



YAKIN DOĐU ÜNİVERSİTESİ
HASTANESİ

Tıbbi Genetik Tanı Laboratuvarı



İçindekiler

01
Sitogenetik Birimi

02
Moleküler Genetik
ve Genom Analiz Birimi

03
Moleküler Sitogenetik
(FISH VE PGD-FISH) Birimi

04
Farmakogenetik
ve Sağlıklı Yaşam Testleri

05
Tıbbi Genetik Test Paketleri



www.neareasthospital.com

+90 (392) 444 0 535

Yakın Doğu Bulvarı, Lefkoşa/KKTC

@neareastuniversityhospital

neareastuniversityhospital





Sağlıklı Toplum,
Sağlıklı Bir
Gelecek için
Yanınızdayız.

01 Sitogenetik Birimi

Yakın Doğu Üniversitesi Hastanesi Tıbbi Genetik Tanı Laboratuvarı bünyesinde kurulan Sitogenetik Laboratuvarı, tüm örneklerden kromozom (karyotip) analizi için rutin hizmet vermektedir. Günümüz çağdaş teknikleriyle uygulanan analizler sayesinde, laboratuvarımız, Kuzey Kıbrıs Türk Cumhuriyeti'nde bu anlamda hizmet veren tek laboratuvar olma özelliğini taşımaktadır.

Kromozomlara ait yapısal ve sayısal bozukluklar, zekâ geriliği, öğrenme güçlüğü, otizm, down sendromu gibi birçok hastalık ve sendrom genetik ile ilişkili olmakla beraber, tekrarlayan gebelik kayıplarında, çocuk sahibi olamayan çiftlerde, adet görmeyen bireylerde ve özellikle dengeli translokasyon taşıyıcılarında bulunabilmektedir. Dış görünüş olarak normal görünen yetişkinlerin dengeli kromozom anomalisi taşıma sıklığı evli çiftlerde 1/250'dir. Bu nedenle çocuk sahibi olmayı düşünen çiftlerde dengeli translokasyon taşıyıcılığına bakılması önemlidir.

Hematolojik ve onkolojik kanserler için kromozomların yapısal ve sayısal testleri tanı, prognoz, tedavi seçimi ve takibinde anahtar rol oynamaktadır. Sitogenetik ve Moleküler Sitogenetik Biriminde gerçekleştirilen testlerle tümöre özel belirteçler belirlenmekte, hedefe yönelik tedaviler için klinik ve patolojik bilgilere katkı sağlanmaktadır.

Laboratuvarımızda kromozom analizleri yapılan numune türleri arasında;

- Periferik kan, amniyotik sıvı,
- Koryonik villus numunesi (CVS),
- Amniyosentez materyali,
- Düşük (abortus) materyali,
- Deri dokusu,
- Kemik iliği ve solid tümör gibi biyolojik materyaller yer almaktadır.

Tıbbi Genetik Tanı Laboratuvarı

Tıbbi Genetik Tanı Laboratuvarı, yaygın ve nadir görülen kalıtsal hastalıklar ve onkoloji hastalarının tanı, takip ve tedavisi ile ilgilenen uzmanlık alanıdır. Modern genetik uygulamalar ile genetik hastalıkların preimplantasyon, prenatal (doğum öncesi) ve/veya postnatal (doğum sonrası) tanı ve tedavisine yönelik klinik inceleme ve laboratuvar testleri ve aile ağacı analizleri ile aile içinde riskli kişileri belirleyerek aileleri aydınlatmak birincil uygulama alanıdır.

Genetik hastalıklar ile ilgili son teknolojilerin kullanıldığı tanı yaklaşımları (sitogenetik, moleküler genetik ve genom analizi, moleküler sitogenetik, farmakogenetik) ve danışmanlık faaliyetleri kuruluşundan bu yana laboratuvarımızda sürdürülmektedir.



02

Moleküler Genetik ve Genom Analiz Birimi

Yakın Doğu Üniversitesi Hastanesi Tıbbi Genetik Tanı Laboratuvarı bünyesinde kurulan moleküler genetik laboratuvarı, gen düzeyinde patojenik etki yaratan değişikliklerle (mutasyon) ilişkili hastalığı bulunan hasta ve ailelerine postnatal ya da bu tip hastalıklar açısından riskli gebeliklerde prenatal dönemde tanı konması için laboratuvar hizmetleri vermektedir.

Günümüz çağdaş analiz yöntemlerinin kullanıldığı laboratuvarlarda, moleküler genetik testler için gerekli örnek çeşitleri, analizlerde kullanılacak teknikler ve testlerden çıkacak potansiyel sonuçlar konusunda hastalar, laboratuvar uzmanları tarafından bilgilendirilmektedir.



Hızlı ve Güvenilir Sonuç.

03

Moleküler Genetik ve Genom Analiz Birimi

Moleküler Sitogenetik Biriminde, konvansiyonel kromozom analizi yöntemleriyle teşhis edilemeyen anomalilerin, renkli özel DNA bölgelerine bağlanan boyalar (problar) kullanılarak analizleri gerçekleştirilmektedir. Floresan in situ hibridizasyon (FISH) tekniği, floresan boyalarla işaretlenmiş normal DNA probları ile hastaya ait DNA'nın,

kendi ortamında, kromozom yapısı bozulmadan hibridizasyonu temeline dayanır. FISH yöntemi, doğum öncesi ve doğum sonrası kromozomların sayısal veya yapısal anomalilerinin saptanması amacıyla kullanılabilir gibi kanser genetiğinde ve preimplantasyon genetik tanıda (PGD) da kullanılabilir.

Laboratuvarımızda FISH analizi yapılan test türleri arasında;

- Amniyon sıvısı ve CVS materyalinden hızlı (24 saat) anomali incelemesi (13, 18, 21, X ve Y) - Rapid FISH,
- Amniyon sıvısı ve CVS materyalinden FISH ile mikrodelsiyon analizi,
- Amniyon sıvısı ve CVS materyalinden spesifik problar ile FISH analizi,
- Kan, kemik iliği vb. dokularda spesifik problar ile FISH analizi,
- Tümör dokusunda (HER2, PD-L1, NTRK1/2/3 vb.) spesifik problar ile FISH analizi,
- Hematolojik hastalıklarda (KML, AML v.b. gibi) spesifik problar ile FISH analizi,
- Sperm FISH analizi (13, 18, 21, X ve Y) yer almaktadır.

04

Farmakogenetik ve Sağlıklı Yaşam Testleri

Tıptaki hızlı ilerlemelere rağmen hastalıkların ilaç kullanımı ile tedavi başarısı istenilen seviyenin altındadır. Hastaların büyük bir çoğunluğu, kullanılan ilaçlara rağmen tedaviye direnç göstermekte veya ilaçların istenmeyen yan etkilerine maruz kalabilmekte ve yeni ilaçlara ihtiyaç duyabilmektedir.

Genler, önerilen ilacın güvenilirliği ve etkinliği konusunda belirleyicidir. Aynı dozda ilacın, insanları farklı şekillerde etkilemesinin büyük bir nedeni genlerdir.

Kişilerde kullanılan ilaca bağlı kötü yan etkilerin varlığı ya da olmaması da genler kaynaklı olabilir.

Farmakogenetik, vücudun, genlerle ilişkili olarak belirli ilaçlara verdiği tepkinin incelenmesidir. Farmakogenetik testler, hastalar için doğru olabilecek ilaç türlerini ve dozlarını belirlemeye yardımcı olmak için belirli genlere bakar.

48 Saatte
Sonuç.

Neden Farmakogenetik test tercih edilmelidir?

- Vücudun ilaca beklenen yanıtı verip vermeyeceğini öğrenmek,
- Tedavi için uygun dozu öğrenmek,
- Tedavi için önerilen ilacın dokularda zehirli seviyeye ulaşma ihtimalini önceden belirlemek,
- İlaç kullanımına bağlı oluşabilecek olumsuz durumlar karşısında hastayı korumak, aileyi bilgilendirmek,
- Tedavi için birden fazla ilaç kullanılıyorsa, ilaçların birbirleri ile kötü etkileşimlerini önceden öğrenmek ve önlemek.

Günümüze ABD Gıda ve İlaç Dairesi (FDA) tarafından, kullanılmadan önce mutlaka farmakogenetik test yaptırılması gerektiği belirtilen 150'den fazla ilaç bulunmaktadır. Bu ilaçlara örnek olarak Warfarin, Diazepam, Clobazam, Lacosamide, Brivaracetam, Phenytoin, Clopidogrel, Ticagrelor, Prasugrel sayılabilir.

Yakın Doğu Üniversitesi Hastanesi Tıbbi Genetik Tanı Laboratuvarında nörolojik, kardiyolojik, hematolojik ve kanser tedavisi için önerilen ilaçların kişi ve tedaviye olası etkilerini içeren testler 48 saat içinde sonuçlandırılmaktadır.

05

Tıbbi Genetik Test Paketleri



Farmakogenetik Testler

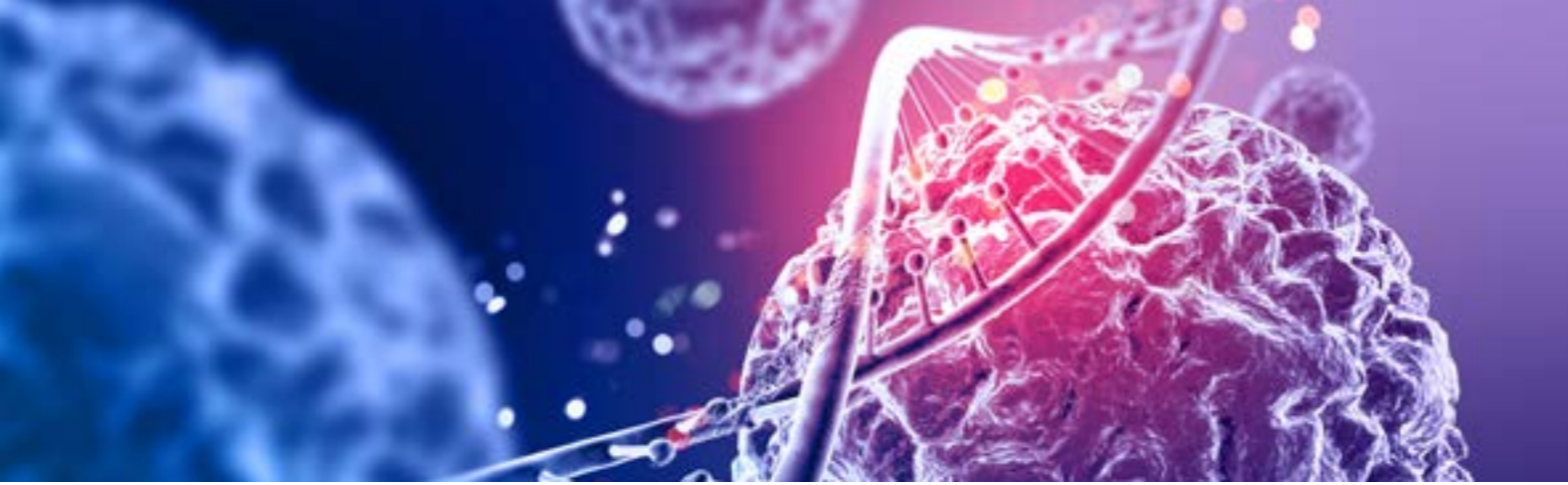
Farmakogenetik testlerle nörolojik, kardiyolojik, hematolojik hastalıklar ile kanser tedavisinde kullanılan ilaçların vücudunuza olumlu, olumsuz ve nötr etkilerini ölçüyoruz.

- Farmakogenetik Nöroloji 1
- Farmakogenetik Nöroloji 2
- Farmakogenetik Hematoloji
- Farmakogenetik Kardiyoloji
- Farmako-onko-genetik (Akciğer)
- Farmako-onko-genetik (Kolorektal)
- Farmako-onko-genetik (Meme)
- Farmako-onko-genetik (Baş ve Boyun)
- Farmako-onko-genetik (Deri)
- Farmako-onko-genetik (Pankreas ve Safra)
- Klopidoğrel Direnç Testi (3 mutasyon)
- Abacavir (HIV) Direnç Testi
- Proton Pompa İnhibitör (PPI) Direnç Testi
- Warfarin Direnç Testi

Meme ve Jinekolojik Kanserler Genetik Testleri

Aile yakınları arasında meme ve jinekolojik kanseri olan kadınlarda bu kanser türlerine yakalanma riski artıyor. Genetik testler bu gruptaki her yaşta kadın için daha da önemli hale geliyor. BRCA1 ve BRCA2 genlerindeki bazı değişiklikler genetik testlerle tespit edilebiliyor.

- BRCA1
- BRCA2



Genetik Hastalık Taşıyıcılık Testleri

Genetik geçişli hastalıklar nesilden nesile taşınmaktadır. Genetik Hastalık Taşıyıcılık Testleri, sağlıklı bireyler yanında aile kurmayı planlayan kişiler için de önerilmektedir.

- Kromozom Analizi
- SMA Taşıyıcılığı
- Beta Talasemi
- Alfa Talasemi
- Kistik Fibroz
- Hemokromatozis
- Konjenital Sağırlık
- FMF (Ailesel Akdeniz Ateşi)

IVF İnfertilite Kadın Genetik Testleri

Tüp bebek tedavisi alan hastalarda tekrarlayan düşük ve sağlıksız bebek doğumu, genetik geçişli bir hastalık kaynaklı olabilir. Genetik testler düşük yapma olasılığının önüne geçerken, bebekte oluşabilecek kromozom bozukluklarını, metabolik ve genetik problemleri öngörmede büyük yarar sağlıyor.

- Kromozom Analizi
- Pıhtılaşma Faktörleri (12 Mutasyon)
- Clopidogrel ve Warfarin İlaç Direnç Testi



IVF İnfertilite Erkek Genetik Testleri

Çiftlerin gebelik hayallerinin önündeki engellerden biri de sperm azlığı veya yokluğudur. Erkek genetik testleri, sperm yapımının varlığını öngörmede de kullanılmaktadır.

- Kromozom Analizi
- Y Kromozom Mikrodelesyon
- Kistik Fibroz Taşıyıcılık Testi



Hamilelik Öncesi Genetik Testleri

Hamilelik öncesi genetik tarama testleri ile toplumda en yaygın görülen genetik geçişli hastalıklardaki taşıyıcılık durumu teşhis edilmektedir.

- Kromozom Analizi (Kadın-Erkek)
- Pıhtılaşma Paneli (12 Mutasyon)
- Warfarin ve Clopidogrel Direnç Testi





**YAKIN DOĞU ÜNİVERSİTESİ
HASTANESİ**

Testler Genetik Laboratuvarımızda Gerçekleştirilmektedir.
**HIZLI ve
GÜVENİLİR
SONUÇ**



Phone:

+90 392 444 0 535

Mail:

info@med.neu.edu.tr

Address:

Yakın Doğu Bulvarı,

Lefkoşa / KKTC