA, vs.) kan alımı esnasında kanın işaretli çizgiye kadar dolmasına özellikle dikkat edilmelidir.
- \*Antikoagülan içeren tüplere kan alındıktan hemen sonra tüp yavaşça alt üst edilerek özenle karıştırılmalıdır. Çalkalama işleminden kesinlikle kaçınılmalıdır!

### **EDTA'lı tam kan**

Tüp: Mor kapaklı vakumlu plastik EDTA'lı tüp

Örnek alınışı:

- Tüp, üzerinde yer alan işaret çizgisine kadar kan ile doldurulur.
- Pıhtı oluşmaması için kan alınır alınmaz, tüp 5-6 kez yavaşça alt üst edilerek karıştırılır. Çalkalama işleminden kesinlikle kaçınılmalıdır.
- Örnekler buzdolabında (2-8 °C'de) saklanır.

### **Dikkat Edilecek Noktalar:**

Tüp üzerinde yer alan işaretli çizgiye kadar kan ile doldurulmamış veya tüp içerisinde pıhtı oluşmuş ise yeniden örnek alınmalıdır!

RNA izolasyonu yapılacak kan örnekleri bekletilmeden transfer edilmelidir. RNA izolasyonu yapılacak örneklerin bekletilmeden işleme alınması sonuç verme başarısını arttırmaktadır.

### **Heparinli Tam Kan**

Tüp: Yeşil kapaklı vakumlu plastik lityum heparinli tüp.

Örnek alınışı:

- Kan örneği lityum heparin içeren yeşil kapaklı tüplere alınır.
- Kan örneğinin lityum heparin ile karışabilmesi için tüpler 5-6 kez çok yavaşça altüst edilerek kanın antikoagülan ile tam teması sağlanmalıdır.

### **Kan Örneklerinin Korunması**

Kan alımı sonrası örnek direkt güneş ışığı almayacak şekilde pıhtılaşma süreci bitene dek oda ısısında bekletilir. Bu süre genellikle 30 dakika kadardır. Daha sonra örneğin hızlıca laboratuvara transportu gerekmektedir. Özellikle sitogenetik inceleme yapılacak örneklerde, örnek alımını müteakip 72 saat içinde işleme alınamayan numunelerde sonuç verememe riski yüksektir. Kan alınan tüpte pıhtılaşmayı hızlandırıcı maddelerin bulunması bu süreyi 15 dakikaya kadar kısaltabilir.



## II. DOKU KÜLTÜRLERİ

- Koryon villus biyopsisi (20-30 mg), cilt biyopsisi (1-2 cm<sup>3</sup>), düşük materyali (1-2 cm<sup>3</sup>), plasenta biyopsisi örnekleri laboratuvara transport besisi yeri içerisinde gönderilmelidir.
- Amniyon sıvısı (yaklaşık 20 ml) contasız steril enjektör içine alınmalıdır. Amniyon materyalinde tek gen hastalıklarının prenatal tanısına yönelik moleküler analiz planlanıyorsa, ebeveyne ait EDTA'lı tüpe alınmış kan örneği amniyon mayii ile birlikte gönderilmelidir.
- DNA hasarı değerlendirmesi yapılacak sperm örnekleri steril kap içine alınır.

## 6.ÖRNEK SAKLAMA KOŞULLARI

Başarılı bir test ve güvenilir sonuç için hastadan alınan örneklerin uygun saklama koşullarında muhafaza edilmesi son derece önemlidir. Hastalardan alınan biyolojik örneklerin, SYNLAB kuryelerine veya kargoya teslim edilmesine kadar geçen sürede muhafazasından, gönderici kurumun laboratuvar çalışanları sorumludur. İlgili testin açıklamasında aksi belirtilmedikçe, örnek alımından kuryeye teslim edileceği ana kadar geçen sürede, hasta numunesi, SYNLAB Test Rehberi'nde belirtilen koşul ve sıcaklıkta muhafaza edilmelidir. SYNLAB kuryesine teslim edilinceye kadar geçen sürede yapılan herhangi bir hata nedeniyle ortaya çıkabilecek sonuç hatalarından laboratuvarımız sorumlu değildir.





## 6.1 ÖRNEKLERİN TRANSFERİ

| ÖRNEK TİPİ                | MİKTAR (MİNİMUM)    | YÖNTEM                            | GÖNDERİM ŞEKLİ  | TRANSPORT ISISI | RED KRİTERİ  |
|---------------------------|---------------------|-----------------------------------|---|-----------------|--|
| PERİFERİK KAN             | 5 ML                | SİTOGENETİK (KONVANSİYONEL, FISH) | HEPARİNLİ TÜP (YEŞİL KAPAKLI) /HEPARİNLİ İNJEKTÖR                   | 2-18 C°         | DONDURULMUŞ, PIHTILAŞMIŞ, YANLIŞ TÜPE ALINMIŞ NUMUNELER, ALINDIKTAN 72 SAAT SONRA GÖNDERİLMİŞ ÖRNEKLER, YETERSİZ MİKTARDAKİ NUMUNELER          |
|                           |                     | MOLEKÜLER GENETİK (DNA/RNA)       | EDTA'LI TÜP (MOR KAPAKLI)   | 18-24 C°        |  |
| KEMİK İLİĞİ               | 2-3 ML              | SİTOGENETİK (KONVANSİYONEL, FISH) | HEPARİNLİ TÜP (YEŞİL KAPAKLI) /HEPARİNLİ İNJEKTÖR                   | 2-18 C°         | DONDURULMUŞ, PIHTILAŞMIŞ, YANLIŞ TÜPE ALINMIŞ NUMUNELER, YETERSİZ MİKTARDAKİ NUMUNELER   |
|                           |                     | MOLEKÜLER GENETİK (DNA/RNA)       | EDTA'LI TÜP (MOR KAPAKLI)   | 18-24 C°        |  |
| AMNİYON SIVISI            | 20 ML               | SİTOGENETİK (KONVANSİYONEL, FISH) | STERİL UYGUN ENJEKTÖR (SİYAH CONTALI ENJEKTÖRLER KULLANILMAMALIDIR) | 18-24 C°        | DONDURULMUŞ NUMUNELER, YANLIŞ ENJEKTÖRE (SİYAH UÇLU) ALINMIŞ, ÜZERİNDE HASTA KİMLİK BİLGİSİ BULUNMAYAN ÖRNEKLER, YETERSİZ MİKTARDAKİ NUMUNELER |
|                           |                     | MOLEKÜLER GENETİK (DNA/RNA)       |   |                 |  |
| KORYON VİLLUS ÖRNEKLEMESİ | 20-30 MG            | SİTOGENETİK (KONVANSİYONEL, FISH) | STERİL TAŞIMA BESİYERİ İÇEREN TÜP                                   | 18-24 C°        | DONDURULMUŞ NUMUNELER, STERİL OLMAYAN BESİYERİ, ALKOL VEYA FORMAL VEYA ETANOL İÇİNE ALINMIŞ ÖRNEKLER, YETERSİZ MİKTARDAKİ NUMUNELER            |
|                           |                     | MOLEKÜLER GENETİK (DNA/RNA)       |   |                 |  |
| TAHLİYE MATERYALİ         | 1-2 CM <sup>3</sup> | SİTOGENETİK (KONVANSİYONEL, FISH) | STERİL TAŞIMA BESİYERİ İÇEREN TÜP                                   | 18-24 C°        | DONDURULMUŞ NUMUNELER, STERİL OLMAYAN BESİYERİ, ALKOL VEYA FORMAL VEYA ETANOL İÇİNE ALINMIŞ ÖRNEKLER, YETERSİZ MİKTARDAKİ NUMUNELER            |
|                           |                     | MOLEKÜLER GENETİK                 |   |                 |  |

## 6.2 ÖRNEKLERİN MERKEZ LABORATUVARDAN TRANSFERİ

SYNLAB Merkez laboratuvarına gelen örnekler, genetik testler istem formu, onam formu ve irsaliye/test talep formu ile birlikte SYNLAB Genetik Laboratuvarına gönderilir. İstem formuna hastanın barkod numarası ya da isim ve soy isim bilgileri yazılarak kaç adet örnekle beraber gönderildiği not edilir. Genetik laboratuvarına gelen numuneler, kabul ve kayıtları işlemlerinin ardından çalışmaya alınır.

## 7.ÖRNEK ÇANTASI HAZIRLAMA KURALLARI

### Çanta ve Malzeme Özellikleri

"SYNLAB Örnek Gönderi Çantası" çift katmanlı ısı izolasyon malzemesi içerir. Laboratuvarımıza ait transport çantaları, numunelerin en uygun koşullarda tarafımıza ulaşmasını temin edecek biçimde tasarlanmıştır. Çantamızın dış yapısı, içerisindeki sıcaklığı muhafaza edebilen, numunelere dışarıdan gelebilecek darbelere karşı koruyucu nitelikte sert bir yapıya sahiptir. Çanta içerisinde bulunan farklı büyüklüklerdeki delikli



sünger, tüplerin dik bir şekilde tutulmasını ve çanta içindeki soğuk havanın sirkülasyonunu sağlamaktadır. Çanta içinde süngerin yan tarafında yer alan iki adet buz kalıbı numunelerin uygun sıcaklıkta gelmesi için gereklidir. Lütfen numune çantasında kullanacağınız buz kalıbını bir gece öncesinden dondurunuz. Çanta kılıfı içinde yer alan bölme irsaliye çıktıları ve istem formlarının yerleştirilmesi için kullanılmalıdır. Yerleştirme işlemi bittikten sonra çantanın kılıfları kapatılmalıdır. Kılıfların ağzı kapatılmamış çantaların transferi esnasında çanta içerisindeki numunelerin kaybolması muhtemel olduğundan, kılıf fermuarlarının kapatılması zorunlu bir uygulamadır. Kılıfları kapatılmadan gönderilen çantalardaki numune kayıplarından laboratuvarımız sorumlu değildir. Size zimmetli olarak gönderilen datalogger'ı örnek çantasına ekleyiniz. Zira, örneğin uygun sıcaklık koşullarında gelip gelmediğinin anlaşılması için bu uygulama gereklidir. -20 derecede dondurulmuş numuneler, gönderilmeden önce buz kalıbına sarılmalıdır. 2-8 derecede gelmesi gereken numuneler ise iki buz kalıbı arasında yerleştirilmelidir.

#### Çanta Düzeni

- Önce 2 adet buz aküsü çantanın yan bölmelerine yerleştirilir.
- Hasta numuneleri "sünger rack"teki tüp deliklerine uygun şekilde dizilir.
- Numunelerle ilgili "Test İstem Formu" veya 'İrsaliye Çıktıları' çanta kılıfı içindeki bölmelere konulur.

NOT: Laboratuvarımıza transfer edeceğiniz örnekler için laboratuvarımız tarafından size gönderilen malzemeleri (tüpler, transport besiyeri vb) kullanınız. Özellikle vida kapaklı tüplerde transferi gerekli örneklerin bu özelliği sahip olmayan tüplerde gönderimi, örneklerin transport esnasında dökülmesine ve buna bağlı olarak tahlil/tetkiklerin gecikmesine neden olmaktadır. Örneklerin laboratuvarımıza ait çanta içinde transfer edilip edilmediği hususuna dikkat edilmektedir; aksi durumlarda ise ilgili kurumlar uyarılmaktadır. Lütfen zarar görmüş çantaların değiştirilmesi için sorumluları bilgilendiriniz. Her türlü kontaminasyon riskine karşı çantaların dezenfeksiyon ve sterilizasyonundan laboratuvarımız ve çantayı kullanan kurum yetkilisi sorumludur.

#### 8-ÖRNEK KABUL/RED KRİTERLERİ

Numune red kriterlerinden bazıları şunlardır;

- Yanlış örnek kabında/tüpünde gönderilmiş örnekler
- 4 günden daha uzun sürede laboratuvara ulaşmış örnekler
- Pıhtılaşmış kan örnekleri
- Örnek tüpleri/örnek kaplarının hasar görmüş olması
- Yanlış endikasyonla gönderilmiş örnekler (doktoru ile görüşülerek karar verilir)
- Hastaya ait kimlik bilgilerinin eksik olduğu örnekler
- İstem kâğıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler
- Dondurulmuş örnekler
- Düşük ve CVS materyali gibi doku örneklerinin alkol veya formol içerisine alınmış olması
- Yetersiz miktarda alınmış örnekler



## NUMUNE KABUL ALANIMIZ

SYNLAB Laboratuvarları, numune kabul alanında kurumlardan gelen tüm numunelerin uygunluk durumunu Red – Kabul Kriterlerini göz önüne alarak inceler. Personelimiz, mesleki oryantasyon eğitimlerinin bir parçası olarak numune red-kabul ile ilgili eğitim almıştır. Red edilen örnekler bu alandaki buzdolabında muhafaza edilir. Red edilen numunelerden, ilgili uzmanın uygun görmesi ve kurumun yazılı talebi ile çalışma yapılabilir.

- Kabul işleminden geçemeyen numuneler red alanına alınarak uygun koşullarda muhafaza edilir.
- Red edilen numunelerle ilgili bilgilendirmeler mesai saatleri içerisinde servis birimi tarafından ilgili laboratuvarlara sürekli olarak aktarılmaktadır.

## 9-İLAVE TETKİK İSTEMLERİNİN ALINMASI VE ŞARTLI NUMUNE KABULÜ

### İlave Tetkik İstemleri

Kurumlar tarafından yeni test ekleme, test iptali, çalışılan numunenin tekrarlanması veya numunenin geri istenmesi gibi isteklerin sözel olarak yapılması durumunda, kurumlardan yazılı beyan (faks, e-posta, vb) talep edilir. Tarafımıza müşteriden yazılı onay ile gelen talepler değerlendirilerek gerekli işlemler yerine getirilir. Çalışılan testlerden arta kalan örnekler numunenin özelliğini kaybetmemesi için uygun sıcaklıkta (buzdolabı, derin dondurucu, vb.) en az 30 gün süre ile saklanmaktadır. Bu süre zarfında gelen ilave test istemleri kabul edilmektedir.

### Şartlı Kabul

#### Red Edilen Numune İle Çalışma (Şartlı Kabul):

Laboratuvarımızda red edilen numuneler, anlaşmalı kurum personeli tarafından talep edilmesi halinde çalışmaya alınır. İlgili uzmanın onay vermesi halinde, servis birimi tarafından kurum aranarak çalışmanın yapılacağı bildirilir, akabinde onayı alınan numuneler red bölgesinden alınarak çalışılmak üzere ilgili teknisyen tarafından işleme alınır. Çalışılan bu numunelere ait sonuç raporlarında, gerekli görülmesi halinde, numunenin uygun kriterleri taşımamasına rağmen kurum talebi üzerine çalışıldığına ilişkin ibare yer alır.

## 10-NUMUNE MİKTARLARININ GÖZDEN GEÇİRİLMESİ

Laboratuvarımızda çalışılan her bir test için gerekli olan numune miktarı SYNLAB Test Kataloğu ile müşterilerimize iletilir. Testler için gerekli olan numune miktarlarındaki değişiklikler, çalışma metodunun değiştirilmesine bağlıdır. Çalışma metodlarında değişme olduğunda kurumlar dış duyuru ile bilgilendirilmektedir.

## 11. ÇALIŞILAN NUMUNELERİN BELİRLİ BİR SÜRE İÇİN MUHAFAZA EDİLMESİ

Laboratuvarımızda çalışılmış ve sonucu çıkmış numunelerde, bazı durumlarda (Müşteri talebi, doğrulama testi vb.) tekrar çalışma yapmak gerekebilmektedir. Bu gibi durumlara hazırlıklı olmaya yönelik, ilgili numune laboratuvarımızda uygun sıcaklıkta muhafaza edilmektedir.

## 12. SUNDUĞUMUZ HİZMETLERİN LİSTESİ

Laboratuvarımız, müşterilerimizle yapılan anlaşmanın kapsamına göre aşağıda belirtilen alanlarda hizmet vermeye uygun teknik altyapıya sahiptir:

- Sitogenetik testler
- Moleküler genetik testler
- Preimplantasyon genetik tanı



- Moleküler mikrobiyoloji testleri

Değişen koşullara bağlı olarak, bu başlıklar altında çalışılacak test sayıları değişebilir. Çalışmakta olduğumuz test bilgileri sizlere teslim edilen SYNLAB Laboratuvarı Test Kataloğunda güncel olarak bulunmaktadır.

### **13. KALİTE KONTROL SONUÇLARININ BİLDİRİLMESİ**

Talep edildiği takdirde, laboratuvarımızda çalışılan test parametrelerine ait dış kalite kontrol sonuçları kurumlara gönderilmektedir. Böyle bir durumda, kurumlar, laboratuvarımızın kalite birimi ile temasa geçtikten sonra verilen e-posta adresine, dış kalite kontrolü sonuçlarını talep ettikleri test(ler)in isimlerini ve ilgili tarih aralığını belirtmek suretiyle taleplerini yazılı olarak iletebilirler. Kalite birimi, elektronik posta yolu ile kurumlara istedikleri bilgileri gönderir.

| Kod  | Adı   | Örnek Tipi  | Method  | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON) | Raporlama Tarihi |
|------|---|---|---|-----------------------------|--|------------------|
| 7217 | ADGen (Alzheimer Paneli) (İspanya)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Sanger Sıralaması   | İSPANYA SYNLAB              | N/A                                    | 30 GÜN           |
| 7056 | AKUT MİYELOİD LÖSEMİ NPM1 EGZON 9   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi  | DIŞLAB                      | NPM1                                   | 40 GÜN           |
| 7077 | AKUT MİYELOİD LÖSEMİ-CEBPA  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi  | DIŞLAB                      | CEBPA                                  | 21 iş günü       |
| 7079 | ALFA TALASEMİ DELESYON-HBA  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA  | DIŞLAB                      | HBA                                    | 21 iş günü       |
| 8662 | Alfa Talasemi (Heinz Cisimciği Anemisi)(HBA1-HBA2 geni)(Tüm Gen Dizi Analizi)(Prenatal) | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN | MLPA  | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 7080 | ALFA TALASEMİ TÜM GEN AN. HBA1/HBA2   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding Exons | DIŞLAB                      | HBA1/HBA2                              | 40 GÜN           |
| 7963 | Alfa Tripsin Gen Mutasyonu  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding Exons | DIŞLAB                      | SERPINA1                               | 40 GÜN           |
| 8663 | Alfa-talasemi (HBA 16p) (MLPA) (Prenatal)   | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding Exons | DIŞLAB                      | N/A                                    | 30 GÜN           |
| 8386 | ALK (2p23.2-2p23.1)   | Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu                            | FISH  | DIŞLAB                      | ALK                                    | 15 iş günü       |
| 2959 | Amniyon sıvısından kromozom analizi   | Amniyon sıvısı  | G bantlama  | SYNLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü       |
| 8511 | Amyotrofik Lateral Skleroz (SOD1 geni)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi  | DIŞLAB                      | N/A                                    | 30 GÜN           |
| 8576 | Antitrombin 3 Eksikliğine Bağlı (SERPINC1 geni) Tüm Gen Dizi Analizi                    | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi  | DIŞLAB                      | N/A                                    | 30 GÜN           |
| 8590 | APO E tüm gen dizi analizi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi  | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8536 | Beta-Talasemi (Beta-Talasemi) (HBB geni) (Tüm Gen Dizi Analizi)                         | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi  | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8307 | Biyotinidaz Eksikliği (Gen Mutasyonu)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi  | DIŞLAB                      | BTD                                    | 40 GÜN           |
| 8269 | BRAF - NGS (Parafin Blok)   | Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu                            | Dizi analizi  | DIŞLAB                      | BRAF                                   | 21 iş günü       |
| 8552 | BRCA 1 MLPA   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA  | DIŞLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü       |

| Kod  | Adı   | Örnek Tipi  | Method                      | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON) | Raporlama Tarihi |
|------|---|---|-----------------------------|-----------------------------|--|------------------|
| 8550 | BRCA 1 TÜM GEN DİZİ ANALİZİ                                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi        | DIŞLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü       |
| 6599 | BRCA 1,2 ve 16 gen (İspanya)                                      | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi        | İSPANYA SYNLAB              | BRCA1/BRCA2                            | 40 GÜN           |
| 8553 | BRCA 2 MLPA   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA                        | DIŞLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü       |
| 8551 | BRCA 2 TÜM GEN DİZİ ANALİZİ                                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi        | DIŞLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü       |
| 8204 | BRCA1/2 Gen Mutasyonu - Meme Kanseri (Merkez)                     | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi        | DIŞLAB                      | BRCA1/BRCA2                            | 40 GÜN           |
| 7072 | C - KIT Yaygın Mutasyon Ekzon 9, 11, 13 ve 17                     | Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu  | Dizi analizi                | DIŞLAB                      | C - KIT                                | 21 iş günü       |
| 8262 | Cadasil Tüm Gen Dizi Analizi/NOTCH3                               | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi        | DIŞLAB                      | NOTCH3                                 | 40 GÜN           |
| 8425 | Catechol-O-Methyltransferase mutation (COMT) (Almanya)            | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | PCR                         | ALMANYA SYNLAB              | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8556 | CHARCOT-MARIE-TOOTH HASTALIĞI (PMP22 GENİ)                        | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi        | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8664 | Charcot-Marie-Tooth Hastalığı ve Sağırlık (Tip 1E) (CMT1E) (MLPA) | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA                        | DIŞLAB                      | N/A                                    | 30 GÜN           |
| 2348 | C-Kit-(D816V) Mutasyon (Almanya)                                  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | PCR                         | ALMANYA SYNLAB              | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 7652 | CYP21+2 MLPA  | EDTA Blood Sample (2-4 ml)/ Amniotic Fluid / CVS / Heparinized and EDTA (BOTH) Fetal Blood and Maternal EDTA Blood Sample | Tüm Gen Dizi Analizi + MLPA | DIŞLAB                      | CYP21A2                                | 30 GÜN           |
| 8535 | DEB Testi (Fankoni anemisi)                                       | Heparinli Kan (2-4 ml)  | Kromozom analizi            | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8198 | Deri Biyopsisinden Kromozom Analizi                               | DERİ DOKUSU   | G bantlama                  | SYNLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü       |
| 8309 | Diaminooxidase PCR, DAO genotype (İspanya)                        | EDTA'lı Kan (5 ml)  | PCR                         | İSPANYA SYNLAB              | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 6059 | Digeorge sendromu (FISH (2 bölgeye kadar))                        | Heparinli Kan (2-4 ml)  | FISH                        | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 8665 | Digeorge sendromu (FISH (2 bölgeye kadar)) Prenatal               | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN                             | FISH                        | DIŞLAB                      | N/A                                    | 15 iş günü       |

| Kod  | Adı  | Örnek Tipi  | Method               | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON) | Raporlama Tarihi |
|------|--|---|----------------------|-----------------------------|--|------------------|
| 8466 | Dihidropirimidin Dehidrojenaz  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | DPYD                                   | 30 GÜN           |
| 8054 | DNA İzolasyonu   | Amniyon sıvısı / CVS / Periferik kan / Parafin blok / Fibroblast                              | DNA izolasyon kiti   | SYNLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8666 | Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Tüm Gen Analizi                       | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A                                    | 30 GÜN           |
| 7362 | Duchenne Musküler Distrofi (DMD) Tüm Gen Analizi                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | DMD                                    | 40 GÜN           |
| 8546 | Duchenne Musküler Distrofi (DMD Geni) MLPA                             | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA                 | DIŞLAB                      | N/A                                    | 30 GÜN           |
| 6172 | Düşük materyali/ gonad biyopsisinden/diğer dokulardan kromozom analizi | Düşük materyali, cilt biyopsisi, diğer doku biyopsileri                                       | G bantlama           | SYNLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü       |
| 8384 | EGFR, Parafin Blok   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Dizi analizi         | DIŞLAB                      | EGFR                                   | 21 iş günü       |
| 8068 | Ekzom Sekanslama   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | EKZOM                | DIŞLAB                      | N/A                                    | 90 GÜN           |
| 8579 | Evlilik-Gebelik Öncesi Tarama Panel 1                                  | Kadın Erkek 4 cc EDTA'lı Kan ve 2 cc Heparinli kan  |                      | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8197 | Faktör V Cambridge G1091C Hedef Mutasyon Analizi                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | F5                                     | 15 iş günü       |
| 8591 | Faktör V HongKong Mutasyonu (1090A>G)                                  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | NGS                  | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 1014 | Faktör V Leiden G1691A mutasyonu                                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | RT-PCR               | SYNLAB                      | F5                                     | 15 iş günü       |
| 8577 | Faktör V R2 Mutasyonu (4070A>G)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Dizi analizi         | DIŞLAB                      | N/A                                    | 40 GÜN           |
| 8257 | Faktör V 1299R   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | RT-PCR               | SYNLAB                      | N/A                                    | 15 iş günü       |
| 8080 | Faktör XIII (Genetik)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | RT-PCR               | SYNLAB                      | F13                                    | 15 iş günü       |
| 8267 | Farber Hastalığı ASAH1 Geni  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | ASAH1                                  | 40 GÜN           |
| 7112 | Farmakogenetik Panel (Warfarin ilaç Direnci CYP2C9-VKORC1)             | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | VKORC1, CYP2C9                         | 30 GÜN           |

| Kod  | Adı   | Örnek Tipi  | Method   | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON) | Raporlama Tarihi          |
|------|---|---|--|-----------------------------|--|---------------------------|
| 8260 | Fenilketonüri Delesyon Duplikasyon Analizi          | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA (CNV)   | DIŞLAB                      | PAH                                    | 40 GÜN                    |
| 8259 | Fenilketonüri Tüm Gen                               | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | PAH                                    | 40 GÜN                    |
| 7083 | FGFR3 TÜM GEN DİZİ ANALİZİ                          | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | FGFR3                                  | 40 GÜN                    |
| 3101 | FISH (4 bölgeye kadar-p.willi angelman)             | Heparinli Kan (2-4 ml)  | FISH   | DIŞLAB                      | N/A                                    | 21 iş günü                |
| 7057 | FLT3 YAYGIN MUTASYON ANALİZİ                        | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | FLT3                                   | 21 iş günü                |
| 6178 | FMF Tüm Gen (DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift)     | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | MEFV                                   | 30 GÜN                    |
| 6118 | FMF 13 Mutasyon Analizi                             | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  |  | DIŞLAB                      | MEFV                                   | 21 iş günü                |
| 6129 | Frajil X STR Analizi (17 ve üzeri STR aralığı için) | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tekrar sayısı anomalisi  | DIŞLAB                      | FMR1                                   | 21 iş günü                |
| 3072 | Freidreich Ataksisi (FRDA)                          | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tekrar sayısı/ Repeat Analysis                                 | DIŞLAB                      | FRDA                                   | 21 iş günü                |
| 6213 | FSH Receptor Gen Polimorfizmleri Tayini             | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding<br>Exons | DIŞLAB                      | FSHR                                   | 40 GÜN                    |
| 8112 | Genetik Danışmanlık                                 | LABORATUVARA DANIŞINIZ  | LABORATUVARA DANIŞINIZ   | LABORATUVARA<br>DANIŞINIZ   | LABORATUVARA DANIŞINIZ                 | LABORATUVARA<br>DANIŞINIZ |
| 8308 | Gilbert Sendromu                                    | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | UGT1A1                                 | 40 GÜN                    |
| 6364 | Hemokromatozis (HFE) Tüm Gen                        | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | HFE                                    | 40 GÜN                    |
| 3161 | Hemokromatozis Paneli (TFR2)                        | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | TFR2                                   | 40 GÜN                    |
| 7085 | Hemolitik Üremik Sendrom AHUS2-MCP                  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | CD46                                   | 40 GÜN                    |
| 7086 | HEREDİTER SFEROZİTOZ ANK1                           | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | ANK1                                   | 40 GÜN                    |
| 7998 | HER2 / NEU(ERBB2) / TopoIIa FISH                    | Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) /<br>Parafinize doku bloğu | FISH   | DIŞLAB                      | HER2/NEU(ERBB2)                        | 10 iş günü                |



| Kod  | Adı   | Örnek Tipi                          | Method                          | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON)     | Raporlama Tarihi |
|------|---|-------------------------------------|---------------------------------|-----------------------------|--|------------------|
| 8191 | Hiper IgE Sendromu (DOCK8)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | DOCK8                                      | 40 GÜN           |
| 8192 | Hiper IgE Sendromu (STAT3)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | STAT3                                      | 40 GÜN           |
| 8548 | Hiperferritinemi - FTL geni (Tüm Gen Dizi Analizi)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8473 | Hiperkolonemi ( TJP2 Geni)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 7122 | HLA B-27 Allele (PCR) (Almanya)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                |                                 | ALMANYA SYNLAB              | N/A  | 40 GÜN           |
| 1318 | HLA B5 (51,52) Real time PCR 1-10 çift  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                |                                 | SYNLAB                      | HLA - B51                                  | 15 iş günü       |
| 7030 | HLA(DQ8, DQ2)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                |                                 | SYNLAB                      | N/A  | 15 iş günü       |
| 8475 | Homosistinüri MTHFR Eksikliği   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8523 | Homosistinüri-Megaloblastik Anemi (MTRR Geni)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 6433 | Huntington Mutasyon Analizi (HTT)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | HTT  | 21 iş günü       |
| 7088 | İMAtİNİB DİRENCİ ABL1   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tüm gen dizi analizi            | DIŞLAB                      | ABL1                                       | 21 iş günü       |
| 6207 | İnversiyon 16 Real Time PCR   | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir) | Real-Time PCR                   | DIŞLAB                      | CBFB-MYH11                                 | 15 iş günü       |
| 6697 | JAK2 EKZON 12 MUTASYON ANALİZİ  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Dizi Analizi/ Sequence Analysis | DIŞLAB                      | JAK2                                       | 21 iş günü       |
| 6194 | JAK-2 V617F Mutasyonu(Real time PCR 1-5 çift)<br>(Türkak tarafından akredite edilmiştir.) | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | RT-PCR                          | SYNLAB                      | JAK2                                       | 21 iş günü       |
| 6570 | Kardiyovasküler Risk Paneli (6 Mutasyon)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | RT-PCR                          | SYNLAB                      | APOE, APOB, ITGB, ACE ins/del , FVHR2, FGB | 21 iş günü       |
| 8512 | Kennedy Hastalığı AR geni tekrar sayısı   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | Tekrar sayısı/ Repeat Analysis  | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 7645 | Kistik Fibrozis ( CFTR Geni ) Delesyon Duplikasyon  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                | MLPA                            | DIŞLAB                      | CFTR                                       | 40 GÜN           |

| Kod  | Adı  | Örnek Tipi  | Method   | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON)   | Raporlama Tarihi |
|------|--|---|--|-----------------------------|--|------------------|
| 6468 | Kistik fibrozis (Tum gen)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Dizi Analizi/ Sequence Analysis                                | DIŞLAB                      | CFTR   | 40 GÜN           |
| 8474 | Kobalamin Metabolizma Bozukluğu MTR  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  |  | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8422 | Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) Delesyon Duplikasyon Analizi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA   | DIŞLAB                      | CYP21A2  | 40 GÜN           |
| 6424 | Konjenital Adrenal Hiperplazi (21 Hidroksilaz Eksikliği) Tüm Gen                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Dizi Analizi/ Sequence Analysis                                | DIŞLAB                      | CYP21A2  | 40 GÜN           |
| 8079 | Konjenital Nötropeni Paneli (ELANE-HAX1)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding<br>Exons | DIŞLAB                      | HAX1, ELANE  | 40 GÜN           |
| 8513 | Konjenital Sukroz-İzomaltaz Eksikliği (SI geni)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding<br>Exons | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 6173 | Kordosentez Matery.Kromozom Analizi (Fetal kandan kromozom analizi)                    | FETAL KAN   | G bantlama   | SYNLAB                      | N/A  | 21 iş günü       |
| 6175 | Koryon Villus Örneğinden (CVS) Kromozom Analizi  | CVS   | G bantlama   | SYNLAB                      | N/A  | 21 iş günü       |
| 8268 | KRAS - NGS (Parafin Blok)  | Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) /<br>Parafinize doku bloğu | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding<br>Exons | DIŞLAB                      | KRAS   | 21 iş günü       |
| 7020 | Kromozom Analizi Kemik İliği - Karyotipleme  | Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)  | G bantlama   | SYNLAB                      | N/A  | 21 iş günü       |
| 6416 | Lactose Intolerance, genetic test  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  |  | ALMANYA SYNLAB              | N/A  | 40 GÜN           |
| 7637 | Laron Dwarfizm (GHR) Dizi Analizi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding<br>Exons | DIŞLAB                      | GHR  | 30 GÜN           |
| 8592 | Leber optik atrofi paneli (DNAJC30,<br>PRICKLE3) +Tüm Mitokondrial DNA Dizi<br>Analizi | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | NGS  | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 7650 | Legius Sendromu (SPRED1)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  |  | DIŞLAB                      | SPRED1   | 40 GÜN           |
| 8218 | Lizozomal Depo Hastalıkları Paneli (56 Gen)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | NGS  | DIŞLAB                      | AGA, ARSA, ARSB, ASAH1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSB, CTSK, DNAJC5, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LAMP2, LIPA, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSDB, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, TPP1, ARSG, ATP13A2, CLCN7, CTSF, VPS16, VPS33A | 40 GÜN           |
| 8077 | Maternal Kanda Fetal Rhesus  | ÖZEL TÜP KULLANILMAKTADIR   | PCR  | İSPANYA SYNLAB              | N/A  | 10 iş günü       |
| 3170 | MIRAS Yaygın Mutasyon  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm Gen Dizi Analizi/<br>Sequence Analysis-All Coding<br>Exons | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |

| Kod  | Adı   | Örnek Tipi  | Method                 | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON)   | Raporlama Tarihi |
|------|---|---|------------------------|-----------------------------|--|------------------|
| 7997 | Mikrosatellit İnstabilitesi (MSI), Parafin Blok                         | Parafinize Tümör Dokusu + EDTA'lı Kan (2-4 ml)          | STR ANALİZİ            | DIŞLAB                      | 8 Marker   | 21 iş günü       |
| 6512 | Miyotonik Distorifi Tip1-DMPK Geni                                      | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tekrar sayısı analizi  | DIŞLAB                      | DMPK   | 40 GÜN           |
| 8306 | MODY Paneli   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | NGS                    | DIŞLAB                      | ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF4A, HNF1A, HNF1B, INS, KLF11, KCNJ11, NEUROD1, PAX4, PDX1 | 40 GÜN           |
| 3124 | Moleküler karyotipleme (Array CGH, SNP array, Mikro Array)              | Amniyon mayii/Koryon villus/Fetal kan                   | Moleküler karyotipleme | DIŞLAB                      | N/A  | 30 GÜN           |
| 8667 | Moleküler karyotipleme (Array CGH, SNP array, Mikro Array)- Postnatal   | EDTA'lı kan (2-4 ml), fibroblast, tahliye materyali     | Moleküler karyotipleme | DIŞLAB                      | N/A  | 30 GÜN           |
| 6702 | MONOZOMİ / TRIZOMİ 7 - (FISH)   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                   | DIŞLAB                      | N/A  | 10 iş günü       |
| 8672 | Monozomi 7/ Delesyon 7q (-7/ Del (7q)) (FISH)                           | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                   | DIŞLAB                      | N/A  | 14 GÜN           |
| 7091 | MONOZOMİ/TRİZOMİ 12 FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                   | DIŞLAB                      | N/A  | 10 iş günü       |
| 7092 | MONOZOMİ/TRİZOMİ 4 FISH   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                   | DIŞLAB                      | N/A  | 10 iş günü       |
| 6217 | Monozomi/Trizomi 5 FISH   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                   | DIŞLAB                      | N/A  | 10 iş günü       |
| 6700 | MPL MUTASYON ANALİZİ  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | MPL  | 21 iş günü       |
| 1450 | MTHFR A 1298 C Gen Mutasyonu  | PCR   |                        | SYNLAB                      | MTHFR  | 15 iş günü       |
| 1016 | MTHFR C 677 T Gen Mutasyonu   | PCR   |                        | SYNLAB                      | MTHFR  | 15 iş günü       |
| 8289 | Multiple Endocrine Neoplasia Tip 1                                      | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | MEN1   | 40 GÜN           |
| 8179 | Multiple Endokrin Neoplazi IIA (MEN2A)                                  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi   | DIŞLAB                      | RET  | 40 GÜN           |
| 7130 | MyPGx (Geniş panel)   | KAĞIDA EMDİRİLMİŞ KAN                                   | PCR ve MassArray       | İTALYA SYNLAB               | N/A  | 15 iş günü       |
| 8067 | NeoBona (Genomwide)<br>(Sadece Pazartesi ve Salı günleri kabul edilir.) | ÖZEL TÜP KULLANILMAKTADIR                               | NGS                    | İSPANYA SYNLAB              | Sadece Pazartesi ve Salı günleri kabul edilir                                      | 15 iş günü       |

| Kod  | Adı  | Örnek Tipi  | Method               | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON)  | Raporlama Tarihi |
|------|--|---|----------------------|-----------------------------|---|------------------|
| 7651 | NF1 Delesyon Duplikasyon   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | MLPA                 | DIŞLAB                      | NF1   | 40 GÜN           |
| 6144 | Noonan (DNA dizi analizi 21 ve üzeri çift)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | BRAF, CBL, HRAS, KAT6B, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, RIT1, NF1, SPRED1, RRAS, NF2 | 40 GÜN           |
| 7648 | Noonan Sendromu Tip 4 (SOS1)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | SOS1  | 40 GÜN           |
| 8270 | NRAS - NGS (Parafin Blok)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    |                      | DIŞLAB                      | NRAS  | 21 iş günü       |
| 8395 | NTRK 1-2-3   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                 | DIŞLAB                      | NTRK1, NTRK2, NTRK3   | 40 GÜN           |
| 6208 | Orak Hücre Anemisi   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | HBB   | 21 iş günü       |
| 8561 | PAH Geni Tüm Gen analizi   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 2829 | PAI-1 DNA Testi - 4G/5G polimorfizmi   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | RT-PCR               | SYNLAB                      | N/A   | 15 iş günü       |
| 7093 | PDGFRA YAYGIN MUTASYON 12,18   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Dizi analizi         | DIŞLAB                      | PDGFRA  | 40 GÜN           |
| 8271 | PDL-1  | PARAFİN BLOK  | FISH                 | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 2628 | Periferik kandan kromozom (Karyotip) analizi<br>(Türkak tarafından akredite edilmiştir.) | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | G bantlama           | SYNLAB                      | N/A   | 21 iş günü       |
| 8510 | Periyodik Ateş Sendromu (TRAPS) gen ismi<br>TNFRSF1A                                     | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8485 | PFIC Tip 1 (Gen adı ATP8B1)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8486 | PFIC Tip 2 (Gen ismi ABCB11)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8487 | PFIC Tip 3 (Gen ismi ABCB4)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8476 | PIK3CA Tüm Gen Dizi Analizi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8575 | POLE geni - Tüm gen dizi analizi   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |

| Kod  | Adı  | Örnek Tipi  | Method                  | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON)        | Raporlama Tarihi |
|------|--|---|-------------------------|-----------------------------|---|------------------|
| 9002 | Pontocerebellar Hipoplazi Tip 1B   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi    | DIŞLAB                      | EXOSC3  | 40 GÜN           |
| 8493 | Porfiriya Akut İntermittent  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi    | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8593 | Porfiriya Paneli (ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS, CLPX, GATA1) | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | NGS                     | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 6425 | Prader Willi/Angelman Sendromu   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA (CNV + Metilasyon) | DIŞLAB                      | SNRPN   | 10 iş günü       |
| 8051 | Prenatal Maternal Kontaminasyon Testi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | STR ANALİZİ             | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 6231 | Prenatal NIPT (neoBona)<br>(Sadece Pazartesi ve Salı günleri kabul edilir.)          | FETAL KAN   | Yeni nesil dizileme     | İSPANYA SYNLAB              | Sadece Pazartesi ve Salı günleri kabul edilir | 15 iş günü       |
| 6209 | PROTEİN C EKSİKLİĞİ PROC   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi    | DIŞLAB                      | PROC  | 40 GÜN           |
| 1015 | Protrombin (F2) G20210A mutasyonu  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | RT-PCR                  | SYNLAB                      | F2  | 15 iş günü       |
| 6371 | PRSS1 (Kronik Pankreatit)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi    | DIŞLAB                      | PRSS1   | 40 GÜN           |
| 6177 | Pseudo Akondroplazi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi    | DIŞLAB                      | COMP  | 40 GÜN           |
| 8573 | QF - PCR (13, 18, 21, X, Y)  | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN | RT-PCR                  | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 7361 | Rapid Fish (13,18,21,X,Y)<br>(AS, CVS, KORDON, PERİFERİK KAN)                        | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı  | FISH                    | SYNLAB                      | N/A   | 10 iş günü       |
| 8534 | RET Onkogeni (Ekzon 10 - 11 - 13 - 14 - 15 ve 16) (RET geni) (Dizi Analizi)          | Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu                            | Dizi analizi            | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8428 | ROS1 (6q22.1 Delesyon)   | Tümör dokusu (Taze ve ya etanol ile fikse) / Parafinize doku bloğu                            | FISH                    | DIŞLAB                      | ROS1  | 10 iş günü       |
| 7593 | SCEL HLA-DQ2<br>(DQA1*0501/DQB1*0201)/HLA-DQ8<br>(İspanya)                           | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  |                         | İSPANYA SYNLAB              | N/A   | 40 GÜN           |
| 8567 | SCN1A Geni (MLPA)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA                    | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |
| 8566 | SCN1A Geni Tüm Gen Dizi Analizi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi    | DIŞLAB                      | N/A   | 40 GÜN           |

| Kod  | Adı   | Örnek Tipi  | Method                         | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON)   | Raporlama Tarihi |
|------|---|---|--------------------------------|-----------------------------|--|------------------|
| 8569 | SLC52A2 Tüm gen dizi analizi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi           | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8570 | SLC52A3 Tüm gen dizi analizi  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi           | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8006 | SMA Taşıyıcılık (SMN1/SMN2) MLPA  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)İ                                   | MLPA                           | DIŞLAB                      | SMN1/SMN2  | 30 GÜN           |
| 8421 | Smith-Lemli-Opitz Sendromu (SLOS) DHCR7 Geni  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi           | DIŞLAB                      | DHCR7  | 40 GÜN           |
| 7185 | SMN1 geni   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi           | DIŞLAB                      | SMN1   | 40 GÜN           |
| 6359 | Sperm DNA Hasarı  | SPERM   |                                | SYNLAB                      | N/A  | 15 iş günü       |
| 7962 | Sperm FISH  | SPERM   | FISH                           | SYNLAB                      | N/A  | 10 iş günü       |
| 6370 | SPINK1 Geni   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    |                                | DIŞLAB                      | SPINK1   | 40 GÜN           |
| 8509 | Spinocerebellar Ataksi-Tekrar Sayısı Paneli (SCA1-SCA2-SCA3-SCA6-SCA7-SCA8-SCA10-SCA17) | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tekrar sayısı/ Repeat Analysis | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 6143 | SRY Gen Analizi   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Tüm gen dizi analizi           | DIŞLAB                      | SRY  | 40 GÜN           |
| 8564 | SRY (Yp11.3) (FISH)   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                           | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 3144 | T (14;18) (q32, q 21) Delesyonu Fish  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                           | DIŞLAB                      | IGH/BCL2   | 10 iş günü       |
| 6441 | t (8;21) RT-PCR (AML/RUNX)  | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir)                     | Real-Time PCR                  | DIŞLAB                      | RUNX-AML   | 15 iş günü       |
| 6161 | Translokasyon t(9,22) (q34,q11.2) FISH BCR ABL  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml) | FISH                           | DIŞLAB                      | BCR/ABL  | 10 iş günü       |
| 8648 | Trombofil paneli 12 mutasyon  | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | Dizi analizi                   | DIŞLAB                      | N/A  | 30 GÜN           |
| 6146 | Trombofil Paneli 4 Mutasyon   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | RT-PCR                         | SYNLAB                      | MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden                          | 10 iş günü       |
| 6647 | Trombofil Paneli 6 Mutasyon (Genetik)   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)                                    | RT-PCR                         | SYNLAB                      | MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden, Faktör 5 Cambridge, PAI | 10 iş günü       |

| Kod  | Adı   | Örnek Tipi  | Method               | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON)   | Raporlama Tarihi |
|------|---|---|----------------------|-----------------------------|--|------------------|
| 8217 | Trombofil Paneli 7 Mutasyon                                   | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | RT-PCR               | SYNLAB                      | MTHFR (A1298C), MTHFR (C677T), Faktör 2 (Protrombin), Faktör 5 Leiden, Faktör 5 H1299R, Faktör XIII, PAI | 10 iş günü       |
| 8574 | TSHR geni - Tüm gen dizi analizi                              | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8544 | Tüberoz Skleroz-1 (TSC1 geni) Tüm Gen Dizi Analizi            | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8670 | Tüberoz Skleroz-1 (TSC1 geni) Tüm Gen Dizi Analizi - Prenatal | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı  | Dizi analizi         | DIŞLAB                      | N/A  | 30 GÜN           |
| 8545 | Tüberoz Skleroz-2 (TSC2 geni) Tüm Gen Dizi Analizi            | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 8671 | Tüberoz Skleroz-2 (TSC2 geni) Tüm Gen Dizi Analizi - Prenatal | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli kordon kanı  | Dizi analizi         | DIŞLAB                      | N/A  | 30 GÜN           |
| 8568 | Tümör Mutasyon Paneli (1021 gen)                              | Parafinize Tümör Dokusu, likit biyopsi  | Yeni nesil dizileme  | DIŞLAB                      | N/A  | 40 GÜN           |
| 3154 | t(11;14) (q13;q32) (FISH (4 bölgeye kadar)                    | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | CCND1/IGH  | 10 iş günü       |
| 8277 | t(11;19)(q23.3;13.3)  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | N/A  | 21 iş günü       |
| 6221 | t(1;19) (q23;p13) FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | E2A/PBX1   | 10 iş günü       |
| 7100 | T(12;21) FISH   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | TEL/AML1   | 10 iş günü       |
| 7099 | T(12;21 TEL/AML1 RT PCR                                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir)   | Real-Time PCR        | DIŞLAB                      | TEL/AML1   | 15 iş günü       |
| 7101 | T(14;16)(q32;q21) FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | IGH/MALT1  | 10 iş günü       |
| 3157 | t(15;17) RT-PCR-PML-RARA BCR1,BCR2,BCR3                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir)   | Real-Time PCR        | DIŞLAB                      | PML-RARA   | 15 iş günü       |
| 6220 | t(15;17)(q22;q21) FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | PML-RARA   | 10 iş günü       |
| 8668 | t16 16 p13 q22 inversiyon 16p13 q22 - Prenatal                | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN | ARRAY                | DIŞLAB                      | N/A  | 30 GÜN           |
| 8669 | t16 16p13 q22 inversiyon 16p13q22 Real-Time PCR               | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir)   | Real-Time PCR        | DIŞLAB                      | N/A  | 30 GÜN           |

| Kod  | Adı   | Örnek Tipi  | Method               | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON) | Raporlama Tarihi |
|------|---|---|----------------------|-----------------------------|--|------------------|
| 8279 | t(16;16)(p13;q22) / inversiyon (16)(p13;q22)                      | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | CBFB                                   | 10 iş günü       |
| 7104 | t(4;11)(q21;q23)  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | MLL/AF4                                | 10 iş günü       |
| 3155 | t(4;14) (q16;q32) (FISH 4 bölgeye kadar)                          | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | FGFR3/IGH                              | 10 iş günü       |
| 7105 | T(8;14) FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | MYC-IGH                                | 10 iş günü       |
| 7106 | T(8;21) FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | RUNX-AML                               | 10 iş günü       |
| 7107 | T(8;21)RT-PCR   | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir)   | Real-Time PCR        | DIŞLAB                      | RUNX-AML                               | 15 iş günü       |
| 7108 | T(9;11)(p22;q23) FISH   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | KMT2A/MLLT3                            | 15 iş günü       |
| 7109 | T(9;22)RT-PCR(BCR-ABL p190)                                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir)   | Real-Time PCR        | DIŞLAB                      | BCR-ABL p190                           | 15 iş günü       |
| 7110 | T(9;22)RT-PCR(BCR-ABL p210)                                       | EDTA'lı Kan (2-4 ml) (Soğuk zincir)   | Real-Time PCR        | DIŞLAB                      | BCR-ABL p210                           | 15 iş günü       |
| 6160 | Wilson Hastalığı Genetik A TP7B Geni (DNA dizi analizi 1-15 çift) | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | Tüm gen dizi analizi | DIŞLAB                      | ATP7B                                  | 40 GÜN           |
| 8007 | X,Y Sentromerik FISH (Kimerizim)                                  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 6162 | Y Kromozomu Mikrodelesyon Analizi (PCR Multiplex)                 | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | RT-PCR               | SYNLAB                      | AZF - A,B,C                            | 21 iş günü       |
| 7073 | 11q22 DELESYON FISH   | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 6214 | 11q23 Delesyonu FISH  | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN | FISH                 | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 8284 | 12p delesyonu   | Heparinli Kan (2-4 ml)  | FISH                 | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 6215 | 14q32 FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 6699 | 17p13.1 DELESYONU - FISH  | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH                 | DIŞLAB                      | TP53                                   | 10 iş günü       |



| Kod  | Adı                          | Örnek Tipi  | Method | LOKASYON<br>(SYNLAB/DIŞLAB) | Test Açıklama (GEN BÖLGELERİ/MUTASYON) | Raporlama Tarihi |
|------|------------------------------|---|--------|-----------------------------|--|------------------|
| 3143 | 20 q12 Delesyonu FISH        | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH   | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 7114 | 4q12 DELESYON FISH           | EDTA'lı Kan (2-4 ml)  | MLPA   | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |
| 3150 | 5q31 Delesyonu FISH          | Heparinli Kan (2-4 ml) / Heparinli Kemik İliği (2-3 ml)                                       | FISH   | DIŞLAB                      | EGR1                                   | 10 iş günü       |
| 3142 | 8 Trizomisi/ Monozomisi FISH | Amniyon sıvısı / CVS / Heparinli ve EDTA'lı (İKİSİ BİRDEN) kordon kanı VE ANNEDEN EDTA'LI KAN | FISH   | DIŞLAB                      | N/A                                    | 10 iş günü       |



Kalite güvenceli  
genetik test



Avrupa genelinde  
laboratuvarlar



Tek bir kaynaktan  
teşhis ve  
konsültasyon



Tıbbi uzmanlar  
yanınızda

Her yerde, her zaman en iyi hizmet

Avrupa'nın Lider Laboratuvarı



Europe's Number One Medical Diagnostic Provider

Almanya  
Avusturya  
Belçika  
Belarus  
Birleşik Arap Em.  
Brezilya  
Bulgaristan

Çek Cum.  
Estonya  
Fas  
Finlandiya  
Fransa  
Gana  
Hırvatistan

İngiltere  
İspanya  
İsviçre  
İtalya  
Kolombiya  
Kıbrıs  
Litvanya

Lübnan  
Macaristan  
Makedonya  
Meksika  
Nijerya  
Norveç  
Peru

Polonya  
Portekiz  
Romanya  
Slovakya  
Slovenya  
**Türkiye**  
Ukrayna

Referans M-B Sağlık Laboratuvar Hizmetleri San. Tic. A.Ş.  
**SYNLAB Türkiye Merkez Laboratuvarı**

**444 26 29**

**Ankara - BALGAT - Merkez**



Balgat Mah. 1410. Sok. No. 4  
Balgat 06520 Ankara  
**Tel** 0312 327 30 30 (pbx)  
**Faks** 0312 327 54 06  
ankara@synlab.com

**Ankara - KAVAKLIDERE - Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi**



Cinnah Cad. Göreme Sok.  
Nazmi Bey İş Merkezi, No. 1/12  
Çankaya 06680 Ankara  
**Tel** 0312 990 15 55  
**Faks** 0312 426 11 51  
genetik@synlab.com

**İstanbul - ŞİŞLİ**



Gülbahar Mah. Oya Sok. No. 13  
Mecidiyeköy - Şişli 34394 İstanbul  
**Tel** 0212 450 27 23 (pbx)  
**Faks** 0212 450 27 24  
istanbul@synlab.com

**İstanbul - ATAŞEHİR**



Küçükbakkalköy Mah.  
Şenlik Sok. No.16/1, Giriş Kat  
Ataşehir 34750 İstanbul  
**Tel** 0216 573 39 39 - 79  
**Faks** 0216 573 39 69  
banko.atasehir@synlab.com

**İstanbul - KOZYATAĞI**



19 Mayıs Mah. İnönü Cad. No. 60-62  
Kozyatağı 34736 İstanbul  
**Tel** 0212 450 27 23 / 200 - 207  
0537 923 04 67  
banko.kozyatagi@synlab.com