MEDİPOL
İSTANBUL MEDİPOL ÜNİVERSİTESİ
GENETİK HASTALIKLAR
DEĞERLENDİRME MERKEZİ

JİNEKOLOJİ & ÜROLOJİ TEST LİSTESİ

Lütfen İlgili Kutucuğu İşaretleyiniz
Arka Sayfadaki Anamnez & Onam Formunu Doldurunuz

SİTOGENETİK/MOLEKÜLER SİTOGENETİK TESTLER	NUMUNE TÜRÜ
☐ Kromozom Analizi	Kan^{Heparin}
☐ Kromozom Analizi	Kordon Kanı^{Heparin}
☐ Kromozom Analizi	Abort Materyali
☐ Kromozom Analizi	Amniyon Sıvısı
☐ Kromozom Analizi	CVS
☐ Hızlı Anöploidi FISH (Kromozom 13, 18, 21, X ve Y)	A.S., CVS, Abort, Kan^{HEP}
☐ Array CGH	A.S., CVS, Abort, Kan^{EDTA}
☐ Maternal Kontaminasyon	Kan^{EDTA}

» Maternal Kontaminasyonu dışlamak amacıyla prenatal örnek ile birlikte anne kanının da gönderilmesi gerekmektedir.

PRENATAL MOLEKÜLER TANI TESTLERİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Akondroplazi (c.1138 G>A) Genetik Analizi	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}
☐ Beta Talasemi (Bilinen Mutasyon)	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}
☐ DMD/BMD Delesyon/Duplikasyon Analizi	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}
☐ Fenilketonuri Genetik Analizi (Bilinen Mutasyon)	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}
☐ Kistik Fibrozis Tüm Gen Dizi Analizi	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}
☐ SMA Delesyon Analizi (Bilinen Mutasyon)	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}
☐ Array CGH	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}
☐ Maternal Kontaminasyon	Kan^{EDTA}
☐ ..... (Bilinen Mutasyon Analizi)	A.S., CVS, Kordon Kanı^{EDTA}

» Prenatal tanı amaçlı moleküler testlerde indeks vakanın yada indeks vakanın olmadığı durumlarda anne ve babasının taşıyıcılık testlerinin tamamlanmış olması gerekmektedir.

HABİTÜEL ABORTUS PANELİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Kromozom Analizi	Abort Materyali
☐ Kromozom Analizi (Eşler)	Kan^{Heparin}
TROMBOFİLİ PANELİ (BAYAN)	
☐ Faktör V Leiden G1691A Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Protrombin G20210A Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ MTHFR C677T Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ MTHFR A1298C Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ PAI 4G/5G Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Faktör V H1299R Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
SUBKLİNİK ENFEKSİYONLAR (BAYAN)	
☐ Chlamydia Trachomatis DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ CMV DNA PCR Kantitatif	A.S., BOS, İdrar, Kan^{EDTA}
☐ Mycoplasma Genithalium DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ Üreaplasma Ürealyticum DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
ÜRETRİT PANELİ (BAY)	
☐ Chlamydia Trachomatis DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ Mycoplasma Genithalium DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ Neisseria Gonorrhoeae DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ Üreaplasma Ürealyticum DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
ARRAY CGH PANELİ	
☐ Kromozom Analizi	Abort Materyali
☐ Array CGH	Abort Materyali
☐ Maternal Kontaminasyon	Kan^{EDTA}

MOLEKÜLER ENFEKSİYON TESTLERİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Chlamydia Trachomatis DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ CMV DNA PCR Kantitatif	Amniyon Sıvısı, BOS, İdrar, Kan^{EDTA}
☐ HBV DNA PCR Kantitatif	Serum
☐ HCV RNA PCR Kantitatif	Serum
☐ HHV-6 DNA PCR	Serum, BOS, Kan^{EDTA}
☐ HIV 1 RNA PCR Kantitatif	Serum, Kan^{EDTA}
☐ HPV DNA PCR	Swap, Thin Prep, Biyopsi
☐ HPV DNA Genotipleme (>100 Genotip)	Swap, Thin Prep, Biyopsi
☐ HSV Tip 1 DNA PCR	BOS, Serum, Swap, Kan^{EDTA}
☐ HSV Tip 2 DNA PCR	BOS, Serum, Swap, Kan^{EDTA}
☐ Mycoplasma Genithalium DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ Mycoplasma Hominis DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ Neisseria Gonorrhoeae DNA PCR	İdrar, Swap, Thin Prep
☐ Rubella RNA PCR	Amniyon Sıvısı, Kan^{EDTA}
☐ TBC DNA PCR	İdrar, BAL, Balgam, BOS
☐ Toxoplasma Gondii DNA PCR	A.S., BOS, Kan^{EDTA}
☐ Trichomonas Vaginalis DNA PCR	Swap, Thin Prep

MOLEKÜLER ENFEKSİYON TESTLERİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Üreaplasma Parvum DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Üreaplasma Ürealyticum DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Varicella Zoster Virüs (VZV) DNA PCR	A.S., BOS, Serum, Kan^{EDTA}
CYBH PANELİ (İsteğinde kuru swap örneği an az 2 adet olmalıdır.)	NUMUNE TÜRÜ
☐ Chlamydia Trachomatis DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Mycoplasma Genithalium DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Mycoplasma Hominis DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Neisseria Gonorrhoeae DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Üreaplasma Parvum DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Üreaplasma Ürealyticum DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Trichomonas Vaginalis DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ HSV Tip 1 DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ HSV Tip 2 DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
☐ Gardnerella Vaginalis DNA PCR	Swap, Ürogenital Akıntı, Biyopsi
İNFERTİLİTE PANELİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Kromozom Analizi (Bay&Bayan)	Kan^{Heparin}
☐ Y Kromozomu Mikrodelesyon Analizi (Bay)	Kan^{EDTA}
☐ Kistik Fibrozis Gen Analizi (5T Varyant Dahil)	Kan^{EDTA}
KARDİYOVASKÜLER RİSK TESTLERİ	NUMUNE TÜRÜ
☐ Faktör V Leiden G1691A Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Protrombin G20210A Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ MTHFR C677T Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ MTHFR A1298C Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ PAI 4G/5G Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Faktör XIII V34L Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Beta Fibrinojen-455 G>A Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ APO B R3500Q Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Faktör V H1299R Mutasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ APO-E Genotiplemesi (E2, E3, E4)	Kan^{EDTA}
☐ ACE I/D Genotiplemesi	Kan^{EDTA}
☐ HPA-1 a/b Genotiplemesi	Kan^{EDTA}

MOLEKÜLER GENETİK TESTLER	NUMUNE TÜRÜ
☐ Androjen Reseptör-AR Tüm Gen Dizi Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Frajil X Sendromu-FMR1 CGG Tekrarı Genetik Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Spinal Musküler Atrofi Taşıyıcılık Testi (SMN1 Delesyon/Duplikasyon Analizi)	Kan^{EDTA}
☐ Erkek İnfertilite Paneli - 63 Gen (NGS)	Kan^{EDTA}
☐ Kadın İnfertilite Paneli - 44 Gen (NGS)	Kan^{EDTA}
☐ Kistik Fibrozis 5T Varyant Analizi - CFTR [IVS8 (5T)]	Kan^{EDTA}
☐ Kistik Fibrozis Tüm Gen Dizi Analizi	Kan^{EDTA}
☐ IVF DNA Profil Analizi (Kimlik Gereklidir)	Kan^{EDTA}
☐ Tiroid Hormon Direnci-THRB Tüm Gen Dizi Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Y Kromozomu Mikrodelesyon Analizi (25 Alt Lokus)	Kan^{EDTA}
☐ BRCA1, BRCA2 Tüm Gen Dizi Analizi	Kan^{EDTA}
☐ DMD/BMD Delesyon/Duplikasyon Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Genetik Taşıyıcılık Testi	Kan^{EDTA}
☐ Kanser Genetik Paneli - 94 Gen (NGS)	Kan^{EDTA}
☐ Meme Over Ca. Kapsamlı Panel - 23 Gen (NGS)	Kan^{EDTA}
☐ Non İnvaziv Prenatal Test (☐ Temel Panel/ ☐ Kapsamlı Panel)	Özel Tüp
☐ Prematür Over Yetmezliği Dizileme Paneli-12 Gen (NGS)	Kan^{EDTA}
☐ Klinik Ekzom Dizi Analizi	Kan^{EDTA}
☐ Tüm Ekzom Dizi Analizi (WES) (Lütfen ayrıntılı onam formu isteyiniz)	Kan^{EDTA}
☐ Trio Ekzom Dizi Analizi (TRİO WES) (Lütfen ayrıntılı onam formu isteyiniz)	Kan^{EDTA}

» Sitogenetik çalısmalarda, testin doğası gereği canlı hücre elde edilmesi gerektiğinden numunelerin uygun saklama ve transport kosullarında en geç 48 saat içerisinde laboratuvarımıza ulaştırılması gerekmektedir.
» Tahliye materyalinden hazırlanan doku kültürlerinde ürememe oranları %10-60 arasında değişmektedir. *(Ref: European Journal of Human Genetics (2001) 9, 539-547)*
» Abort numuneleri için numunenin tamamının gönderilmesi numunenin enfeksiyöz faktör ile olası kontaminasyon riskini arttırdıgından 1cm3'lük derinine bir parça alınarak gönderilmesi daha uygundur.
» Alınan abort numunesi transport mediumu ya da steril kap-serum fizyolojik içerisine alınmalı, kesinlikle formol/alkol ile muamele edilmemelidir.

Laboratuvarımızda yapılan testler moleküler enfeksiyon, moleküler sitogenetik, moleküler genetik alanlarında dış kalite kontrol programları [QCMD, MOTAKK, CEQAS, EMQN] tarafından kontrol edilmektedir.

Kavacık Mah. Ekinciler Cad. No: 19
Kavacık Kavşağı-Beykoz 34810/İstanbul
Web : medigen.medipol.edu.tr
e-mail: genetik@medipol.edu.tr
Tel: (0216) 681 15 15