

BURGEN GENETİK HASTALIKLAR DEĞERLENDİRME MERKEZİ
NUMUNE ALMA EL KİTABI

REVİZYON BİLGİLERİ		
NO	REVİZYON AÇIKLAMASI	TARİH
1	6.3.1, 6.4.1, 6.5.6 ve 6.5.7 maddeleri güncellenmiş; numune kabul ve ret kriterleri ile ret kriteri bulunan numunelerin şartlı kabulüne ilişkin süreçler revize edilerek açıklığa kavuşturulmuştur	05.01.2026

Hazırlayan	Onaylayan
İrem ARSLAN	Dr. Hüseyin ASLAN
Kalite Yöneticisi	Labaratuvar Müdürü

Dokümanların çıktıları **kontROLSÜZ** kopyadır. **Kontrollü** ve **güncel** kopyalar kalite ortak alanında tutulmaktadır. Islak imzalı tek kopya Kalite Departmanı'nda saklanmaktadır

1. AMAÇ

BURGEN’de kabul edilecek birincil numuneler için belirli bir standart yakalamak amacı ile hazırlanmıştır. Kitap içerisinde birincil numunenin anlaşmamız bulunan kurum ve kuruluşlardan nasıl alınacağı, saha elemanımıza nasıl ileteceği, hangi test için ne miktarda numune alınması gerektiği, numunelerin konulacağı taşıma kaplarının özellikleri, “**Örnek Teslim Formu**”nun doldurulması, kendilerine sunulan laboratuvar analizleri, birincil numunenin tanımlanması, taşınması, teslim alınması vb. konularda bilgiler mevcuttur.

2. KAPSAM

3. SORUMLULAR

Bu prosedürün yürütülmesinden tüm çalışanlar sorumludur.

4. TANIMLAR

5. KISALTMALAR

6. UYGULAMA

6.1. Test İstem Formu ve Örnek Teslim Formunun Doldurulması

6.1.1. Merkezimizde çalışılmak üzere gönderilen her bir hasta numunesi için Test İstem ve Bilgilendirilmiş Onam Formu ile Örnek Teslim Formu eksiksiz doldurulmalıdır. Formun anlaşılır ve eksiksiz olarak doldurulmasından numune gönderen kurum yetkilisi sorumludur. Hastaya ait;

- Hastanın Adı-Soyadı
 - Doğum Tarihi ve Cinsiyeti
 - Numune Alınma Tarih ve Saati
 - Numunenin Gönderim Tarihi ve Saati
 - İstenen Test Adı
 - Hastanın Klinik Endikasyonu
 - Numunenin Türü ve Adedi
- Testi isteyen kurum adı, kaşesi ve hastaya ait onam bilgileri eksiksiz olarak doldurulmalıdır.

6.2. Analiz Sonucunu Etkileyen Faktörler

6.2.1. Test sonuçlarının güvenilir ve tıbbi açıdan değerlendirmeye uygun olabilmesi için doğru transport ve doğru analizin yanında analizi etkileyen aşağıdaki faktörlerin de test istem formunda bilgi olarak yer alması önemlidir.

- İlaç kullanım bilgisi
- Kemik iliği transplantasyonu yapılmış olması
- Gebelik
- Endojen faktörler
- Ekzojen faktörler (farmakoterapi)
- Cinsiyet
- Irk
- Aile öyküsü / Kalıtım bilgisi

Laboratuvar, hasta ve örnek alım koşulları ile ilgili bilgilerin eksikliği durumunda analiz sonuçlarının doğruluğunu etkileyebilecek bu faktörlerin ancak çok kısıtlı bir bölümünü değerlendirebilir. Bu yüzden hasta ile ilgili klinik bilgilerin laboratuvara bildirilmesi, klinisyene yardımcı olabilecek yorum ve değerlendirmelerin yapılabilmesi için son derece önemlidir.

6.3. Referans Aralığı

6.3.1. Genetik incelemelerde, testin niteliğine bağlı olarak klasik biyolojik referans aralığı her test için uygulanabilir değildir. Varlık/yokluk esasına dayanan genetik testlerde değerlendirme, incelenen genetik özelliğin, varyantın veya değişikliğin saptanması ya da saptanmaması temelinde yapılır. Sekans analizi, kopya sayısı analizi, tekrar sayısı analizi ve diğer moleküler/sitogenetik incelemelerde sonuçlar; kullanılan yöntem, ilgili referans sekanslara, doğrulanmış karar kriterlerine ve güncel bilimsel sınıflandırma kriterlerine göre değerlendirilir. Referans değer, biyolojik referans aralığı veya klinik karar sınırı kullanılmasının gerekli olduğu testlerde, ilgili yöntem ve hizmet verilen hasta popülasyonuna uygun değerler tanımlanır ve gerektiğinde gözden geçirilir. Test sonuçlarının değerlendirilmesinde hasta için düzenlenen sonuç raporunda belirtilen referans değerler, karar kriterleri ve açıklamalar esas alınır.

6.4. Testlerin Çalışılması ve Sonuçlandırılması

6.4.1. Laboratuvarımızda güncel “**Test Rehberi**” mizde yer alan tüm testler çalışılmaktadır. Testlere ilişkin numune türü, çalışma yöntemi, sonuçlanma süresi ve diğer gerekli bilgiler *Test Rehberi*’nde tanımlanmıştır. Testlerin çalışma zamanları; testin özelliği, numune durumu ve laboratuvar iş planlaması doğrultusunda belirlenir.

6.4.2. Anlaşmalı kurumlar kendilerine tanımlanan LİOS kullanıcı adı ve şifre ile sisteme giriş yapılarak imzalı, tıbbi genetik uzmanı tarafından son onay verilmiş raporlarına erişim

sağlayabilir ve çıktısını alabilirler. Raporlar PDF formatında yayınlanmakta olup değişiklik yapılamaz.

6.5. Örnek Alma ve Hazırlama

6.5.1. Kan Örneklerinin Alınması

1. Venöz kan alımı esnasında hasta oturur veya yarı oturur pozisyonda olmalıdır ve bu pozisyonda en az 20 dakika dinlendirilmelidir.
2. Turnike kolda 30 sn'den fazla sıkılı kalmamalıdır.
3. Turnike iğnenin başarılı bir şekilde damara yerleştirilmesinden sonra çözülmalıdır.
4. Enjektör ile kan alımı esnasında kanın tüpe kuvvetli aspirasyonundan kaçınılmalıdır.

Kan alımı şu sıra ile yapılmalıdır:

- Sitogenetik ve moleküler sitogenetik(FISH) testler için örneklerin HEPARİN'li (yeşil kapaklı) tüplere alınması gereklidir.
- Moleküler genetik testler için örneklerin EDTA'lı (mor 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!
- *Hemolizli numuneler birçok tetkik için uygun değildir. Yeniden örnek alınmalıdır.

6.5.1.1. EDTA'lı Tam Kan Alımı

Tüp: Mor kapaklı vakumlu plastik EDTA'lı tüp.

Örnek alınışı: Tam kan mor kapaklı EDTA'lı tüplere çizgiye kadar alınır. Tüplerin içerisinde pıhtı oluşmaması için kan alınır alınmaz tüp 5-6 kez yavaşça alt üst edilerek karıştırılır. Çalkalama işleminden kesinlikle kaçınılmalıdır. Kan esnasında kanın işaretli çizgiye kadar doldurulmasına özellikle dikkat edilmelidir. Örnekler buzdolabında (2-8 °C'de) saklanır.

Dikkat Edilecek Noktalar: Kan tam olarak tüp üzerindeki işaretli çizgiye kadar alınmamış veya tüpün içerisinde pıhtı oluşmuş ise yeniden örnek alınmalıdır.

6.5.1.2. Heparin'li Tam Kan Alımı

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. Örnekler buzdolabında (2-8 °C'de) saklanır.

6.5.2. Prenatal Örnekler

6.5.2.1. Abort, amniyon sıvısı, koryon villus gibi materyaller prenatal ve önemli numunelerdir.

Dokümanların çıktıları **kontROLSÜZ** kopyadır. **Kontrollü** ve **güncel** kopyalar kalite ortak alanında tutulmaktadır. Islak imzalı tek kopya Kalite Departmanı'nda saklanmaktadır

6.5.2.2. Koryon villus biyopsi materyali (20-30 mg), abortus materyali (1-2 cm³) örnekleri laboratuvara kadar transport besiyeri içerisinde gönderilmelidir. Amniyon sıvısı (yaklaşık 15-20 ml) contasız steril enjektör içerisine alınmalı ve herhangi bir yere aktarılmadan aynı enjektör içinde gönderilmelidir.

6.5.2.3. Non invaziv prenatal test için kurumumuz tarafından temin edilen 8,5 mL cell-free hücre tüpüne numune alınır. Numune alındıktan sonra yavaşça 3 defa ters düz edilir. Oda sıcaklığında muhafaza edilir.

6.5.3. Parafin Blok

6.5.3.1. Parafin blok örnekleri sitogenetik, moleküler ve FISH testleri için tümörlü dokunun bulunduğu parafin blok şeklinde gönderilir.

6.5.4. ÖRNEK SAKLAMA KOŞULLARI

6.5.4.1. Başarılı bir test ve güvenilir sonuç için hastadan alınan örneklerin uygun saklama koşullarında muhafaza edilmesi son derece önemlidir. Bu nedenle hastalardan alınan örneklerin BURGEN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi saha personeline veya kargoya teslim edilmesine kadar geçen süreçte örneklerin muhafazasından örneği gönderen kurumun laboratuvar çalışanları sorumludur.

6.5.4.2. İlgili test altında aksi belirtilmedikçe örneklerin, elden alınmasından (BURGEN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Saha Personeli tarafından) veya kargoya teslim edilinceye kadar BURGEN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test Rehberi'nde belirtilen sıcaklık aralıklarında saklanmalıdır. BURGEN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi saha personeline teslim edilinceye kadar geçen sürede yapılan herhangi bir hata nedeniyle ortaya çıkabilecek sonuç hatalarından laboratuvarımız sorumlu değildir.

6.5.5. ÖRNEK ÇANTASI HAZIRLAMA KURALLARI

6.5.5.1. Çanta ve Malzeme Özellikleri

Laboratuvarımıza ait transport çantalarımız numunelerinizin bize en uygun şekilde ulaşması için tasarlanmıştır. Çantamızın dış yapısı içerisindeki sıcaklığı muhafaza ederek, numunelere dışarıdan gelen darbelerle karşı koruyabilecek sert bir yapıya sahiptir. Çantalara yerleştirme işlemi bittikten sonra çantanın kılıfları kapatılmalıdır. Kılıfların ağzı kapatılamayan çantaların transfer esnasında açılması ve içerisindeki numunelerin kaybolması muhtemel olduğundan, çantaların kılıf fermuarlarının kapatılması zorunlu bir uygulamalıdır. Kılıfları kapatılmadan gönderilen çantalardaki numune kayıplarından laboratuvarımız sorumlu değildir.

6.5.6. KRİTİK SONUÇLARIN BİLDİRİMİ

Laboratuvarımızda yürütülen testler için, uygulanabilir olduğu durumlarda, hasta yönetimini etkileyebilecek ve gecikmeden bildirilmesi gereken kritik sonuçlar ve bildirim kriterleri Tıbbi Genetik Uzmanı tarafından ilgili bilimsel kaynaklar, mesleki rehberler ve klinik gereklilikler dikkate alınarak belirlenir. Kritik sonuç saptanması halinde sonuç, Tıbbi Genetik Uzmanı/Mesul Müdür veya bu konuda yetkilendirilmiş personel tarafından hastanın sorumlu

hekimine veya sonucu almaya yetkili sağlık profesyoneline gecikmeden bildirilir. Yapılan bildirim; bildirilen sonuç, bildirim tarihi ve saati, bildirim yapan kişi ve bildirim yapıldığı kişi bilgilerini içerecek şekilde kayıt altına alınır. Kritik sonuç kriteri tanımlanmamış testler için rutin sonuç bildirim süreci uygulanır.

6.5.7. ÖRNEK KABUL-RED KRİTERLERİ

Örnekler “Numune Kabul Ret Kriterleri Listesi”ne göre kuruma kabul veya reddedilmektedir. Numuneler için red kriteri olarak belirlenebilecek hususlardan bazıları da şunlardır;

1. Numune üzerinde hasta ad ve soyadın yer almaması. (İsimsiz numune)
2. Numunenin üzerindeki hasta ad-soyadı ile istemdeki ad-soyadın aynı olmaması
3. İstenen tetkikler için numunenin uygun olmayan kap, tüp ve swaplara alınmış olması
4. Numune miktarının yeterli olmaması
5. Numunenin özellikle belirtilen testler için steril kapta toplanmaması.
6. Numunenin uygun ısı aralığında taşınmamış olması.
7. Pıhtılaşmış kan örnekleri
8. Örnek tüpleri/ örnek kaplarının hasar görmüş olması
9. İstem kağıdı ve onam formunun bulunmadığı veya tam olarak doldurulmadığı örnekler
10. Dondurulmuş örnekler
11. Abort ve CVS materyali gibi doku örneklerinin alkol veya formol içerisine alınmış olması
12. Maternal kontaminasyon kontrolü için anne kanı gönderilmemiş prenatal tanı örnekler
13. 72 saatten daha uzun süre sonra laboratuvara ulaşmış örnekler
14. Numune türünün, talep edilen test için uygun olmaması.
15. Numunenin farklı örnekler ile kontamine olmuş olması.

6.5.8. ACİL TALEP EDİLEN VE TIBBİ ACİLİYETİ OLAN TETKİKLERİN ÇALIŞILMASI

Laboratuvara acil bir numune gelmesi durumunda numune kabul esnasında acil numune işaretlenir ve numune kabul personeli ilgili laboratuvar personelini bilgilendirilir. LİOS'ta kayıt yapılırken ACİL kutucuğu işaretlenir.

6.5.9. İLAVE TETKİK İSTEMLERİNİN ALINMASI ve ŞARTLI NUMUNE KABULÜ

Kurumlar tarafından yeni test ekleme, test iptali, çalışılan numunenin tekrarlanması veya numunenin geri istenmesi gibi isteklerin sözel olarak yapılması durumunda kurumdan 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 ısı aralıklarında (buzdolabında, derin dondurucuda vb.) “**Örneklerin Saklanma Süreleri Listesi**” ne göre saklanmaktadır. Bu süre içerisinde gelen ilave test istemleri kabul edilmektedir.

Red Kriteri Bulunan Numunelerin Şartlı Kabulü:

Numune ret kriterlerinden herhangi birini taşıyan numuneler reddedilir. Ancak numunenin yeniden alınmasının mümkün olmadığı, klinik açıdan kritik olduğu veya yeniden numune alınmasının hasta açısından önemli bir risk ya da gecikmeye neden olabileceği durumlarda, numunenin mevcut uygunsuzluğuna rağmen analiz için kullanılabilirliği Tıbbi Genetik Uzmanı/Mesul Müdür tarafından değerlendirilir. Yapılan değerlendirme sonucunda çalışılması uygun bulunan numune şartlı numune kabul kapsamında işleme alınabilir. Numunedeki uygunsuzluğun niteliği ve şartlı kabul kararı kayıt altına alınarak izlenebilirliği sağlanır. Şartlı kabul edilen numuneye ilişkin uygunsuzluk hakkında numuneyi gönderen kurum ve/veya ilgili hekim bilgilendirilir ve yapılan bilgilendirme kayıt altına alınır. Numunedeki uygunsuzluğun test sonucunun güvenilirliğini ve/veya yorumlanmasını etkileyebilecek nitelikte olması durumunda, söz konusu durum sonuç raporunda açıkça belirtilir. Şartlı kabul edilen numuneler, diğer numunelerden ayırt edilebilir ve geriye dönük olarak izlenebilir şekilde kayıt altına alınır.

6.5.10. NUMUNE MİKTARLARININ GÖZDEN GEÇİRİLMESİ

Laboratuvarımızda çalışılan her bir test için gerekli olan numune miktarı BURGEN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test Rehberi ile müşterilerimize iletilir. Testler için gerekli olan numune miktarlarındaki değişiklikler çalışma metotlarının değişikliği ile ilintilidir. Çalışma metotlarında değişim olduğunda kurumlar mail ile İdari Yönetici tarafından bilgilendirilmektedir.

6.5.11. ÇALIŞILAN NUMUNELERİN BELİRLİ BİR SÜRE İÇİN MUHAFAZA EDİLMESİ

Laboratuvarımızda çalışılmış ve sonucu çıkmış numunelerin bazı durumlarda (Müşteri talebi, doğrulama testi vb.) tekrar çalışılması gerekmektedir. Böyle durumlarda tekrar çalışılacak numuneler, çalışılacak testin parametresine uygun ısı aralıklarında muhafaza edilir.

6.5.12. SUNDUĞUMUZ HİZMETLERİN LİSTESİ

Laboratuvarımızda teknik donanım yeterliliği ve müşterilerimizle yapılan anlaşmalara göre;

- Sitogenetik Testler
- Moleküler Genetik Testler

başlıkları altında testler çalışılmaktadır. Günün şartlarına göre bu başlıklar altında çalışılacak test sayıları arttırılıp azaltılabilmektedir. Çalışmakta olduğumuz test bilgileri sizlere teslim edilen BURGEN Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Test Rehberinde güncel olarak bulunmaktadır.

6.5.13. KALİTE KONTROL SONUÇLARININ BİLDİRİLMESİ

Kurumlara istedikleri takdirde laboratuvarımızda çalışılan test parametrelerine ait dış kalite kontrol sonuçları gönderilmektedir. Bunu isteyen kurumların laboratuvarımız Kalite Yöneticisi ile temasa geçerek hangi testlerin hangi tarih aralığındaki dış kalite kontrol sonuçlarını istediklerini Kalite Yöneticisinden alacakları mail adresine yazılı olarak

bildirmeleri istenir. Kalite Yöneticisi kurumlara elektronik posta yolu ile istedikleri bilgileri gönderir.

7. İLGİLİ DÖKÜMANLAR

Örnek Teslim Formu

Test Rehberi

Test İstem ve Bilgilendirilmiş Onam Formu

Örneklerin Saklanma Süreleri Listesi