

MEÜ. HASTANESİ

TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI MOLEKÜLER SİTOGENETİK, MOLEKÜLER GENETİK VE SİTOGENETİK, TETKİK HİZMETİ ALIMI TEKNİK ŞARTNAMESİ

A. KONU:

MEÜ. Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi için "Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliği" (SUT) ekinde bildirilen (Ek-2B) Sağlık Kurumları Fiyat Listesinde yer alan laboratuvar testleri için puan temelli sonuç karşılığı Dış Laboratuvar hizmeti alımı işinin aşağıda belirtilen tüm şartlar dahilinde yapılması işidir

B. İHALE SÜRESİ VE HİZMET İŞ TUTARI

İhale süresi 12 (Oniki) aydır. Genetik Moleküler ve Sitogenetik testler için sonuç karşılığı dış laboratuvar sonuç olarak 72.000.000 (Yetmişikimilyon) puan karşılığı hizmet alımı yapılacaktır.

TABLO 1: YETERLİLİK KAPSAMINDA İSTENECEK BELGELER

TEKNİK ŞARTNAME MADDESİ	İSTENİLEN BELGELER
C.6	Teklif verecek olan firma, Sağlık Bakanlığından Sitogenetik, Moleküler Genetik ile ilgili mevzuat gereğince <u>Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Ruhsatı</u> ve <u>Mesul Müdürlük Belgesi yeterlilik kapsamında sunulacaktır.</u>
C.10	Tıbbi Laboratuvar Yönetmeliğine göre herhangi bir laboratuvarın referans laboratuvar olabilmesi için esnek Kapsam "TÜRKAK ISO15189" belgesine sahip olmalıdır. Maddesine istinaden; ihaleye teklif verecek olan firma esnek kapsam "TÜRKAK ISO15189" akreditasyon belgesine sahip olmalı ve bu akreditasyon Moleküler Sitogenetik, Moleküler Genetik, Sitogenetik alanlarının tamamını ve hastanemizin yoğun ihtiyaç duyduğu MLPA, Fragman Analizi, Sanger Analizi, NGS (Yeni Nesil Dizileme), FISH, Real Time PCR, Sitogenetik yöntemleri ile en az 20 genetik testi kapsamalıdır ve bu yeterlilik kapsamında sunulacaktır.
C.11	Genetik testlerin yaşamsal önem taşıyabilmeleri ve ömür boyu bir kez yapılmaları nedeniyle yüklenicinin ileri teknoloji kullanımı ile hastanemize ait genetik test hizmet alımı işini uluslararası kalite kontrol protokollerinde belirtilen standart düzeyde gerçekleştirmesi gerekmektedir. Yükleniciye ait merkezde iç ve dış kalite kontrol sistemleri rutin prosedürlere dahil olmuş olmalıdır. Yüklenici; ihalenin yapıldığı yıldan önceki 5 yıl içerisinde dış kalite kontrol amacıyla kendi adıyla katılmış olduğu Sitogenetik, Moleküler Sitogenetik ve Moleküler Genetik alanlarından ayrı ayrı ve her bir alandan en az 3' er (üç) adet olmak üzere uluslararası dış kalite kontrol programına katıldığını gösteren katılım belgesini yeterlilik kapsamında sunulacaktır.

Dr. Öğr. Üyesi Zehal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

Dr. Öğr. Üyesi Zehal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

C.HİZMETİN ÖZELLİĞİ VE ŞARTLAR

C.1 Tıbbi genetik grubu testler ve testlerin yaptırılması karşılığında her test için belirlenen puan aşağıda gösterilmiştir.

SUT İŞLEM KODU	9.B. SİTOGENETİK TETKİKLER	SUT PUANI
G100000	Kromozom Analizi, Amniyotik sıvı	2.404,62
G100010	Kromozom Analizi, Düşük materyali/Gonad biyopsisi/Diğer doku	1.903,64
G100020	Kromozom Analizi, Fetal kan	1.803,47
G100030	Kromozom Analizi, Kemik iliği	1.803,47
G100040	Kromozom Analizi, Koryon villusu	2.605,02
G100050	Kromozom Analizi, Kromozomal kırık Sendromları ve Mutajenite Çalışmaları	1.603,07
G100060	Kromozom Analizi, Periferik kan	1.202,30
	9.B.1. MOLEKÜLER SİTOGENETİK TETKİKLER	
G100080	FISH, 1-2 genetik lokus	1.419,37
G100090	FISH, 3-4 genetik lokus	1.669,84
G100091	FISH, t(1;19) (q22;p13) (TCF3/PBX1)	1.419,37
G100092	FISH, t(4;11) (q21;q23) (MLL/KMT2A/AFF1)	1.419,37
G100100	FISH, t(4;14) (p16;q32) (FGFR3/IGH)	1.419,37
G100101	FISH, t(6;9) (p22;q34) (enK/NUP214) (DEK/NUP214)	1.419,37
G100102	FISH, t(8;14) (q24;q32) (MYC/IGH)	1.419,37
G100110	FISH, t(8;21) (q22;q22) (RUNX1/RUNX1T1) (AML/ETO)	1.419,37
G100120	FISH, t(9;22) (q34;q11.2) (BCR/ABL) (Standart)	1.419,37
G100130	FISH, t(11;14) (q13;q32) (CCND1/IGH)	1.419,37
G100140	FISH, t(12;21) (p13;q22) (ETV6/RUNX1) (TEL/AML1)	1.419,37
G100141	FISH, t(14;16) (q32;q23) (IGH/MAF)	1.419,37

② Dr. Öğr. Üyesi Zühal ALTINTAŞ
MED Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dış. Tel. No: 76347

Dr. Öğr. Üyesi Zühal ALTINTAŞ
MED Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dış. Tel. No: 76347

G100142	FISH, t(14;18) (q32;q21) (IGH/BCL2)	1.419,37
G100150	FISH, t(15;17) (q22;q21) (PML/RARA)	1.419,37
G100151	FISH, inv/t(3) (q21q26) (RPN1/MECOM)	1.419,37
G100152	FISH, 1q21/8p21	1.419,37
G100160	FISH, 5q delesyonu (5q31; 5q33) (5q-)	1.419,37
G100161	FISH, 6q21 delesyonu	1.419,37
G100162	FISH, 6q21/MYC (8q24)	1.419,37
G100163	FISH, 6q23 delesyonu (MYB)	1.419,37
G100170	FISH, 7q11.23 delesyonu (Williams Sendromu)	1.419,37
G100180	FISH, 7q31 delesyonu	1.419,37
G100190	FISH, 7q- (7q22; 7q36)/SE7 TC	1.419,37
G100200	FISH, 11q22.3 delesyonu (ATM)	1.419,37
G100201	FISH, 13q14.3 delesyonu (DLEU1)	1.419,37
G100210	FISH, 13q14.2 delesyonu (RB1)	1.419,37
G100211	FISH, 1p32 delesyonu/1q21 amplifikasyonu	1.419,37
G100212	FISH, 1p.36/19q.13 Delesyon Analizi	1.419,37
G100213	FISH, 17p13 TP53/SE 17	1.419,37
G100220	FISH, 17p13.1 delesyonu (p53)	1.419,37
G100230	FISH, 20q delesyonu (20q-)	1.419,37
G100231	FISH, ALK (2p23)	1.419,37
G100232	FISH, BCL2/IGH Gen Füzyonu	1.419,37
G100233	FISH, BCL6 (3q27 BAR/DC)	1.419,37
G100234	FISH, BCOR-CCNB3 Gen Füzyonu	1.419,37
G100235	FISH, C11ORF95 (ZFTA)	1.419,37
G100236	FISH, CCND1 (11q13 BAR/DC)	1.419,37
G100237	FISH, CCND1 (BCL1;11q13)	1.419,37
G100238	FISH, CDK4 (12q13)/SE 12	1.419,37
G100239	FISH, CDKN2A (9p21) 9q21	1.419,37
G100240	FISH, CFBF t(16;16), inv(16) Break	1.419,37
G100241	FISH, CDKN2B	1.419,37
G100242	FISH, CHARGE (CHD7)	1.419,37
G100243	FISH, Cri-Du-Chat Sendromu (del 5p15.2)	1.419,37
G100244	FISH, CRTCl-MAML2 t(11;15)(q21;p13) Gen Füzyonu	1.419,37
G100245	FISH, DDIT3 (12q13)	1.419,37
G100246	FISH, dup (1q)	1.419,37
G100247	FISH, EGFR/CEN 7	1.419,37
G100248	FISH, ERBB2 (17q12)/SE 17	1.419,37
G100249	FISH, ERCC1 (19q13)/ZNF443 (19p13)	1.419,37
G100250	FISH, IGH (14q32.33) Break	1.419,37
G100251	FISH, EWSR1 (22q12)	1.419,37
G100252	FISH, FIP1L1 / CHIC2 / PDGFRA (4q12) Del, Break	1.419,37

3

Dr. Öğr. Üyesi Zülfi ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. No: 76347

Dr. Öğr. Üyesi Necdet ERAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik
Dip. No: 76347

G100253	FISH, FOXO1 (13q14)	1.419,37
G100254	FISH, FUS (16p11)	1.419,37
G100255	FISH, IRF4/DUSP22 (6p25)	1.419,37
G100256	FISH, JAZF1 (7p15.1)	1.419,37
G100257	FISH, KIAA1549-BRAF Gen Füzyonu	1.419,37
G100258	FISH, MALT1 (18q21)	1.419,37
G100259	FISH, MAMD1	1.419,37
G100260	FISH, MLL (11q23.3) Break (KMT2A Break)	1.419,37
G100261	FISH, MDM2 (12q15)/SE 12	1.419,37
G100262	FISH, MET/SE7	1.419,37
G100263	FISH, MYB-NFIB t(6;9) Gen Füzyonu	1.419,37
G100264	FISH, MYC (8q24)/SE8	1.419,37
G100265	FISH, MYC/IGH Gen Füzyonu	1.419,37
G100266	FISH, MYCN (2p24)/AFF3 (2q11)	1.419,37
G100267	FISH, NTRK1	1.419,37
G100268	FISH, NTRK2	1.419,37
G100269	FISH, NTRK3	1.419,37
G100270	FISH, DiGeorge (N25) Sendromu	1.419,37
G100271	FISH, DiGeorge (HIRA) Sendromu	1.419,37
G100272	FISH, DiGeorge (TBX1) Sendromu	1.419,37
G100280	FISH, FGFR2-FGFR3 Geni Füzyonları	1.419,37
G100281	FISH, PDGFRB (5q32) Break	1.419,37
G100282	FISH, Prader-Willi SNRPN (15q11)/PML (15q24)	1.419,37
G100283	FISH, PTEN	1.419,37
G100284	FISH, RELA (11q.13.1)	1.419,37
G100285	FISH, RET (10q11)	1.419,37
G100286	FISH, ROS1 (6q22)	1.419,37
G100287	FISH, SOTOS Sendromu (del 5q35)	1.419,37
G100290	FISH, SHOX (del Xpter-p22.32)	1.419,37
G100291	FISH, SRD (1p36)/SE 1(1qh)	1.419,37
G100292	FISH, SRY	1.419,37
G100293	FISH, SS18 (18q11)	1.419,37
G100294	FISH, TCR (14q11.2 BAR/DC)	1.419,37
G100295	FISH, TFEB	1.419,37
G100296	FISH, TP53 (17p13)/ATM(11q21)	1.419,37
G100297	FISH, Trizomi/Monozomi 3 (CEP 3) (SE 3) (Sentromer 3)	1.419,37
G100298	FISH, Trizomi/Monozomi 4 (Sentromer 4)	1.419,37
G100299	FISH, Trizomi/Monozomi 7 (Sentromer 7)	1.419,37
G100300	FISH, Trizomi/Monozomi 8 (CEP 8) (SE 8) (Sentromer 8)	1.419,37
G100301	FISH, Trizomi/Monozomi 9 (CEP 9) (SE 9) (Sentromer 9)	1.419,37

4

Dr. Öğr. Üyesi Zinal
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No. 76047

Dr. Öğr. Üyesi Zinal
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No. 76047

G100302	FISH, Trizomi/Monozomi 10 (Sentromer 10)	1.419,37
G100303	FISH, Trizomi/Monozomi 11 (CEP 11) (SE 11) (Sentromer 11)	1.419,37
G100310	FISH, Trizomi/Monozomi 12 (CEP 12) (SE 12) (Sentromer 12)	1.419,37
G100311	FISH, Trizomi/Monozomi 17 (Sentromer 17)	1.419,37
G100312	FISH, Trizomi/Monozomi X (CEP X) (SE X) (Sentromer X)	1.419,37
G100313	FISH, Trizomi/Monozomi Y (CEP Y) (SE Y) (Sentromer Y)	1.419,37
G100314	FISH, Wolf Hirschhorn Sendromu (4p16.3)	1.419,37
G100315	FISH, XIST (Xq13.2)	1.419,37
G100316	FISH, Xp11 TFE3	1.419,37
G100317	FISH, Xp11.4 BCOR	1.419,37
G100318	FISH, YAP1	1.419,37
G100319	FISH, YWHAE (17p13.3)	1.419,37
	9.C. MOLEKÜLER GENETİK TETKİKLER	
G100330	Blot Analiz (southern, northern, western)	1.043,63
G100350	Real Time PCR	1.168,89
G100370	Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 1 reaksiyon	584,40
G100380	Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 2-5 reaksiyon	1.502,88
G100390	Yeni Nesil DNA Dizileme, 1 Gen	3.446,44
G100400	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 2-4 Gen	5.152,56
G100410	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 5-15 Gen	7.306,65

5

Dr. Öğr. Üyesi Zehal ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

Dr. Öğr. Üyesi Zehal ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

G100420	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 16-40 Gen	10.219,74
G100430	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 41 Gen ve üzeri	14.322,00
G100440	MLPA	2.504,84
G100441	MLPA, Ailesel Non-Polipozis Kolorektal Kanseri Analizi (HNPCC) (MLH1, MSH2 geni delesyon duplikasyon)	2.504,84
G100450	MLPA, BRCA1	2.504,84
G100451	MLPA, BRCA2	2.504,84
G100460	MLPA, CFTR	2.504,84
G100470	MLPA, CMT (PMP22 geni için)	2.504,84
G100480	MLPA, CYP21A2 (MLPA - KAH)	2.504,84
G100490	MLPA, DMD	2.504,84
G100491	MLPA, Marfan Sendromu Analizi (FBN1 geni delesyon duplikasyon)	2.504,84
G100492	MLPA, Nörofibromatozis Analizi (NF1 geni delesyon duplikasyon)	2.504,84
G100500	MLPA, SMA	2.504,84
G100501	MLPA-metilasyon spesifik, Beckwith Wiedeman Sendromu	2.504,84
G100502	MLPA-metilasyon spesifik, PWS/AS (Prader Willi ve Angelman Sendromu)	2.504,84
G100510	5-Alfa Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100520	21-Hidroksilaz Eksikliği (CYP21A2 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100530	ABL1 Geni T315I Mutasyon Analizi	751,44
G100540	ABL1 Geni Dizi Analizi	3.446,44
G100550	Adenozin Deaminaz Eksikliği (ADA Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100560	Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Paneli (16-40 Gen)	10.219,74
G100570	Ailesel Adenomatöz Polipozis Koli (APC Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100580	Ailesel Meme/Over Kanseri (BRCA1 ve BRCA2 Geni Dizi Analizi)	5.152,56
G100590	Akondroplazi Hastalığı (FGFR3-G380R Varyant Analizi)	584,40
G100600	Alfa Talasemi (Delesyon Analizi)	1.001,90

6

Dr. Öğr. Üyesi Zeynep ALTINTAŞ
 MİGÜ Sağlık Araştırma
 ve Uygulama Merkezi
 Tıbbi Genetik A.Ş.
 Dış. Tel: No: 76347

Dr. Öğr. Üyesi Zeynep ALTINTAŞ
 MİGÜ Sağlık Araştırma
 ve Uygulama Merkezi
 Tıbbi Genetik A.Ş.
 Dış. Tel: No: 76347

G100610	Alfa Talasemi (HBA Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100620	Alfa-1 Antitirpsin Eksikliği (SERPINA1 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100630	Alport Sendromu (COL4AA, COL4A3, COL4A5 Geni Dizi Analizi)	5.152,56
G100640	Ankilozan Spondilit (HLA-B27)	751,44
G100650	Apert Sendromu (FGFR2 Geni Hedef Mutasyon Analizi)	751,44
G100660	Aritmi Paneli (41 Gen ve üzeri)	14.322,00
G100670	Ataksi Telenjektazi (ATM Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100680	Bardet-Biedl Sendromu Paneli (16-40 gen)	10.219,74
G100690	Behçet Hastalığı (HLA-B51)	751,44
G100700	Beta Talasemi (HBB Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100710	Biotinidaz Eksikliği (BTD Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100720	C-KIT (ekzon 9, 11, 13, 17) Mutasyon Analizi	3.005,77
G100730	CADASIL Hastalığı (NOTCH3 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100740	CALR (Calreticulin) Gen Mutasyon Analizi	1.502,88
G100750	Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Paneli	14.322,00
G100760	Cornelia de Lange Sendromu Paneli (2-4 gen)	5.152,56
G100770	Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8)	1.502,88
G100780	Diabetes İnsipidus (AVP Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100790	Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi)	1.502,88
G100791	Distoni Paneli (5-15 Gen)	5.152,56
G100800	Dravet Sendromu (SCN1A Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100810	Duchenne/Becker Musküler Distrofi (DMD Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100820	Epidermolizis Büllosa Paneli (16-40 Gen)	10.219,74
G100821	Epilepsi Paneli (41 Gen ve üzeri)	14.322,00
G100822	Fankoni Anemi Paneli (16-40 Gen)	10.219,74

(2)

Dr. Öğr. Üyesi Zuhâl ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No...75347

Dr. Öğr. Üyesi Zuhâl ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No...75347

G100830	Fabry Hastalığı (GLA Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100840	Fenilketonüri (PAH Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100850	FGFR2 İlişkili Kraniosinostozlar (FGFR2 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100860	FGFR3 İlişkili İskelet Displazi (FGFR3)	3.446,44
G100870	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Analizi	751,44
G100880	FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Yüklü Analizi	1.502,88
G100890	FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi	1.502,88
G100900	FMF Hastalığı (MEFV geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100910	Fragile X (FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	2.922,30
G100920	Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	2.922,30
G100921	Glikojen Depo Hastalıkları Paneli (16-40 Gen)	10.219,74
G100930	Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği (G6PD Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100940	GLUT1 Eksikliği (SLC2A1 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100950	Hemakromatozis (HFE Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100951	Hemofagositik Sendrom Paneli (5-15 Gen)	5.152,56
G100960	Hemofili A (F8 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100970	Hemolitik Üremik Sendromu (CFH Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100980	Hereditör Spastik Parapleji 4 (SPG4 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G100990	Hereditör Spastik Parapleji Paneli (41 Gen ve üzeri)	14.322,00
G101000	Huntington Hastalığı (HTT geni CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	1.168,89
G101010	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 1-4 Gen	4.299,52

8

Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. No: 76347


Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. No: 76347

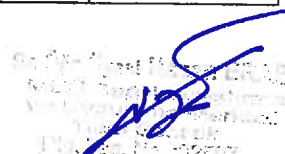
G101020	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 5-15 Gen	7.306,65
G101030	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 16-40 Gen	10.219,74
G101040	Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 41 Gen ve üzeri	14.322,00
G101050	IDH1 ve IDH2 Genleri Mutasyon Analizi	1.836,81
G101060	İmmünglobulin Ağır Zincir Mutasyon ve Hipermutasyon Analizi (IGHV Geni)	4.299,52
G101070	JAK2 Geni Ekzon 12 Mutasyon Analizi	1.502,88
G101080	JAK2 Geni V617F Mutasyon Analizi	1.502,88
G101090	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi donör)	2.054,84
G101100	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta)	2.054,84
G101110	Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)	2.054,84
G101120	Kistik Fibrozis (CFTR Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101130	Konjenital Amegakaryositik Trombositopeni (MPL Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101131	Konjenital Miyasteni Paneli (16-40 Gen)	10.219,74
G101132	Konjenital Nötropeni Paneli (5-15 Gen)	5.152,56
G101133	Konjenital Trombositopeni Paneli (16-40 Gen)	10.219,74
G101140	Li Fraumeni Sendromu (TP53 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101150	Lynch Sendromu Paneli (5-15 gen)	7.306,65
G101160	Marfan Sendromu (FBN1 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101170	Maternal Kontaminasyon	2.504,84
G101180	MEN Tip 1 (MEN1 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101190	Metakromatik Lökodistrofi (ARSA Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101200	Mikrosatellit İnstabilite Testi	3.446,44
G101210	Minimal Rezidüel Hastalık Analizi	18.369,04
G101211	MODY Paneli (10-20 Gen)	7.306,65
G101220	Moleküler inv 16 (p13;q22) CBFβ-MYH11 Füzyon Transkript Analizi	3.005,82
G101230	Moleküler Karyotipleme (500K'ya kadar veya eşdeğer çözünürlükte)	4.136,99
G101240	Moleküler Karyotipleme (500K ve üzeri veya eşdeğer çözünürlükte)	4.971,76
G101250	Moleküler Translokasyon Analizi, t(1:19) TCF3 (E2A)-PBX1	3.005,82
G101260	Moleküler Translokasyon Analizi, t(4:11) AFF1 (AF4)-KMT2A (MLL;KMT2A)	3.005,82
G101270	Moleküler Translokasyon Analizi, t(8;21)(q22;q22) AML1 (RUNX1)-ETO (RUNX1T1)	3.005,82

Dr. Öğr. Üyesi Zuhale ALTINTAŞ
 MEÜ Sağlık Araştırma
 ve Uygulama Merkezi
 Tıbbi Genetik A.D.
 Dış. Tel. No. 78347

Dr. Öğr. Üyesi Zuhale ALTINTAŞ
 MEÜ Sağlık Araştırma
 ve Uygulama Merkezi
 Tıbbi Genetik A.D.
 Dış. Tel. No. 78347

G101280	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mbc p190	3.005,82
G101290	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mbc p210	3.005,82
G101300	Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mbc p230	3.005,82
G101310	Moleküler Translokasyon Analizi, t(11;14) (q13;q32)	834,91
G101320	Moleküler Translokasyon Analizi, t(12;21) (p12;q22) TEL-AML1	3.005,82
G101330	Moleküler Translokasyon Analizi, t(14;18) (q32;q21)	1.168,89
G101340	Moleküler Translokasyon Analizi, t(15;17) (q22;q21) PML-RARA bcr1/2/3	3.005,82
G101350	Mukopolisakkaridoz Plus Sendromu (VPS33A Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101360	Mukopolisakkaridoz Tip 1 (IDUA Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101370	Mukopolisakkaridoz Tip 2 (IDS Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101380	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (GNS, HGSNAT, NAGLU, SGSH Geni Dizi Analizi)	5.152,56
G101390	Mukopolisakkaridoz Tip 4 (GALNS, GLB1 Geni Dizi Analizi)	5.152,56
G101400	Mukopolisakkaridoz Tip 6 (ARSB Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101410	Mukopolisakkaridoz Tip 7 (GUSB Dizi Analizi)	3.446,44
G101420	Mukopolisakkaridoz Tip 9 (Hyalüronidaz Eksikliği, HYAL1 Geni Dizi analizi)	3.446,44
G101430	Mukopolisakkaridoz, Sınıflandırılmamış (Tüm Panel)	7.306,65
G101440	Müsküler Distrofi Paneli (41 Gen ve üzeri)	14.322,00
G101450	Myotoni Konjenita (CLCN1 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101460	Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	1.168,89
G101470	Noonan Sendromu (PTPN11 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101480	Noonan Sendromu Paneli/RASopati Paneli (16-40 gen)	10.219,74
G101490	Nörofibromatozis Tip 1 (NF1 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101500	Nörofibromatozis Tip 2 (NF2 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101510	NPM1 Geni Transkriptlerinde Tip A, B, D Mutasyonu Tespiti	1.168,89
G101520	Okülokutanöz Albinizm Tip 1A ve Tip 1B (TYR Geni Dizi Analizi)	3.446,44


Dr. Öğr. Üyesi Zuhur ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 73347


Dr. Öğr. Üyesi Zuhur ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 73347

G101530	Osteogenesis İmperfecta (COL1A1, COL1A2 Geni Dizi Analizi)	5.152,56
G101540	Osteogenesis İmperfecta Paneli (16-40 Gen)	10.219,74
G101541	Otoinflamatuvar Hastalıklar Paneli (5-15 Gen)	5.152,56
G101550	Otozomal Resesif Ağır Konjenital Nötropeni (HAX1 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101560	PDGFB-COL1A1 Füzyonu Analizi	1.669,84
G101570	PDGFRA-FIP1L1 Füzyonu Analizi	1.669,84
G101580	PDGFRA-PDGFRB Genleri Füzyonu Analizi	1.669,84
G101590	Peutz-Jeghers Sendromu (STK11) Geni Dizi Analizi	3.446,44
G101591	PFIC Tip Paneli (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2)	5.152,56
G101600	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, kök hücre vericisi kardeş doğmasına yönelik	67.050,56
G101610	Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, sağlam çocuk doğmasına yönelik	63.254,56
G101611	Primer Pulmoner Hipertansiyon Paneli (5-15 Gen)	7.306,65
G101612	Primer Silier Diskinezi Paneli (41 Gen ve üzeri)	14.322,00
G101620	PTEN Geni Dizi Analizi	3.446,44
G101630	QF PCR ile Anöploidi Analizi	2.504,84
G101631	Rasopati Paneli (16-40 Gen)	10.219,74
G101640	RET Geni Dizi Analizi	3.446,44
G101650	Retinitis Pigmentosa Paneli (41 Gen ve üzeri)	14.322,00
G101660	RETT Sendromu (MECP2 Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101670	Spinocerebellar Ataksi Paneli (41 Gen ve üzeri)	14.322,00
G101680	Spinocerebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	2.922,30
G101690	Stargardt Hastalığı (ABCA4, ELOVL4, PROM1 Geni Dizi Analizi)	5.152,56
G101691	Sümfaktan Defekti Paneli (5-15 Gen)	5.152,56
G101700	Tay-Sachs Hastalığı (HEXA Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101710	Tiroid Hormon Direnci (THRB Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101720	Trombofili Paneli	1.168,89

11

Dr. Öğr. Üyesi Zuhre ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No: 76347

18

G101730	Trombopoietin Reseptör MPL W515L/K Gen Analizi	1.168,89
G101740	Tuberoskleroz (TSC1-TSC2 Genleri Dizi Analizi)	5.152,56
G101750	Tüm Mitokondri Genomu Dizileme	13.298,99
G101760	Uzun QT Sendromu Paneli (16-40 gen)	10.219,74
G101770	Von Hippel Lindau (VHL Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101780	Warfarin (Coumadin) Direnci (VKORC1, CYP4F2, GGCX, CYP2C9)	1.168,89
G101790	Wilson hastalığı (ATP7B Geni Dizi Analizi)	3.446,44
G101800	WT1 Ekspresyon Analizi	1.836,88
G101810	Y Kromozom Mikrodelesyon Testi	2.922,30
9.C.1. ONKOLOJİK MOLEKÜLER TETKİKLER		
G101830	Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi, 1 Gen	3.446,44
G101840	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 2-4 Gen	5.152,56
G101850	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 5-15 Gen	7.306,65
G101860	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 16-40 Gen	10.219,74
G101870	Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 41 Gen ve üzeri	14.322,00
G101880	ALK Geni Füzyonları Analizi	1.669,84
G101890	BRAF Geni (V600K-V600E) Mutasyon Analizi	751,44
G101891	BRAF Geni Dizi Analizi	3.446,44
G101900	EGFR Geni (T790M, G719A ve G719X) Mutasyonu Analizi	1.836,81
G101910	EGFR Geni Dizi Analizi	3.446,44
G101920	ERBB2 Geni Amplifikasyon Analizi	2.671,84
G101930	FGFR2-FGRFR3 Geni Füzyonları	3.446,44
G101940	FGFR3 Geni G370C, R248C, S249C, Y373C Bölgeleri Mutasyon Analiz	1.168,89
G101941	IGH Klonalite Testi	1.836,81
G101942	IGK Klonalite Testi	1.836,81
G101943	IGL Klonalite Testi	1.836,81
G101950	KRAS Mutasyon Analizi	1.836,81
G101951	KRAS Geni Dizi Analizi	3.446,44
G101952	NRAS Mutasyon Analizi	1.836,81
G101953	NRAS Geni Dizi Analizi	3.446,44

12

Dr. Öğr. Üyesi Zuhar AZTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

Dr. Öğr. Üyesi Nurgül ERGÖZ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

G101960	NTRK1, NTRK2 ve NTRK3 Genlerinin Tedavi ile İlişkili Olduğu Bilinen ve Yeni Füzyonlarının Tespiti	5.152,56
G101970	PIK3CA Geni Mutasyon Analizi	2.671,84
G101980	ROS1 Geni Füzyonları Analizi	1.669,84
G101981	TCR Beta Klonalite Testi	1.836,81
G101982	TCR Delta Klonalite Testi	1.836,81
G101983	TCR Gama Klonalite Testi	1.836,81
G101984	TERT Geni Dizi Analizi	3.446,44

C.2 Yüklenici firma aşağıda yer alan genetik testleri çalışacağını kabul ve taahhüt etmelidir.

SİTOGENETİK TETKİKLER		
1	Kromozom Analizi, Amniyotik Sıvı	Sitogenetik
2	Cilt Biyopsisi Kromozom Analizi	Sitogenetik
3	DEB Testi (Fankoni Analizi)	Sitogenetik
4	Düşük Materyali Kromozom Analizi	Sitogenetik
5	Fetal Kandan Kromozom Analizi	Sitogenetik
6	Kemik İliği Kromozom Analizi	Sitogenetik
7	Koryonik Villus Örneği (CVS) Kromozom Analizi	Sitogenetik
8	Periferik Kandan Kromozom Analizi	Sitogenetik
9	Solid Doku Biyopsi Kromozom Analizi	Sitogenetik
MOLEKÜLER SİTOGENETİK TETKİKLER (FISH)		
10	BCR-ABL t(9;22)	FISH
11	FGFR3/IGH t(4;14)	FISH
12	KMT2A/MLLT3 t(9;11)(q22;q23)	FISH
13	CCND1/IGH t(11;14)	FISH
14	BCL2/IGH t(14;18)	FISH
15	AML/ETO t(8;21)	FISH
16	PML/RARA t(15;17)	FISH
17	MYC/IGH t(8;14)	FISH
18	TEL/AML1 t(12;21)	FISH
19	MAF/IGH t(14;16)	FISH

13

Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

20	CBFB inv(16)-t(16;16)	FISH
21	DEK/NUP214 t(6;9)	FISH
22	SHOX (Xp22)	FISH
23	CMET (7q31)	FISH
24	CEP7	FISH
25	CEP4	FISH
26	CEP5	FISH
27	CEP8	FISH
28	CEP10	FISH
29	CEP12	FISH
30	Di-George II (10p14)	FISH
31	E2A/PBX1 t(1;19)	FISH
32	MLL/AFF1 t(4;11)	FISH
33	EVI1 inv(3), t(3;3)	FISH
34	D13S319 (del13q14.3)	FISH
35	TP53 (del17p13)	FISH
36	EGR1 (del5q31)	FISH
37	MLL del(11q23)	FISH
38	FIP1L1/CHIC2/PDGFRB del(4q12)	FISH
39	ATM del(11q22)	FISH
40	Di-George N25+22q13.3	FISH
41	Williams-BEUREN (7q11.23)	FISH
42	Monosomy 1p36	FISH
43	KMT2A/MLLT4 t(6;11)	FISH
44	Prader Willi / Angelman (15q11)	FISH
45	del20q12	FISH
46	Anöploidi FISH taraması (13/18/21/X/Y)	FISH
47	14q32.33 IGH Breakapart	FISH
48	c-myc 8q24	FISH
49	5q32-PDGFRB	FISH
50	t(11;18) API2/MALT1	FISH
51	t(13;21)	FISH
52	t(14;20)	FISH
53	del21q22	FISH

14

Dr. Öğr. Üyesi Zühal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Üp. Tas. No...76347

Dr. Öğr. Üyesi Zühal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Üp. Tas. No...76347

54	SRY	FISH
55	FGFR1 (Dokudan)	FISH
56	EWSR1 (Dokudan)	FISH
57	NMYC Amplifikasyonu (2p24.3) (Dokudan)	FISH
58	ALK (Dokudan)	FISH
59	RET (Dokudan)	FISH
60	ROS1 (Dokudan)	FISH
61	HER-2/Neu (doku) Amplifikasyon (Dokudan)	FISH
62	PD-L1 (Dokudan)	FISH
63	cMET (Dokudan)	FISH
64	NTRK 1 (Dokudan)	FISH
65	NTRK 2 (Dokudan)	FISH
66	NTRK 3 (Dokudan)	FISH
67	C-MYC (Dokudan)	FISH
68	Subtelomerik Fish Panel	FISH
69	Akut Myelositik Lösemi (AML) PANELİ t(8;21), t(15;17),inv(16), del(5q31), del(7q31), CEP7, CEP5, del(11q23),del(17p13) t(6;9), t(9,22), inv(3)	FISH
70	Akut Lenfoblastik Lösemi (ALL) PANELİ t(9;22), t(12;21), t(4;11), CEP7, CEP8, del(11q23), del(13q14.3), t(11;14)	FISH
71	Myelodisplastik Sendrom (MDS) PANELİ del(5q31), del(7q31), del(17p13), del(20q12), CEP8, CEP7	FISH
72	Kronik Lenfosit Lösemi (KLL) PANELİ CEP12, del(13q14.3), del(17p13), t(11;14), t(14;18), del(11q22)	FISH
73	Kronik Myeloid Lösemi (KML) PANEL del (5q31), del(7q31), CEP8, inv(16), t(9;22)	FISH
74	Multiple Myelom (MM) PANELİ t(4;14), t(11;14), del(13q14.3), del(17p13), CEP8, CEP7, t(14;16)	FISH
75	PEDİATRİK Myelodisplastik Sendrom (pMDS) PANELİ del(7q31), CEP8, CEP7	FISH

15

Dr. Öğr. Üyesi Zuhra ALTINTAŞ
MEO S*20 Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. No...75347

Dr. Öğr. Üyesi Zuhra ALTINTAŞ
MEO S*20 Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. No...75347

76	PEDİATRİK Akut Myelositik Lösemi (pAML) PANELİ t(8;21), t(15;17), inv(16), del(5q31), CEP5, CEP7	FISH
77	PEDİATRİK Akut Lenfoblastik Lösemi (pALL) PANELİ t(9;22), t(8;14), t(12;21), t(4;11), t(11;14), del(11q23)	FISH
78	NON-HODGKİN LENFOMA PANELİ t(11;14), t(14;18), del(17p13), CEP8, CEP7	FISH
MOLEKÜLER GENETİK TETKİKLERİ		
Real Time PCR		
79	FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi	RT-PCR
80	Trombofili Panel Test (Faktör II-V-XIII, MTHFR 677, MTHFR 1298, PAI)	RT-PCR
81	HLA-B51 Test	RT-PCR
82	HLA-B52 Test	RT-PCR
83	JAK2 Geni V617F Mutasyon Analizi	RT-PCR
84	HLA-B5	RT-PCR
85	Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8)	RT-PCR
86	HLA-B27 Testi	RT-PCR
87	Inversiyon (16) CFBF-MYH11 Test	RT-PCR
88	t(12;21) (p13;p22) TEL/AML1	RT-PCR
89	t(4;11) (q21;q23) MLL-AF4	RT-PCR
90	t(8;21) (q22;q22) AML1/ETO-RUNX1	RT-PCR
91	PML-PARA t(15;17)	RT-PCR
92	BCR-ABL1 p190 (mcr)	RT-PCR
93	BCR-ABL p210 (mcr)	RT-PCR
94	BCR-ABL p230 (mcr)	RT-PCR
95	KRAS Mutasyon Analiz Testi (exons 2, 3, 4) (DOKUDAN)	RT-PCR
96	NRAS Mutasyon Analiz Testi (exons 2, 3, 4) (DOKUDAN)	RT-PCR
97	EGFR Mutasyon Analiz Testi (DOKUDAN)	RT-PCR
98	BRAF Mutasyon Analiz Testi II (V600E/K/D/R/M/G) (DOKUDAN)	RT-PCR
99	Kit (cKIT) Mutasyon Analiz Testi(DOKUDAN)	RT-PCR

10

Dr. Öğr. Üyesi Zeynep ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tesis No...76347

100	PIK3CA Mutasyon Analiz Testi (DOKUDAN)	RT-PCR
101	KRAS Mutasyon Analiz Testi (exons 2, 3, 4) (LİKİT) *Streck Tüp Gönderimi Sağlanmalıdır."	RT-PCR
102	NRAS Mutasyon Analiz Testi (exons 2, 3, 4) (LİKİT) *Streck Tüp Gönderimi Sağlanmalıdır."	RT-PCR
103	EGFR Mutasyon Analiz Testi (LİKİT) *Streck Tüp Gönderimi Sağlanmalıdır."	RT-PCR
104	BRAF Mutasyon Analiz Testi II (V600E/K/D/R/M/G) (LİKİT) *Streck Tüp Gönderimi Sağlanmalıdır."	RT-PCR
105	Kit (cKIT) Mutasyon Analiz Testi (LİKİT) *Streck Tüp Gönderimi Sağlanmalıdır."	RT-PCR
106	PIK3CA Mutasyon Analiz Testi (LİKİT) *Streck Tüp Gönderimi Sağlanmalıdır."	RT-PCR
Dizi Analizi		
107	Konvensiyonel (Sanger) DNA Dizileme , 2-5 reaksiyon Konfirmasyon (Tek Nokta)	Dizi Analizi
108	CALR (Calreticulin) Gen Mutasyon Analizi	Dizi Analizi
109	Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi)	Dizi Analizi
110	NPM1 Geni Transkriptlerinde Tip A, B, D Mutasyon Tespiti	Dizi Analizi
111	Trombopoietin Reseptör MPL W515L/K Gen Analizi	Dizi Analizi
112	ABL1 T315I Mutasyon Analizi	Dizi Analizi
113	Akondroplazi Hastalığı (FGFR3-G380R Varyant Analizi)	Dizi Analizi
114	Alpert Sendromu (FGFR2 Geni Hedef Mutasyon Analizi)	Dizi Analizi
115	JAK2 Mutasyonları (Ekzon 12.)	Dizi Analizi
116	C-KIT (ekzon 9,11,13,17) Mutasyon Analizi	Dizi Analizi
Çoklu Mutasyon Tarama		
117	QF-PCR Mutasyon Analizi	QF-PCR
118	Mikrosatellit İnstabilite Testi- MSI (Doku ve Kan birlikte çalışılır.)	Fragman
119	FLT3-ITD	Fragman
120	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi donör)	Fragman
121	Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta)	Fragman
122	Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta)	Fragman

17

Dr. Öğr. Üyesi Zehal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dış. Tel. No...76347

Dr. Öğr. Üyesi Zehal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dış. Tel. No...76347

123	Maternal Kontaminasyon (Amniyon+ Kan birlikte çalışılır.)	Fragman
124	DNA Kimliklendirme	Fragman
125	Trombofili Paneli (6'lı) (FII, FV (H1299R), FV (Leiden), PAI4G/5G, MTHFR 677, MTHFR 1298)	Fragman
126	CVD (Kardiyovasküler Risk Paneli 6'lı) (FXIII, HPA1b, FGB, ACE, AGT, AGTR1, CBS)	Fragman
127	Trombofili Paneli (12'li) (FII, FV (H1299R), FV (Leiden), PAI4G/5G, MTHFR 677, MTHFR 1298, FXIII, HPA1b, FGB, ACE, AGT, AGTR1, CBS)	Fragman
128	CFTR (Kistik Fibrozis) Tarama Testi (50 Mutasyon)	Fragman
Mikrodelesyon Sendromları		
129	Y Mikrodelesyon	Fragman
Delesyon/Duplikasyon Analizi (MLPA)		
130	Spinal Müsküler Atrofi; SMA (MLPA) *SMN1, SMN2, 5q13 Taşıyıcılık Analizi	MLPA
131	BRCA1	MLPA
132	BRCA2	MLPA
133	DMD Taşıyıcılık Testi (DMD1 -DMD2) (MLPA)	MLPA
134	Angelman Metilasyon Analizi Paneli PWS/AS (MLPA)	MLPA
135	Kistik Fibroz (CFTR) Geni Delesyon Duplikasyon Mutasyon Taraması (7q31.2) (MLPA)	MLPA
136	Rett Sendromu Delesyonu Analiz Paneli (MLPA) MECP2 Xq28; CDKL5 Xp22.13; ARX Xp21.3; NTNG1 1p13.3	MLPA
137	Beta Talasemi Delesyon Duplikasyon Paneli (MLPA) HBE1; HBG2; HBG1; HBD; HBB	MLPA
138	Alfa Talasemi Delesyon Duplikasyon Paneli (MLPA) *DEC2; AXIN1; RGS11; ITFG3; LUC7L; HBQ1; HBA1; HBA2; HBAP1; HBAP2; HBZP1; HBZ; HS-40; POLR3K	MLPA
139	CYP21A2 Delesyon Duplikasyon Analizi (MLPA)	MLPA
140	DiGeorge Delesyon Duplikasyon Analiz Paneli (MLPA) *22q11.2; 22q13; 17p; 10p; 9q; 8p; 4q	MLPA

18
Dr. Öğr. Üyesi Zehra ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

141	AR Delesyon Duplikasyon Analizi (MLPA)	MLPA
142	CMT1/HNPP region, (17p11.2) (MLPA) Charcot-Marie-Tooth Paneli *PMP22; KIF1b; TEKT3; COX10	MLPA
143	Ataxia-Telangiectasia (AT) ATM (MLPA)	MLPA
144	Resesif Ataksiler Paneli (MLPA) *SETX 9q34.13; APTX 9p13.3; FXN 9p21.11	MLPA
145	BWS/RSS (MLPA) *11p15 region, H19, IGF2, CDKN1C, KCNQ1	MLPA
146	Alport Paneli (MLPA) *COL4A5; COL4A6	MLPA
147	Fragile X Paneli (MLPA) *FMR1;AFF2	MLPA
148	Charcot-Marie-Tooth Paneli (MLPA) *MFN2-MPZ	MLPA
149	Kronik Granüloamatöz Hastalıklar Paneli (MLPA) *CYBB Xp21.1; NCF2 1q25.3; CYBA 16q24.3; NCF4 22q12.3	MLPA
150	Diamond-Blackfan Anemi Paneli (DBA) (MLPA) *RPL11; RPL5; RPL35A; RPS26; RPS17; RPS19	MLPA
151	SCN1A (MLPA)	MLPA
152	GALC (MLPA)	MLPA
153	Pelizaeus-Merzbacher Disease (PMD); Spastic Paraplegia Type 2 (SPG2) (MLPA) *PLP1 Xq22.2	MLPA
154	Aicardi-Goutieres Sendromu Paneli (AGS) (MLPA) *RNASEH2A; RNASEH2B; RNASEH2C; TREX1; SAMHD1	MLPA
156	Kabuki Syndrome Type 2 (KS2) KDM6A (MLPA)	MLPA
157	Kahtsal Fruktöz İntoleransı (MLPA) *ALDOB-FBP1	MLPA
158	Polikistik Böbrek Hastalığı -PKHD1 (MLPA)	MLPA

19

Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 76347

Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 76347

159	Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD); Langer mesomelic dysplasia (LMD); Idiopathic short stature (ISS)- SHOX (MLPA) *SHOX; IL3RA; PPP2R3B; ANOS1; ARSF; FANCB; NLGN4X; ASMT; PRKX; VAMP7; CSF2RA; CRLF2; AIFM1; ZBED1	MLPA
160	Nephronophthisis 1 (NPH1); Senior-Loken syndrome type 1 (SLSN1); Joubert syndrome type 4 (JBTS4)- NPHP1(MLPA)	MLPA
161	Nörofibromatozis Tip 1 -NF1 (MLPA)	MLPA
162	Mitokondrial DNA Delesyon Analizi- mtDNA (MLPA) *RNR1; RNR2; TL1; ND1; ND2; TC; CO1; CO2; TK; ATP6;CO3 ;ND3; ND4; ND5; ND6; CYB; TB	MLPA
163	Hyper IgE syndrome, autosomal dominant (AD-HIES)- DOCK8- STAT3 (MLPA)	MLPA
164	Fanconi Anemisi (FA)- FANCA (MLPA)	MLPA
165	Maria Tooth Nöropati Paneli 4- CMT4 (MLPA) SH3TC2; NEFL; GDAP1; EGR2; SBF2; MTMR2; PRX	MLPA
166	ADA Eksikliği - ADA2 (MLPA)	MLPA
167	MODY Paneli (MLPA) *HNF4A; GCK; HNF1A; HNF1B	MLPA
168	Gonadal Dizgenezi Paneli (MLPA) DMRT1;CYP17A1; SRD5A2; HSD17B3	MLPA
169	Uyumsuzluk Onarım Genleri Paneli (MLPA) MLH1 3p22.2; MSH2 2p21; MSH6 2p16.3; PMS2 7p22.1; EPCAM 2p21; BRAF V600E) (Kan veya Dokudan)	MLPA
170	Kronik Granülatöz Hastalık Paneli CGD CYBB Xp21.1; NCF2 1q25.3; CYBA 16q24.3; NCF4 22q12.3	MLPA
171	GJB1 MLPA	MLPA
Tekrar Sayısı		
172	Huntington Hastalığı (HTT geni CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Tekrar Sayısı
173	FragileX (FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Tekrar Sayısı
174	Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Tekrar Sayısı
175	Spinocerebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Tekrar Sayısı

20

Dr. Öğr. Üyesi Zehra ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...76347

MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No...82307

176	Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi)	Tekrar Sayısı
NGS UYGULAMALARI		
177	Tüm Ekzom Dizileme (WES) (22.000 Gen)	Yeni Nesil Dizileme
178	Klinik Ekzom Dizileme (CES) (4811 Gen)	Yeni Nesil Dizileme
ONKOLOJİ PANELLERİ "NGS" "SOMATİK-GERMLİNE"		
179	Kapsamlı Genomik Profillendirme Testi Paneli (486 Gen+ MSI +26 RNA Füzyon Geni) FFPE (Doku) + Kan "Edta'lı"	Yeni Nesil Dizileme
180	Tümör Mutasyon Yükü Paneli (486 Gen+ MSI) FFPE (Doku) + Kan "Edta'lı"	Yeni Nesil Dizileme
181	Füzyon Paneli (26 RNA Geni- 75 Füzyon Geni) FFPE (Doku)	Yeni Nesil Dizileme
182	Füzyon Paneli (26 RNA Geni- 75 Füzyon Geni) cfDNA	Yeni Nesil Dizileme
183	Likit Biyopsi Paneli (28 Gen) cfDNA	Yeni Nesil Dizileme
184	Likit Biyopsi + Füzyon Paneli (28 Gen + 26 Füzyon Geni) cfDNA	Yeni Nesil Dizileme
185	Sarkom Füzyon Paneli -(63 Gen+ MSI) -FFPE(Doku)	Yeni Nesil Dizileme
186	Homolog Rekombinasyon Eksikliği Paneli (HRD) (15 Gen) FFPE (Doku)	Yeni Nesil Dizileme
187	Kapsamlı BRCA1- BRCA2 Likit Biyopsi Paneli (6 Gen) cfDNA	Yeni Nesil Dizileme
188	Kapsamlı BRCA1- BRCA2 Doku Paneli (6 Gen) FFPE (Doku)	Yeni Nesil Dizileme
189	Kapsamlı BRCA1-BRCA2 Herediter Panel (6 Gen) "Kan Edta'lı"	Yeni Nesil Dizileme
MOLEKÜLER KARYOTİPLEME		
190	Moleküler Karyotipleme (500K'ya kadar veya eşdeğer çözünürlükte)	Mikroarray
191	Moleküler Karyotipleme (500K ve üzeri veya eşdeğer çözünürlükte)	Mikroarray
YENİ NESİL DİZİLEME PANELLERİ		
192	Anemi Paneli	Yeni Nesil Dizileme
193	Kemik İliği Bozukluğu Sendromu Paneli	Yeni Nesil Dizileme
194	Kapsamlı Hematoloji Paneli	Yeni Nesil Dizileme
195	Cinsel Gelişim Bozuklukları Paneli	Yeni Nesil Dizileme
196	Comprehensive Maturity-Onset Diabetes of the Young Paneli (Kapsamlı Mody Paneli)	Yeni Nesil Dizileme
197	Genişletilmiş Bartter Syndrome Paneli	Yeni Nesil Dizileme

21

Dr. Öğr. Üyesi Zeha ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No. 76347

Dr. Öğr. Üyesi Zeha ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No. 76347

198	Genodermatoz Paneli	Yeni Nesil Dizileme
199	Temel Kardiyomiyopati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
200	Dilate Kardiyomiyopati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
201	Kapsamlı Kardiyoloji Paneli	Yeni Nesil Dizileme
202	Konjenital Yapısal Kalp Hastalığı Paneli	Yeni Nesil Dizileme
203	Hiperkolesterolemi Paneli	Yeni Nesil Dizileme
204	Aritmi Paneli	Yeni Nesil Dizileme
205	Noonan Sendromu Paneli/RASopati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
206	Kapsamlı İşitme Kaybı ve Sağırılık Paneli	Yeni Nesil Dizileme
207	Non-Sendromik İşitme Kaybı Paneli	Yeni Nesil Dizileme
208	Sendromik İşitme Kaybı Paneli	Yeni Nesil Dizileme
209	Kapsamlı RPP Paneli (Kapsamlı Retinitis Pigmentosa Paneli)	Yeni Nesil Dizileme
210	Retina Distrofisi Paneli	Yeni Nesil Dizileme
211	Katarakt Paneli	Yeni Nesil Dizileme
212	Retina İzleyici Program Paneli	Yeni Nesil Dizileme
213	Kapsamlı Pulmonoloji Paneli	Yeni Nesil Dizileme
214	Kapsamlı Kalıtsal Kanser Paneli	Yeni Nesil Dizileme
215	Kalıtsal Pediatrik Kanser Paneli	Yeni Nesil Dizileme
216	Kapsamlı Hematoloji ve Kalıtsal Kanser Paneli	Yeni Nesil Dizileme
217	Kemik İliği Yetmezliği Sendrom Paneli	Yeni Nesil Dizileme
218	Kapsamlı Periyodik Ateş Sendrom Paneli	Yeni Nesil Dizileme
219	Primer İmmün Yetmezlik Paneli	Yeni Nesil Dizileme
220	Primer İmmün Yetmezlik (PID) ve Primer Siliyer Diskinezi (PCD) Paneli	Yeni Nesil Dizileme
221	Ağrılı Kombine İmmün Yetmezlik Sendrom Paneli	Yeni Nesil Dizileme
222	Artrogripozis Paneli	Yeni Nesil Dizileme
223	Kapsamlı Kısa Statür Sendromu Paneli	Yeni Nesil Dizileme
224	Kapsamlı İskelet / Malformasyon Sendromu Paneli	Yeni Nesil Dizileme
225	İskelet Displazileri Core Paneli	Yeni Nesil Dizileme
226	Kapsamlı Büyüme Bozuklukları İskelet Displazileri Ve Bozuklukları Paneli	Yeni Nesil Dizileme
227	Osteogenesis Imperfekta Paneli	Yeni Nesil Dizileme
228	Ataksi Paneli	Yeni Nesil Dizileme
229	Beyond Pediatric Epilepsy Panel	Yeni Nesil Dizileme
230	Charcot-Marie-Tooth Nöropati Paneli	Yeni Nesil Dizileme

22

Dr. Öğr. Üyesi Zübeyde ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
İst. Tel: No: 76347

MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
İst. Tel: No: 76347

231	Kapsamlı Epilepsi Paneli	Yeni Nesil Dizileme
232	Kapsamlı Müsküler Distrofi / Miyopati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
233	Epileptik Ensefalopati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
234	Lökodistrofi ve Lökoensefalopati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
235	X-bağıl Mental Retardasyon Paneli	Yeni Nesil Dizileme
236	Parkinson Paneli (88 Gen)	Yeni Nesil Dizileme
237	Spinocerebellar Ataksi Paneli	Yeni Nesil Dizileme
238	Hereditör Spastik Parapleji Paneli	Yeni Nesil Dizileme
239	Kapsamlı Nefropati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
240	Siliyopati Paneli	Yeni Nesil Dizileme
241	Polikistik Böbrek Hastalığı Paneli	Yeni Nesil Dizileme
242	Kapsamlı Metabolizma Paneli	Yeni Nesil Dizileme
243	Lizozomal Hastalıklar ve Mukopolisakkaridoz Paneli	Yeni Nesil Dizileme
244	Kapsamlı Bağışıklık ve Sitopeni Paneli	Yeni Nesil Dizileme
245	İnfertilite Paneli	Yeni Nesil Dizileme
246	Erkek İnfertilite Paneli	Yeni Nesil Dizileme
247	Kadın İnfertilite Paneli	Yeni Nesil Dizileme
TEK GEN DİZİLEME	Cinsiyet Gelişim Anormal Genital Bozuklukları Paneli	Yeni Nesil Dizileme
248		
249	FGFR1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
250	MCCC1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
251	STXBP2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
252	MFN2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
253	DNAJC6 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
254	MLH1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
255	COMP Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
256	TMPRSS6 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
257	CPT1A Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
258	PLEKHG2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
259	VLDLR Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
260	KIF7 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
261	COG6 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
262	ADAMTSL2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme

23

Dr. Öğr. Üyesi Zülhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. No: 78347

MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. No: 78347

263	IL17RC Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
264	PLOD1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
265	CTPS1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
266	IFT81 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
267	BTK Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
268	ERCC6L2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
269	HADHA Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
270	NPHP1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
271	LEPR Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
272	CLCNKB Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
273	DNAI1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
274	TCF4 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
275	MRE11A Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
276	GAA Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
277	LIFR Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
278	PYGM Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
279	PYGL Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
280	POMT1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
281	RET Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
282	CLCNKA Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
283	SEC23B Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
284	TECPR2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
285	ARID1B Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
286	CYLD Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
287	IFT80 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
288	Wilson Hastalığı (ATP7B Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
289	Hemolitik Üremik Sendromu (CFH Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
290	Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
291	Myotoni Konjetina (CLCN1 Gen Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
292	Tüm Mitokondri Genomu Dizileme mtDNA	Yeni Nesil Dizileme
293	Hemofili A(F8 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
294	Kistik Fibrozis (CFTR Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
295	Dravet Sendromu (SCN1A Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme

24

Dr. Öğr. Üyesi Zuhale ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No: 76347

MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No: 76347

296	CADASIL Hastalığı (NOTCH3 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
297	Ailesel Meme/Over Kanseri (BRCA1 ve BRCA2 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
298	Nörofibromatozis Tip 1 (NF1 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
299	Ataksi telenjektazi (ATM Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
300	Marfan Sendromu (FBN1 Geni Dizi analizi)	Yeni Nesil Dizileme
301	Tuberskleroz (TSC1-TSC2 Genleri Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
302	Duchenne/Becker Musküler Distrofi (DMD Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
303	Alport Sendromu (COL4AA, COL4A3, COL4A5 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
304	Stargardt Hastalığı (ABCA4, ELOVL4, PROM1 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
305	Mukopolisakkaridoz Tip 3 (GNS, HGSNAT, NAGLU, SGSH Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
306	Mukopolisakkaridoz Tip 4 (GALNS, GLB1 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
307	Nörofibromatozis Tip 2 (NF2 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
308	DARS Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
309	CDH1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
310	GYS2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
311	TRPV4 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
312	SAMHD1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
313	CLN3 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
314	SARS2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
315	POR Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
316	EIF2B5 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
317	PADI3 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
318	HADHB Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
319	ATP6V1B1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
320	SLC6A1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
321	SLC11A2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
322	ITGB2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
323	ATAD3A Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
324	ALDH4A1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
325	NDRG1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
326	CETP Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
327	F11 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme

25

Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tel. No...78347

Dr. Öğr. Üyesi Zuhal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tel. No...78347

328	PLA2G6 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
329	CBS Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
330	KCNQ2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
331	NTRK1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
332	GLB1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
333	GALC Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
334	COLQ Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
335	DARS2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
336	SH3TC2 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
337	Hereditör Spastik Parapleji 4 (SPG4 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
338	Ailesel Adenomatöz Polipozis Koli (APC Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
339	BRAF Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
340	FGFR2 İlişkili Kraniyosinostozlar (FGFR2 Geni Dizi Analizi)	Yeni Nesil Dizileme
341	IL12RB1 Geni Dizi Analizi	Yeni Nesil Dizileme
341	FGFR3 İlişkili İskelet Displazi (FGFR3)	Yeni Nesil Dizileme

C.3 Bir testin puan olarak değeri belirlenirken Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliği (SUT) ekinde bildirilen (Ek-2B) Sağlık Kurumları Fiyat Listesinde her bir test için bildirilmiş puanlar esas alınacaktır.

C.4 Tıbbi genetik testlerin tipleri ve sayıları başvuran hastaların endikasyonuna göre değişebileceğinden tıbbi genetik testlerin hizmet alımı geçerli SUT tebliğinde var olan puanlama baz alınarak, toplam puan üzerinden yapılacaktır.

C.5 Hizmet alımı esnasında istenilen testlerin puanları, toplam puan üzerinden düşülecektir.

C.6 Teklif verecek olan firma, Sağlık Bakanlığında Sitogenetik, Moleküler Genetik ile ilgili mevzuat gereğince Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Ruhsatı ve Mesul Müdürlük Belgesi yeterlilik kapsamında sunulacaktır.

C.7 Tetkiklerin çalışıldığı laboratuvar, Sağlık Bakanlığı tarafından Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi yönetmeliğine uygun ruhsatlandırılmış ve sitogenetik ve moleküler genetik alanında çalışma iznine sahip olmalıdır. Genetik testleri yapmak üzere üstlenen firmada tam gün çalışan en az iki Tıbbi Genetik Uzmanı (Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri yönetmeliğine göre Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi sorumlusu niteliklerine sahip) hekim bulundurulmalıdır. Yüklenici firma en az iki uzmanının iş sözleşmeleri ve uzmanlık belgeleri sözleşmenin imzalanmasının ardından işe başlanmadan önce idareye sunacaktır.

Bu hekimin telefon numarası idareye iletilecektir. Sorumlu Tıbbi Genetik Uzman/larının ayrılmaları durumunda kurum derhal bilgilendirilecek ve yeni sorumlu hekim göreve başlayana kadar geçen süreç için çözüm sunulacaktır.

26

Dr. Öğr. Üyesi Zuhale TINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 78247

Dr. Öğr. Üyesi Zuhale TINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 78247

C.8 Kurumumuzun yoğunluğu göz önünde bulundurularak ve olası arıza durumlarında hizmetin devamlılığının garanti altına alınabilmesi için, laboratuvarında hayati öneme sahip DNA dizi analizi (Sanger Dizileme) cihazı , Metafaz Tarama (Finder), Yeni Nesil Dizileme Cihazı ve Real Time PCR cihazlarının en az ikişer adet bulunduğunu noter veya mali müşavir onaylı envanter listesinde belgelendirecektir.

İdare gerek gördüğü takdirde; isteklinin laboratuvarını, cihazlarını ve personelin cihazları kullanımındaki tecrübesine yerinde denetleyebilecektir.

C.9 Dış laboratuvara gönderilen hasta bilgilerinin ve test sonuçlarının güvenliğini sağlamak amacıyla; Dış Laboratuvarın kullandığı Laboratuvar Bilgi Yönetim Sistemlerinin T.C. Sağlık Bakanlığı tarafından oluşturulan aktif LBYS firma listesinde bulunmalıdır.

C.10 Tıbbi Laboratuvar Yönetmeliğine göre herhangi bir laboratuvarın referans laboratuvar olabilmesi için esnek Kapsam "TÜRKAK ISO15189" belgesine sahip olmalıdır. Maddesine istinaden; ihaleye teklif verecek olan firma esnek kapsam "TÜRKAK ISO15189" akreditasyon belgesine sahip olmalı ve bu akreditasyon Moleküler Sitogenetik, Moleküler Genetik, Sitogenetik alanlarının tamamını ve hastanemizin yoğun ihtiyaç duyduğu MLPA, Fragman Analizi, Sanger Analizi, NGS (Yeni Nesil Dizileme), FISH, Real Time PCR, Sitogenetik yöntemleri ile en az 20 genetik testi kapsamalıdır ve bu yeterlilik kapsamında sunulacaktır.

C.11 Genetik testlerin yaşamsal önem taşıyabilmeleri ve ömür boyu bir kez yapılmaları nedeniyle yüklenicinin ileri teknoloji kullanımı ile hastanemize ait genetik test hizmet alımı işini uluslararası kalite kontrol protokollerinde belirtilen standart düzeyde gerçekleştirmesi gerekmektedir. Yükleniciye ait merkezde iç ve dış kalite kontrol sistemleri rutin prosedürlere dahil olmuş olmalıdır. Yüklenici; ihalenin yapıldığı yıldan önceki 5 yıl içerisinde dış kalite kontrol amacıyla kendi adıyla katılmış olduğu Sitogenetik, Moleküler Sitogenetik ve Moleküler Genetik alanlarından ayrı ayrı ve her bir alandan en az 3' er (üç) adet olmak üzere uluslararası dış kalite kontrol programına katıldığını gösteren katılım belgesini yeterlilik kapsamında sunulacaktır.

C.12 İstekli firmanın olası arıza durumları ve iş yoğunlukları gözönünde bulundurularak hizmetin devamlılığının garanti altına alınabilmesi için, Laboratuvarında hayati öneme sahip Real Time PCR, Sanger Dizileme cihazı, Yeni Nesil Dizileme cihazı ve Metafaz Finder cihazlarından en az ikişer adet bulunmalıdır. Kontrol Teşkilatının talebi halinde cihazlara ilişkin Yeminli Mali Müşavir onaylı Demirbaş listesi ve faturalar veya cihaz sözleşmeleri İdareye sunulacaktır.

-Teklif verecek olan firma laboratuvarının Tüm Ekzom Dizilime (WES), Klinik Ekzom Dizileme (CES), Kapsamlı Genomik Profilendirme Paneli (TMB Skorlamalı), Homolog Rekombinasyon Eksikliği Paneli (HRD-Skorlamalı), RNA Füzyon Paneli, BRCA1 ve BRCA2 Paneli (Dokudan ve cDNA dan) analizlerindeki mutasyonların kontrolü amacı ile HGMD Professional-QCI ve Varsome veritabanlarını kullanıyor olduğunu distribütör veya üretici firmadan alınan yetki belgelerine sahip olmalıdır.

- Yüklenici firma; Yeni Nesil Dizi Analizi yöntemiyle Tümör Hücrelerinden Kapsamlı Genomik Profilendirme Paneli çalışabilmelidir. Bununla ilgili çalıştığı kit ve kendisi bünyesinde bulunan UMI moleküler barkodlama yöntemiyle çalışan cihaza ilişkin Yeminli Mali Müşavir onaylı Demirbaş listesi ve faturalar veya cihaz sözleşmeleri İdareye sunulacaktır.

27

Dr. Öğr. Üyesi Zuhra ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No. 76347

Dr. Öğr. Üyesi Zuhra ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No. 76347

-Kromozom analizlerinin yoğunluğu göz önüne alındığında, yüklenicinin sonuçları zamanında sonuçlandırabilmesi için yüklenici bünyesinde en az 120 lam kapasiteli otomatik metafaz tarama sistemi kurulu olmalıdır. Bu sisteme ilişkin Yeminli Mali Müşavir onaylı Demirbaş listesi ve faturalar veya cihaz sözleşmeleri İdareye sunulacaktır.

C.13 Yüklenici sözleşme kapsamında verilen işin nitelik, nicelik ve kalite yönünden Hastanemizin (bundan sonraki maddelerde "idare" olarak geçecektir.) kontrol hakkını kabul eder. İdarenin genetik laboratuvar sorumlusu, çalışılan testlerin (özellikle moleküler testler; özellikli kültürler olmak üzere) sonuçlarını (kültür besiyerlerini, moleküler bant veya PCR sonucunu vb.) yerinde tetkik etmek ve değerlendirme hakkına sahiptir. Bu yetkisini gerekli gördüğü zamanda kullanabilir ve işin nitelik, nicelik ve kalitesi yönünden uygunsuzluk sağladığı takdirde idare tarafından sözleşme hükümleri uygulanır.

C.14 Test listesini istek formunu idarenin istediği şekilde hazırlamak ve talepler doğrultusunda güncellemekle yükümlüdür. Test listesinde yer almayan kalemlerden, SUT kodlarına uygun ek tetkiklerin listesini idarenin genetik laboratuvar sorumlusunun onayı ile istek formuna eklemelidir.

C.15 Yüklenici sonuç raporlarını idarenin istediği şekilde düzenleyecektir.

C.16 Yüklenici sonuç raporlarını SGK'ya teslim edilmek, hastaya verilmek ve idare arşivinde saklanmak üzere raporlandıktan sonra 2 (iki) hafta içerisinde 3 (üç) nüsha halinde idareye teslim edecektir. Üç nüsha da orjinal, ıslak imzalı –basılı ve elektronik rapor olarak hazırlanır; yazılı nüshaya raporla birlikte her olgu için üzerinde hasta bilgilerinin ve analiz sonucunun yazılı olduğu 1 adet analiz raporu, karyogram ve/veya FISH görüntüsü eklenmelidir. Doğum öncesi testlerde cinsiyet kromozomu anomalileri hariç raporda karyotipte cinsiyet belirtilmeyecektir. Ayrıca refere eden klinisyenin açıkça anlayabileceği şekilde sonucun açıklanması ve yorumu eklenmelidir. Rapor yüklenici merkez sorumlusu Tıbbi Genetik Uzmanının ıslak imzasını taşır. İdare gerekli gördüğü takdirde hastalardan çalışılan testlerin orjinal cihaz çıktılarını (Jel görüntüsü, karyogram, sekanstrase görüntüsü vb.) isteme hakkına sahiptir.

C.17 Sonuçların teslim sürelerine yüklenici kesin olarak uymakla yükümlüdür.

C.18 Hastane Bilgi Sistemine kaydedilmemiş tutanakla teslim edilmemiş tetkikler için idare tarafından yükleniciye hiçbir ödeme yapılmaz.

C.19 İhale süresi içerisinde Sağlık Uygulama Tebliğinde (SUT) olası değişiklik durumunda 4734 Sayılı Kamu İhale Kanununa Göre İhale Edilen Hizmet Alımlarında Uygulanacak Fiyat Farkına İlişkin Esaslar kapsamında fiyat farkı verilecektir.

C.20 Yüklenici testlerin bildirilen metotla çalışır; ancak idarenin genetik laboratuvar sorumlusunun onayı ile farklı bir yöntem uygulayabilir. Test listesine sonradan eklenecek kalemlerin yöntemi ve faturalandırma kalemleri önce idarenin genetik laboratuvar sorumlusunun onayına sunulur. İdarenin genetik laboratuvar sorumlusu onay verdikten sonra hastane otomasyon sistemine girilecektir.

C.21 Yüklenici, test listesini ihale sonrasında sunmak ve bunu talepler doğrultusunda güncellemekle yükümlüdür. Test listesinde adı geçmeyen maddelerden, SUT kodlarına uygun ek tetkiklerin listesini idarenin genetik laboratuvar sorumlusunun onayı ile forma ekler. Formda yer alan her tetkikin faturalandırılma kalemleri dahil belli olur.

C.22 İhale sonrasında idarenin genetik laboratuvar sorumlusuna teslim edilen test listesinde yer almayan

28

Dr. Öğr. Üyesi Fuhal ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma, Uygulama ve
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No: 76947

Dr. Öğr. Üyesi Fuhal ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma, Uygulama ve
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No: 76947

- tetkiklerin faturalandırma kalemleri idarenin genetik laboratuvar sorumlusundan onay aldıktan sonra faturalanır.
- C.23** Yüklenici herhangi bir gerekçe ileri sürerek hiçbir surette; İdareden ve tetkikini yaptığı hastadan ilave ücret ödenmesi talebinde bulunamaz. Bunun tespit edilmesi durumunda sözleşme hükümlerine göre cezalar uygulanır.
- C.24** Sonucu teslim edilmiş testlerin karşılığı olarak yükleniciye yapılacak ödemeler, ilgili iş için SGK ödemesinin Hastanemizin hesabına aktarılmasından sonra yapılır. Ödemeler için esas alınacak miktar; otomasyonda kayıtlı ve sonucu İdareye teslim olan tetkiklere göre yüklenici tarafından hesaplanacaktır. Örneği gönderilmiş ancak sonucu gelmemiş testin ücreti ödenmez.
- C.25** Materyalin teslim alındığı andan itibaren materyal ve yapılacak testle ilgili tüm tıbbi ve hukuki sorumluluk yükleniciye aittir. Yine aynı sebeple üçüncü şahıslar veya diğer resmi merciler idareyi, idare personelini muhatap olarak İdare ve/veya kişiler aleyhine hukuki işlem başlattıkları takdirde yargılama giderleri, vekalet ücreti ve ihlilafın sulh yoluyla çözülmesi de dahil ve fakat bununla sınırlı olmamak üzere İdarenin ve personelinin bu hususta uğrayacağı her türlü masraf yüklenici tarafından ödenecektir.
- C.26** Yüklenici, idarenin genetik laboratuvar sorumlusu ile koordinasyon sağlamak üzere bir teknik, bir idari eleman görevlendirecek, bunların sabit ve mobil telefonlarını, iletişim bilgilerini kuruma bildirecektir. Bu kişiler idare yetkilisinin her talebinde iletişime geçecektir.
- C.27** Yüklenici, kendi laboratuvarını tanıtan ve sorumlu olduğu ve çalışacağı tüm testler için; numune türünü, numune miktarını, test çalışma koşullarını, sonuç çıkış süresini, test için uygun numune tüpünü, çalışılan cihazın marka ve modelini, kullanılan metodu, test için geçerli referans aralığını bildiren rehber kitapçık hazırlayarak idarenin genetik laboratuvar sorumlusuna teslim edecektir. Bu kitapçıktaki sonuç çıkış süresi gibi bilgiler şartname ile uyumlu olmak zorundadır.
- C.28** Materyaller yüklenici tarafından görevlendirilecek bir personel tarafından her iş günü 16:30'a kadar laboratuvardan teslim alınacaktır.
- C.29** Materyalin teslim alınması uygun koşullardaki tüp veya enjektörde yapılacaktır. Uygun tüpler, enjektör, taşıma besiyerleri vb gerekli tüm materyal, yüklenici tarafından karşılanacaktır. Materyalle birlikte tetkik istem belgesi kontrol edilmeli ve yüklenici onam formunu düzenlemelidir.
- C.30** Yüklenici materyal nakil işlemlerinde ulusal ve uluslararası biyolojik materyal nakil kuralları ile ilgili mevcut ve hizmet alım süresinde çıkabilecek kurallara ve yönetmeliklere uymayı taahhüt edecektir. Yüklenici materyalleri özelliklerine uygun bir şekilde taşımakla yükümlüdür. Isınma, donma, çarpma, kırılma, dökülme, karışma ve kaybolmaya karşı önlemler alınmış olmalıdır. Örnek karışmasını önlemek amacıyla prenatal ve postnatal örnek aktarım tüpleri üzerinde hasta adı, soyadı, doğum tarihi, refere eden hastaneyi içeren bilgiler olmalıdır ve mümkün ise bu durum barkod sistemi ile sağlanmalıdır.
- C.31** Yüklenici, hastaya ait kişisel ve tıbbi bilgiler, sonuçları, materyallerini ve bunlardan elde edilen ara ürünleri, bilimsel verileri, sonuçları ve raporları başka hiçbir işte kullanılamaz, izinsiz yayınlanamaz, üçüncü şahıslara veremez.
- C.32** Yapılacak işlem, tetkik istem belgesinde belirtilmiş olacaktır.
- C.33** Prenatal amaçlı yapılan hücre kültürleri en az 2 farklı kültür kabında yapılmalı, çalışmalarda ortak pipet kullanılmamalı ve kültürler arası hücre karışması önlenmelidir. Postnatal olgular 2 kültür ayrı ve tanı bağımsız yürütülmelidir. Endikasyon doğduğunda veya idarenin genetik laboratuvar sorumlusunun gerekli gördüğünde ek

29

Dr. Öğr. Üyesi Zehai ALTINTAŞ
MEÜ Sırtık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Jip. Teş. No...78347

Dr. Öğr. Üyesi Zehai ALTINTAŞ
MEÜ Sırtık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Jip. Teş. No...78347

kültür ve pasajların oluşturulması yüklenicinin sorumluluğundadır.

C.34 Geçikme olasılığı ortaya çıkarsa idarenin genetik laboratuvar sorumlusuna ayrıntılı şekilde bilgilendirilecektir.

C.35 Özellikle prenatal olgularda patojenik sonuçlar, tespit edildiği anda bildirilir, marker analizi, anne-baba çalışması gibi durumlar hakkında fikir alışverişi yapıp, istemlerinin yapılması ve tetkiklerin mümkün olan en kısa sürede tamamlanması sağlanır.

C.36 Tetkikin ürememe, bant yetersizliği gibi nedenlerle başarısızlıkla sonuçlanması durumunda testin tekrarı için derhal, prenatal olgularda en geç 15 gün içinde bilgilendirme yapılacaktır.

C.37 Yüklenici, prenatal tanı amaçlı yapılan sitogenetik testlerde raporlar teslim edildikten sonraki 12 ay süreyle kalan materyali ve varsa hücre diplerini (fiksatifli çalışma dibi) uygun ortamda saklamak zorundadır. Bu materyaller başka hiçbir işte kullanılamaz ve süre sonrasında imha edilir. Yüklenici incelenen sitogenetik preparatları (analiz edilen hücrelerin bulunduğu) 5 yıl süreyle uygun bir şekilde saklamak ve idarenin istediği durumlarda bunları sunmak zorundadır. Yüklenici, doğum öncesi olgularda raporlar teslim edildikten sonraki 24 ay süreyle başka hiçbir işte kullanılmadan kalan DNA örneklerini uygun ortamda saklamak zorundadır, sonrasında veya istenildiğinde hemen idareye uygun koşullarda teslim etmelidir. Karyogram ve jel elektroforez, sekans trase görüntülerinin bilgisayar kayıtları, yazılı kayıtlar ve dökümantasyon, fotoğraf ve dizi analizi kayıtlarını en az 10 yıl süre ile saklanmalıdır ve İdarenin istediği durumlarda bunları sunmak zorundadır.

C.38 Prenatal olgularda kromozom anomalisi saptandığında, endikasyona bağlı olmak üzere İdare, yükleniciden kültür edilmemiş hücrelerde FISH tekniği ile (laboratuvarında oluşabilecek materyal karışıklığını dışlamak amacıyla konfirmasyon) anomolinin konfirmasyonunu istediğinde tek bölge çalışması ücretsiz yapılmalıdır.

C.39 Kromozom analizleri standart GTG bantlama ile yapılmalı, polimorfik özellikler içeren ve/veya polimorfik bölgelere yakın şüpheli yapısal kromozom değişikliklerinde CBG ve NOR bantlam ile kontrol edilmelidir. Marker kromozom varlığında CBG ve NOR bantlama ile sentromer ve satellite varlığında bakılmalıdır. Bu tanımlardan sonra ön rapor ile İdare bilgilendirilmeli ardından gerekli FISH çalışmaları için konsültasyon yapılmalıdır.

C.40 Rutin olarak tüm hastalarda toplam 20 metafaz incelenmelidir. Tüm olgularda tüm kromozom minimum 500 bant (ISCN) düzeyinde incelenmiş olmalıdır. İncelenen metafazlardan en az 5 tanesi tam bant analizi yapılmalıdır. Bu 5 hücre bilgisayarlı görüntüleme sistemi ile görüntülenmiş ve karyotipi hazırlanmış olmalıdır. Prenatal olgularda her kültür kabından en az 5 bant Analizi ve 3 sayı Analizi yapılmalıdır. Kalan en az 15 metafaza sayı Analizi (D, E, F, G ve cinsiyet kromozom analizi ve tüm kromozom sayımı) yapılmalıdır. Postnatal olgularda yetersiz bant düzeyi ile inceleme yapıldığında İdare, testin ücretsiz olarak uygun bant düzeyinde tekrarını isteyebilir. Mozaiklik, analiz eksikliği ve üreme yetersizliği gibi durumlarda prenatal olgularda en az 2 farklı kültür kabının her birinden 20 metafazdan az olmamak koşulu ile %5 mozaisizme kadar en az 50, %3 -5 arası mozaisizmede en az 100 metafaz sayılmış olmalıdır. Ayrıca idarenin genetik laboratuvar sorumlusu gerekli gördüğünde hücre sayısı artırılır. Kompleks anomalilerde İdare ile yüklenici arasında olgu ile ilgili konsültasyon yapılacaktır.

C.41 Rapor verme süreleri ortalama süreler olup kabul edilebilir oranlarda anomali bulunması, enjeksiyon, üreme yetersizliği veya benzeri nedenlerle uzayabilir. Bu süreler aşıldığında yüklenici, İdareyi telefonla

30

Dr. Öğr. Üyesi Zuhra ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.B.D.
Dip. Tss. No: 78397

Dr. Öğr. Üyesi Nihan İnanç
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.B.D.
Dip. Tss. No: 78397

bilgilendirecektir. Anomali bulunması durumunda, ek test veya analizlerin uzaması gerektiği için kesin rapor çıkıncaya kadar bir ön rapor verilmelidir.

C.42 İhale sonrasında verilen tıbbi genetik testlerin, ayrıca SUT kodları belirtilen kalemlerin tamamının teknik şartnameye uygun şekilde yapılıyor olması gerekir. Tetkik listesinde faturalandırma kalemleri hali hazırda belirtilen tetkikler ancak idarenin genetik laboratuvar sorumlusunun onayı ile farklı yöntemle çalışıp, farklı fatura edilebilir.

C.43 Çalışmalar sırasında ortaya çıkabilecek sıra dışı durumlar halinde (geçikme, sonuçların açık olmaması, metod yetersizliği vb.) yüklenici İdareyi derhal bilgilendirecektir ve karşılıklı değerlendirme sonucunda çalışmalar yürütülecektir.

C.44 Çalışmaların başarısız olması durumunda (ürememe, enfeksiyon, yetersiz bant Analizi, şüpheli durumlar vb.) yüklenici, idarenin talebi halinde testi tekrar çalışacak ve herhangi bir ücret talep edemeyecektir.

C.45 Çalışılan tüm testlerde tıbbi ve hukuki sorumluluk yükleniciye aittir.

C.46 DMD/BMD Analizi için MLPA yöntemi de kabul edilir. Fenilketonuri analizinde alternative yöntem önerilecekse (VS10-11G >A (IVS10-546), R216Q, R158Q'I mutlaka kapsıyor olmalıdır. XY dişilerde SRY tayini istenecek olup çift PCR çalışılması istenmektedir. Kontrol kullanılması halinde (X kromozomu gibi) FISH yöntemi de kabul edilir.

C.47 İdare, teknik şartnamedeki şartların dışına çıktığında yükleniciden gerekçe ve açıklama isteyebilir ve gerekli gördüğünde sözleşmenin feshini isteyebilir.

C.48 İhaleyi alan yüklenicinin, sözleşme yapılmadan önce teknik şartname koşullarını taşıyıp taşımadığı, yerinde denetlenecektir.

C.49 Yüklenici işin tamamını kendi laboratuvarında yapacaktır. Alt yüklenicilere iş yaptırılmaz.

C.50 Rapor verme süreleri yapılan teste göre değişmekle birlikte ortalama süreler aşağıdaki süreleri geçmemelidir.

Periferik Kandan Kromozom Analizi	21 gün
Amniyon sıvısından kromozom Analizi	21 gün
Koryonvillus materyalinden kromozom Analizi	
Direkt preparasyon	3 gün
Uzun süreli hücre kültürü	18 gün
Fetal kandan kromozom Analizi	7 gün
Kemik İliğinden kromozom Analizi	21 gün
Hemato-onkolojik numunelerden FISH ve PCR Analizi	14 gün
Düşük materyalinden kromozom Analizi	21 gün
Postnatal Moleküler Sitogenetik Tetkikler (FISH)	15 gün
Prenatal FISH ile anöploid tarama	5 gün
Prenatal moleküler genetik testler	21 gün
Postnatal moleküler genetik testler	30 gün
Postnatal moleküler genetik testler (ekzon sayısı 5'den büyük)	30-60 gün

31

Dr. Öğr. Üyesi Zehra ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkez
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 76347

Dr. Öğr. Üyesi Zehra ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkez
Tıbbi Genetik A.D.
Dip. Tes. No: 76347

Prenatal kültürden tespit edilen bir değişikliğe bağlı anne ve baba kanının çalışılması 10 gün

Tetkiklerin sonuçlandırılıp raporlanması ve tesliminde aylık %5'den fazla tetkikle olması halinde ve prenatal olguların rapor verme sürelerinin ortalaması 21 günü, postnatal olguların rapor verme süresinin ortalama 15 günü geçtiğinde yüklenici gerekçelerini bildirmelidir.

C.52 Tetkikin ürememe, bant yetersizliği gibi nedenle başarısızlıkla sonuçlanması durumunda testin tekrarı için derhal, prenatal olgularda en geç 15 gün bilgilendirme yapacaktır.

Başarısızlık oranları o ay için;

Periferik kandan kromozom Analizi (yetişkin) %10

Periferik kandan kromozom Analizi (3 aya kadar olan yenidoğan) %25

Amniyon sıvısından kromozom Analizi

Koryonvillus materyalinden kromozom Analizi

Direkt preparasyon %25

Uzun süreli hücre kültürü %3

Fetal kandan kromozom Analizi %20

Düşük materyalinden kromozom Analizi %40

Kemik iliğinden kromozom Analizi %30

Moleküler Sitogenetik tetkikler (FISH) değişken

DNA eldesi ve incelemelerinde %10'u

aştığında idare, gerekçelerini araştırmaya ve gerek gördüğünde hizmet sözleşmesini feshetmeye yetkilidir.

C.53 İhale süresince istenen tetkiklerin puan takibi yüklenici firma tarafından yapılacak ve puan bitimine yakın İdare- Tıbbi Genetik Uzmanı bilgilendirilecektir. Puan aşımı durumunda ihaleyi alacak firmaya herhangi bir ödeme yapılmaz.

C.54 6698 Sayılı Kişisel Verilerin Korunması Kanunu'nda

(1) Kişilerin ırkı, etnik kökeni, siyasi düşüncesi, felsefesi, inancı, dini, mezhebi veya diğer inançları, kılık ve kıyafeti, dernek, vakıf ya da sendika üyeliği, sağlığı, cinsel hayatı, ceza mahkumiyeti ve güvenlik tedbirleriyle ilgili ile biyometrik ve genetik verileri özel nitelikli kişisel veridir.

(2) Özel nitelikli kişisel verilerin, ilgilinin açık rızası olmaksızın işlenmesi yasaktır. Yine 6698 Sayılı Kanun'un 9. Maddesinde Kişisel veriler, ilgili kişinin açık rızası olmaksızın yurt dışına aktarılamaz. Ayrıca 2019/12 Sayılı Cumhurbaşkanlığı Genelgesinde de "Nüfus, sağlık ve iletişim kayıt bilgileri ile genetik ve biyometrik veriler gibi kritik bilgi ve veriler yurtiçinde güvenli bir şekilde depolanacaktır." denilmektedir. Dolayısıyla yukarıda belirtilen Kanun ve Cumhurbaşkanlığı Genelgesi gereği istenilen tüm testler yurtiçinde çalışılması ve verilerinin yurtiçinde kalması gerekmektedir. Bu nedenle yurtdışında örnek çalışılması kabul edilmeyecektir. Özellikle WES (Tüm ekzom sekanslama) yüklenicinin Sağlık Bakanlığında Ruhsatlı, Esnek Kapsamlı TÜRKAK ISO 15189 Akreditasyon belgesine sahip kendi laboratuvarında çalışılacaktır. İhale sonrasında Kurumumuz uzmanlarınca ilgili GHDM'de demo çalışmaları yaptırılacak ve uygunluk verilen isteklerin teklifleri değerlendirilmeye alınacaktır. Tüm ekzom testleri için bildirilecek kitin özellikleri aşağıdaki gibi olmalıdır.

- Kit, insan genomuna yönelik ekzom sekanslama çalışmaları için özel üretilmelidir.

32

Dr. Öğr. Üyesi Zuhâl ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. No: 70347

- Kit, GRCh38/hg38 veya hg19'a göre, hedefler RefSeq, CCDS, GENCODE veya UCSC veritabanlarındaki bilinen genlerin kodlama bölgelerine göre yapılmalıdır.
- Teklif edilen kit GC-zengin bölgelerde bile derin ve eşit kapsam sağlamaktadır.
- Teklif edilen kit, 41.2 Mb büyüklüğünde olmalı ve en az 100x derinlik için 9 Gb veri yeterli olmalıdır.
- Hedefler belirtilen alanların >%95'ini kapsmalıdır.

C.55 Kişisel Verilerin Korunması Kanunu gereği teklif veren firmanın kendi adıyla KVKK yükümlülüklerine ilişkin örnekleme ve gerçekleştirilen denetim sürecini başarıyla tamamlamış olmalıdır.

D. MEÜ Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Moleküler Sitogenetik, Moleküler Genetik Ve Sitogenetik, Tetkik Hizmeti Alımı işi kapsamında sözleşmenin 16.1.2. ve 16.1.3. numaralı maddelerinde belirtilmesi uygun görülen aykırılık halleri aşağıda belirtilmiştir:

1)Özel Aykırılık Halleri Kesilecek Ceza Oranları ve İlgili Aykırılık Sayısı


	Aykırılık Hali	İlk Sözleşme Bedeli Üzerinden Kesilecek Ceza Oranı	Aykırılık Sayısı
1	SGK'ya teslim edilmek, hastaya verilmek ve idare arşivinde saklanmak üzere orjinal, ıslak imzalı – basılı ve /veya elektronik imzalı hasta sonuçlarının raporlandıktan sonra 2 (iki) hafta içerisinde 3 (üç) nüsha halinde idareye teslim edilmemesi durumunda	Onbinde 5	20
2	Materyallerin yüklenici tarafından görevlendirilecek bir personel tarafından her iş günü 16:30'a kadar laboratuvarıdan teslim alınmaması	Onbinde 5	5
3	Materyalin teslim alınması uygun koşullardaki tüp veya enjektörde yapılacaktır. Uygun tüpler, enjektör, taşıma besiyerleri vb gerekli tüm materyalin yüklenici tarafından karşılanmaması.	Onbinde 5	5
4	Yüklenicinin materyal nakil kuralları ile ilgili mevcut ve hizmet alım süresinde çıkabilecek kurallara ve yönetmeliklere uymaması (Teknik şartname Madde C.30' a aykırı davranılması)	Onbinde 5	5
5	Çalışmaların başarısız olması durumunda idarenin talebi halinde testi tekrar çalışmaması ve herhangi bir ücret talep etmesi (Teknik şartname Madde C.44' e aykırı davranılması)	Binde 5	2


Dr. Öğr. Üyesi Zühal ALTINTAŞ
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Ş.
Dip. Tes. No: 76347

33

2)Ađır Aykırılık Halleri

1	Tetkikin ürememe, bant yetersizliđi gibi nedenle başarısızlıkla sonuçlanması durumunda testin tekrarı için derhal, prenatal olgularda en geç 15 gün bilgilendirme yapacaktır. Bilgilendirme yapılmadıđı takdirde sözleşme fesih edilecektir.
2	Yüklenicinin herhangi bir gerekçe ileri sürerek İdareden veya tetkikini yaptıđı hastadan ilave ücret ödenmesi talebinde bulunması
3	Yüklenici, hastaya ait kişisel ve tıbbi bilgiler, sonuçları, materyallerini ve bunlardan elde edilen ara ürünleri, bilimsel verileri, sonuçları ve raporları başka hiçbir işte kullanması, izinsiz yayınlanması, üçüncü şahıslara vermesi.


Dr. Öğr. Üyesi Zuhai ALTINTAS
MEÜ Sağlık Araştırma
ve Uygulama Merkezi
Tıbbi Genetik A.Đ.
Dip. No: 70047


Dip. No: 15000007

34