**BİRUNİ ÜNİVERSİTESİ TIP FAKÜLTESİ HASTANESİ**

**SONUÇ KARŞILIĞI TIBBİ GENETİK TESTLERİ HİZMET ALIM TEKNİK ŞARTNAMESİ**

1. **TANIM**

Biruni Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Sonuç Karşılığı Tıbbi Genetik Hizmet Alımı işine ait teknik şartnamesidir.

1. **İŞİN ADI, AMACI**

Biruni Üniversitesi Hastanesi adına hizmet alımı tarihi itibariyle …………………..Fiyat Listesinde yer alan laboratuar testleri için TL Lik ………………..sonuç karşılığı Tıbbi Genetik Hizmet alımı işinin aşağıda belirtilen tüm şartlar dahilinde yapılması, Genetik uzmanı tarafından değerlendirilmesi ve onaylanması, idarenin istediği zamanda yapılmış olan tetkiklerin sonuçlarının elektronik ortamda yazdırılmış olarak verilmesi, ayrıca hastane otomasyon sistemi ile hastalara sonuçların verilebilmesi için her türlü hizmetin karşılanmasıdır. Biruni Üniversitesi Hastanesi, şartnamede “**İdare**” olarak adlandırılacaktır.

1. **İŞİN SÜRESİ, MİKTARI VE KAPSAM**

İhale kapsamındaçalışılması istenilen testler; TC Sağlık Bakanlığı Sağlık Uygulama Tebliği (SUT) EK-2/B formunda listelenmiş olan; **9.B. Sitogenetik Tetkikler, 9.B.1. Moleküler Sitogenetik Tetkikler ve 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler**i kapsayacak olup sözleşme tarihinden itibaren **Toplam: ………..TL** kapsayacak ve sözleşme süresi 12 ay olacaktır. Söz Konusu hizmet alımı kısmi teklife kapalıdır.

1. **YÜKLENİCİ FİRMA LABORATUVARININ TAŞIMASI GEREKEN NİTELİKLER ve GENEL ESASLAR**

**Yapılacak iş**;Hastanemizde muayene edilmiş ya da diğer sağlık kuruluşlarından sevk edilen ve hastanemiz ilgili hekimi tarafından istenen testlerden, numunelerin kabulü ile başlayarak dış laboratuvara örnek naklinin sağlanmasını, testlerin çalışılmasını ve sonuçların Hastane Bilgi Yönetim Sistemi’ne (HBYS) aktarılmasına kadar olan tüm hizmeti kapsar.

1. Teklif veren firmalar, ISO 15189:2023 standardına göre akreditasyon belgesine sahip olmalı ve bu belgenin geçerlilik süresi ihale süresi boyunca devam etmelidir. Belge ihale komisyonuna sunulacaktır.
2. Teklif verecek yüklenici firmalar Sağlık Bakanlığından Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliğine uygun ruhsatlandırılmış en az 2 yıllık Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi ruhsatına sahip olmalıdır ve bu hususlara yönelik belgeleri ihale sırasında sunmak zorundadır.
3. Teklif verecek yüklenici firmalar Sitogenetik, Moleküler Sitogenetik, Moleküler Genetik alanında çalışma izin ve ruhsatına sahip olmalı ilgili belgeleri ihale sırasında sunmalıdır.
4. Teklif verecek yüklenici firmalar ruhsatlarını, çalışma belgelerini ve sorumlu Tıbbi Genetik Uzmanının diploma ve uzmanlık evraklarını **noterden tasdikli belge** ile belgeleyecektir.
5. Genetik testlerin ömür boyu bir kez yapılmaları ve hayati önem taşımaları nedeniyle yüklenicinin azami hassasiyet ve ileri teknoloji kullanımı ile işi gerçekleştirmesi gerekmektedir. Hizmet alınan laboratuvar (yüklenici), genetik test hizmet alımı işini uluslararası kalite kontrol protokollerinde belirtilen standart düzeyde gerçekleştirmeli ve uluslararası standartlara dış Kalite Kontrol Programlarına tabi olmalıdır. Kalite kontrollerin düzenli olarak yapıldığı belgelenmeli ve programa sözleşme süresince uyulmalıdır. Bu amaçla son iki yıl içerisinde kendi adıyla katıldığı; Sitogenetik, Moleküler Genetik ve Moleküler Sitogenetik testlerinden ayrı ayrı ve en az birer kez olmak koşuluyla uluslararası kalite kontrol sistemi üyeliği bulunduğunu ve kalite kontrol testlerinin tamamından başarıyla geçildiğini gösteren resmi belgeleri teklif mektubu ile birlikte ihale komisyonuna sunmalıdır.
6. Yüklenici firma sorumlu Tıbbi Genetik Uzmanının ayrılması durumunda kurum derhal bilgilendirilecek ve yeni sorumlu hekim göreve başlayana kadar geçen süreç için çözüm sunularak istenen tetkiklerin zamanında çalışılması ve raporlanması sağlanacaktır.
7. Yüklenici, sözleşme kapsamında verilen işin nitelik, nicelik ve kalite yönünden yeterliliğinin idarenin kontrol hakkını kabul eder. Yüklenici laboratuvarındaki pre-analitik, analitik ve post-analitik süreçlerin tamamının idarenin görevlendirdiği kişiler tarafından incelenmesini ve denetlenmesini kabul ettiğini beyan etmelidir. Bu yetkisini gerekli gördüğü zamanda kullanabilir ve işin nitelik, nicelik ve kalitesi yönünden uygunsuzluk saptadığı takdirde İdare tarafından sözleşme hükümleri uygulanır.
8. Yüklenici test listesini içeren istek formunu, İdarenin istediği şekilde hazırlamak ve talepler doğrultusunda güncellemekle yükümlüdür. Test listesinde yer almayan kalemlerden, SUT kodlarına uygun ek tetkiklerin listesini İdare Tıbbi Genetik uzmanının onayı ile istek formuna eklemelidir.
9. Yüklenici firma "nadiren talep edildiği için yüklenici laboratuvarın rutin çalışma programında bulunmayan (yüklenici laboratuvarın tetkik panelinde/kataloğunda yer almayan) ve aynı zamanda süreç içerisinde idarenin tetkikin çalışılmasını talep etmesi halinde yüklenici açısından önemli ölçüde ek maliyet oluşturabilecek" nitelikteki sınırlı sayıdaki tetkiki çalışmaktan muaf olabilecektir. Muaf olunan tetkik sayısı; belirtilen toplam tetkik sayısının en fazla % 10’u ile sınırlı olacaktır.
10. Yüklenici firma laboratuvarda yapılan tüm testlerin listesini içeren en az 2 adet kataloğu teklif mektubu ile birlikte idareye beyan edecektir. Katalogda testin adı, SUT kodu, alınacak numune özellikleri, testin çalışma yöntemi, sonuç verme süresi ve testle ilgili diğer bilgiler yer almalıdır.
11. Hastanemiz doktorları tarafından istenilen testler için hasta materyali hastanemiz personeli tarafından alınacak ve yüklenici firma elemanına teslim edilecektir.
12. Örnek alma personeli kimlik kontrolü ile örnek alımını gerçekleştirecektir. Örnek karışmasını önlemek amacıyla örnek alım tüpleri üzerinde hasta adı, soyadı, doğum tarihi, protokol no, refere eden hastaneyi içeren bilgiler olmalı ve bu durum **barkod sistemi** ile sağlanmalıdır. Sitemin takibi idarenin görevlendireceği örnek alım personeli tarafından sağlanacaktır.
13. Hasta numuneleri uygun koşullarda saklanacak, uygun koşullarda transportu sağlanacak, testler uygun (standart) yöntemler ile çalışılacak ve test sonuçları hastane İdaresince belirlenen sürelerde teslim edilecektir.
14. Materyalin teslim alınması uygun tüp veya enjektörlerle yapılacaktır ve kontrolü yüklenici firma personeli tarafından sağlanacaktır. Materyalle birlikte tetkik istem belgesi kontrol edilmeli ve yüklenici onam formunu düzenlemelidir. Onam formu olmayan numunenin genetik testi çalışılmamalıdır.
15. Yüklenici materyalleri özelliklerine uygun bir şekilde (ısı kontrolü, soğuk zincir vs) taşımakla yükümlüdür; ısınma, donma, çarpma, kırılma, dökülme, karışma ve kaybolmaya karşı önlemler alınmış olmalıdır. Örnek karışmasını önlemek amacıyla örnek aktarım tüpleri üzerinde hasta adı, soyadı, doğum tarihi, T.C. kimlik numarası veya örnek protokol no, örnek tipi (kan, kemik iliği gibi) refere eden hastaneyi içeren bilgiler olmalı ve bu durum barkod sistemi ile sağlanmalıdır.
16. Hizmeti alınan testler için ihale süresince kullanılacak olan numune taşıma kapları/taşıma çantaları ve özellikli numunelerin numune toplama kapları yükleniciler tarafından ücretsiz olarak temin edilecektir. Taşıma ile ilgili her türlü masraf yüklenici firma tarafından karşılanacaktır.
17. Taşıma çantaları örnek taşıma amacı dışında kullanılamaz. Bu çantalar su geçirmez, darbelere dayanıklı, ısı kontrolünü sağlayacak nitelikte olmalıdır. Üzerinde hastane adı, telefonu, adresi gibi gerekli bilgiler bulunmalıdır. Taşıma işlemi ile ilgili arıza, hastalık, kaza, izin, rapor ve benzer durumlarda verilmekte olan hizmet hiçbir surette aksatılmayacaktır. En az iki nüshalı bir “Örnek Teslim Tutanağı” yükleniciler tarafından temin edilecektir, teslim eden ve teslim alan kişi tarafından imzalanarak numuneler verilecektir. Tutanakta hastane ismi, yüklenici ismi, tarih, saat, hasta isim -soyadı, T.C. kimlik no, protokol no, test ismi, numune türü, numune miktarı, numune alım zamanı, numune teslim zamanı, teslim eden, teslim alan bulunmalıdır. Numune kaplarına/tüplerine/kartlarına (1 adet), teslim tutanaklarına (1 adet), kendinden nüshalı kopyanın hastane kayıt defterine (1 adet) yapıştırılmak üzere en az 3 adet tanımlayıcı barkot basılacaktır.
18. Tetkik istemleri hem otomasyon sistemi üzerinden hem de tetkik istem formu ve onam formu karşılığı istenecek, tetkik istem ve onam formları imza karşılığı yüklenici firma elemanına teslim edilecektir.
19. Sözleşme aşamasında yüklenici firmanın sorumlu yöneticileri ve yüklenici firmanın hastanemizde çalışacak elemanı; hasta mahremiyetine sadık kalacaklarına, hastalara ait bilgileri idarenin yazılı onayı olmadan başka kişi ve kurumlara vermeyeceklerine (yasayla belirlenmiş durumlar hariç), hasta bilgilerinin başka kişi ve kurumlara vermeleri halinde doğacak her türlü yasal sorumluluğu kabul ettiklerine dair yazılı beyanda bulunacaklardır.
20. 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 Genelge gereği istenilen tüm testlerin yurtiçinde çalışılması ve verilerin yurt içinde kalması gerekmektedir. Bu nedenle yurtdışında örnek çalışılması kabul edilmeyecektir.
21. Yüklenici 10 Ocak 2020 tarihinde Resmî Gazetede yayımlanan Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi Yönetmeliğinde belirtilen tüm maddeleri karşıladığını kabul etmelidir. Yönetmelikte değişiklik olursa, güncel değişikliklere uymak zorundadır. **Yüklenici, genetik verilerin “özel nitelikli kişisel veri” olarak kabul edilmesi dolayısıyla 6698 Sayılı Kişisel Verileri Koruma Kanununun (KVKK) belirlediği kurallara uymak zorundadır.**
22. Hasta materyalinin hastanemizde tetkik istemi yapılıp numune uygun ve doğru koşullarda firma personeline teslim edildikten sonra materyalin güvenliği ve yapılacak testler ile ilgili (numune kaybı, numune karışması, yanlış test, yanlış sonuç gibi…) tüm tıbbi ve hukuki sorumluluk yükleniciye aittir. Yüklenici firmanın sorumluluğunda olan hizmetlerden dolayı meydana gelebilecek masraf ve zarar durumların muhatabı yüklenici firmadır. Yüklenici firmanın sorumluluğunda olan hizmetlerden dolayı üçüncü şahıslar veya diğer merciler idareyi muhatap alarak idare aleyhine hukuki bir işlem başlattıkları takdirde yargılama giderleri, vekâlet ücreti ve ihtilafın sulh yoluyla çözülmesi de dahil ve fakat bununla sınırlı olmamak üzere İdarenin ve personelinin bu hususta uğrayacağı her türlü masraf ve zarar yükleniciye aittir.
23. İdarenin tıbbi, mali, idari ve bütün diğer konular hakkındaki tek yasal muhatabı yüklenici firmadır.
24. Doğal afetler (deprem, sel, yangın vb.), savaş, salgın hastalık, grev, lokavt, yasal engellemeler, hükümet kararları veya yüklenicinin kontrolü dışında gelişen ve yükümlülüklerini yerine getirmesini engelleyen diğer olağanüstü mücbir durumlarda yüklenici, oluşan engeli ve sebebini, meydana geldiği tarihten itibaren en geç **5 iş günü** içinde yazılı olarak İdare’ye bildirmekle yükümlüdür. Bildirim, durumun belgeleriyle desteklenmelidir. Mücbir sebebin varlığı İdare tarafından değerlendirilecek ve uygun bulunması halinde sözleşme süresi, hizmetin aksadığı süre kadar uzatılacaktır.
25. Mücbir sebep devam ettiği sürece yüklenici, hizmetin aksamasını en aza indirmek için İdare’ye alternatif çözümler sunmakla yükümlüdür. Örneğin, başka bir akredite laboratuvar ile iş birliği yapılması gibi geçici önlemler alınabilir. Mücbir sebep hali sona erdiğinde, yüklenici hizmeti en kısa sürede tam kapasiteyle yerine getirmeye başlamalıdır. Hizmetin normale dönmesi için alınan aksiyonlar ve takvim, İdare’ye yazılı olarak sunulmalıdır. Mücbir sebep nedeniyle ortaya çıkan zarar ve gecikmelerden, yüklenici veya İdare karşılıklı olarak birbirinden tazminat talebinde bulunamaz. Ancak bu durum, yüklenicinin yükümlülüklerini tamamen yerine getirmemesi durumunda sözleşmenin feshedilmesi hakkını saklı tutar.

**F. SONUÇLARIN VERİLME SÜRESİ, RAPOR, FATURA VE ÖDEMEYE İLİŞKİN HUSUSLAR**

1. Gerekçe göstermeksizin sonucu bu şartnamede belirtilen süreden daha uzun bir sürede raporlanmayan tetkikin bedeli ödenmeyecektir.
2. Şartnamede belirtilen "süre", uygun test materyalinin yüklenici firma elemanı tarafından hastanemizde teslim alındığı anda (1. gün) başlar ve şartnamede belirtilen "sonuncu gün" saat 24:00’ da sonlanır. Numunenin teslim alındığı tarih-saat-dakika ve sonucun hasta dosyasına kaydedildiği tarih-saat-dakika hastane otomasyon sistemi tarafından kayıt altına alınır.
3. Yüklenici firma elemanı hastanemizde teslim aldığı numuneleri "numune uygunluğu" yönünden teslim aldığı anda ve yüklenici firma laboratuvarına transfer etmeden önce değerlendirecektir. Uygun olan numuneler usulüne uygun şekilde saklanacak ve usulüne uygun şekilde transfer edilecektir. Uygun olmayan numuneler için ise "otomasyonda numune reddetme prosedürü" uygulanacaktır. Yüklenici firma elemanı uygun olmayan numuneler konusunda ilgili kişileri (testi talep eden klinisyen, numuneyi alan hemşire vb.) derhal hem otomasyon üzerinden hem de telefonla bilgilendirilecek ve gerekirse yeni numune talep edecektir. Genetik testler için numune kaynaklı ya da teknik nedenlerle testin sonuçlanamaması durumunda yüklenici firma elemanı tarafından testi talep eden hekim bilgilendirilerek test herhangi bir bedel talebi olmadan tekrarlanmalıdır.
4. Yüklenici firmaya her bir test için ……………………..ödeme yapılacaktır.
5. Hizmet alımı esnasında istenilen testlerin fiyatı , toplam fiyat üzerinden düşülecektir.
6. İdare ihtiyacına göre; şartnamede belirtilen bazı testleri çok sayıda isteyebileceği gibi bazı testleri sözleşme süresi içerisinde hiç istemeyebilir. Yüklenici firma idarenin bu tasarrufunu kabul ettiğini beyan etmelidir.
7. SUT EK-2/B altında her genetik tetkikin hangi test yöntemi kullanılarak yapılacağı tanımlanmakla birlikte Tıbbi Genetik uzmanı doğru sonuç elde etmek için gerek görürse yapılan tetkiklerin tamamen veya kısmen tekrar yapılmasını ve/veya çıkan sonucun farklı bir yöntemle (Standart yöntemle) teyit edilmesini firmadan talep edebilir.
8. Tetkik bedellerinin SGK tarafından hastanemize ödenebilmesi için sonuç raporunda SGK tarafından istenilen bütün bilgi, açıklama ve ek belgeler bulunmalıdır.
9. Yüklenici firma her ayın sonunda hasta tetkiklerinin karşılığını kendi kullanmış olduğu otomasyon sisteminde bulunan kayıtlara göre hesaplayacaktır. Yetkili laboratuvar uzmanı tarafından onaylanan ve otomasyon üzerinden kaydedilen test sonuçlarına ait raporları İdareye ibraz edecek ve idare tarafından kontrol edilip onay verilen sonuç raporları yüklenici tarafından faturalandırıldıktan sonra yüklenici firmaya ödeme yapılacaktır.
10. Sonucu teslim edilmiş ve İdare tarafından onaylanmış testlerin karşılığı olarak yükleniciye yapılacak ödemeler için esas alınacak miktar; otomasyonda kayıtlı ve sonucu İdareye teslim edilmiş ve İdare tarafından onaylanmış olan tetkiklere göre yüklenici tarafından hesaplanacaktır.
11. Yüklenici, **s**onuç raporlarını idarenin istediği şekilde düzenleyecektir.
12. Sonuçların teslim sürelerine yüklenici kesin olarak uymakla yükümlüdür.
13. Yüklenici, sonuç raporlarını; SGK’ya teslim edilmek, hastaya verilmek ve İdare arşivinde saklanmak üzere 3 (üç) nüsha halinde İdareye teslim edecektir. Üç nüsha da orijinal, 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. Ayrıca refere eden klinisyenin açıkça anlayabileceği şekilde sonucun açıklaması ve yorumu eklenmelidir. Rapor yüklenici merkez sorumlusu Tıbbi Genetik Uzmanının ıslak imzasını taşır. İdare gerekli gördüğü takdirde hastalardan çalışılan testlerin orijinal cihaz çıktılarını (Jel görüntüsü, karyogram, sekans trase görüntüsü vb.) isteme hakkına sahiptir.
14. Yüklenici firma (otomasyon sisteminden bağımsız olarak) her ay sonunda o ay içinde çalışılan testlerin resmi sonuçlarını hastane idaresine elden teslim edecektir. Resmi sonuçlar için yüklenici antetli ve laboratuvarın adresini gösteren sonuç formu kullanacaktır. Sonuç formu üzerinde hastanın adı soyadı, yaşı, cinsiyeti, çalışılan testin adı, numunenin alındığı tarih, protokol no, T.C. kimlik numarasının ilk ve son iki hanesi, sonuç tarihi, test sonucu, yer alacaktır. Sonuç formu yüklenici laboratuvarın yetkili uzmanları tarafından kaşelenip imzalanacaktır (ıslak imza). Otomasyondaki veriler ile antetli rapordaki veriler birebir aynı olacaktır.
15. Yüklenici tarafından verilen aylık hasta/test listeleri HBYS kayıtları ile karşılaştırılır, Tıbbi Genetik bölümü sorumlu muayene komisyon üyelerinin onayı alınıp mutabakat sağlandıktan sonra hak ediş işlemleri başlatılır. Hastanemiz HBYS' sinde tetkik istemi yapılmamış hastaların tetkiklerini yüklenici kabul ettiği takdirde, fatura edilemeyecek ve idare tarafından yükleniciye hiçbir ödeme yapılmayacaktır.

1. Hastanemiz otomasyon kayıtları ile yüklenici firma otomasyon kayıtları arasında uyuşmazlık olması halinde içerisinde yüklenici firmadan temsilci/temsilcilerin ve hastane idaresinin belirlediği görevlilerin yer aldığı bir komisyon tarafından inceleme yapılacaktır. Karşılıklı mutabakata varılan konularda düzeltme ve/veya yeniden, düzenleme yapılacaktır. Karşılıklı mutabakat sağlanamayan konularda ise hastane otomasyon kayıtları geçerli olacaktır.
2. Hastane Bilgi Sistemine kaydedilmemiş, tutanakla teslim edilmemiş tetkikler için idare tarafından yükleniciye hiçbir ödeme yapılmaz
3. 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.
4. Yüklenici, sonuçların teslim sürelerine kesin olarak uymakla yükümlüdür. Rapor verme süreleri yapılan teste göre değişmekle birlikte ortalama süreler aşağıdaki süreleri(Tablo 1) geçmemelidir. Bu süreler 1 yıl içerisinde 3 defadan fazla 4 gün gecikme yaşandığı takdirde sözleşmenin cezai müeyyide hükümleri uygulanır. Rapor verme süresi numunenin yüklenici firma tarafından kabul edilmesinden sonraki günden itibaren başlar, raporun teslim edildiği gün (dahil) biter.

Tablo 1: Ortalama rapor verme süreleri

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Periferik kandan kromozom analizi | | 28 Gün |
| Amniyon sıvısından kromozom analiz | | 21 Gün |
| Koryonvillus materyalinden kromozom analizi | Direkt preparasyon | 3 Gün |
| Uzun süreli hücre kültürü | 18 Gün |
| Fetal kandan kromozom analizi | | 7 Gün |
| Kemik iliğinden kromozom analizi | | 21 Gün |
| Hemato-onkolojik numunelerden FISH ve PCR analizleri | | 14 Gün |
| Düşük materyalinden kromozom analizi | | 21 Gün |
| Postnatal Moleküler Sitogenetik tetkikler (FISH) | | 15 Gün |
| Prenatal FISH ile anöploidi tarama | | 5 Gün |
| Prenatal moleküler genetik testler | | 21 Gün |
| Postnatal moleküler genetik testler | | 30 Gün |
| Postnatal moleküler genetik testler (ekzon sayısı 5’ten büyük) | | 60 Gün |
| Prenatal kültürlerde tespit edilen bir değişikliğe bağlı anne ve baba kanının çalışılması | | 10 Gün |

1. Tetkiklerin sonuçlandırılıp raporlanması ve tesliminde aylık %5’ten fazla tetkikte gecikme olması halinde yüklenici gerekçelerini bildirmelidir.İdare gerekçeleri haklı bulmazsa ceza ve sözleşme feshi hakkı doğar.
2. Rapor verme süreleri ortalama süreler olup kabul edilebilir oranlarda anomali bulunması, enfeksiyon, üreme yetersizliği veya benzeri nedenlerle uzayabilir. Bu süreler aşıldığında yüklenici, İdareyi telefonla ve mail ile yazılı olarak bilgilendirecektir. Kullanılacak resmi mail adresleri karşılıklı olarak idare ve yüklenici firma arasında paylaşılacaktır. Kullanılan mail adreslerinin bilişim güvenliğinin sağlaması konusunda idare ve yüklenici sorumludur.
3. Hasta sonuç raporları üzerinde; laboratuvarın adı, açık adresi, telefon ve faks numarası yazılı olacaktır. Düzenlenen raporlarda 'Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezleri Yönetmeliği'ne uymak zorundadır. Hastanın adı, soyadı, cinsiyeti, doğum tarihi, protokol numarası, T.C kimlik no’nun ilk ve son iki rakamı, klinik tanı/ön tanı, gönderen hekim/kurum, numune türü, numune istem tarihi-saati, numune alım tarihi-saati, merkeze kabul tarihi-saati, numune laboratuvar no, rapor tarihi, uzman onay tarihi bulunacaktır. Sonuçları onaylayan uzmanın adı, soyadı ve diploma tescil numarası ile imzası, varsa testin referans aralığı ve dış laboratuvarda çalışıldığı ibaresi mutlaka bulunacaktır. Birden fazla sayfa içeren raporlarda her sayfada hasta kimliğini belirtir en az iki veri yer almalıdır. Gen dizileme testleri için düzenlenen hasta sonuç raporlarında testte çalışılan genler, kullanılan kitin adı, analiz platformu ve analiz yazılımı belirtilmelidir. Çalışılan genlerin kodlayıcı bölgelerinin kaplam yüzdesi, ortalama okuma derinliği belirtilmelidir. Yapılan teste ait kapsayıcılık bilgisi ve limitasyonlar açık ve ayrıntılı bir şekilde belirtilmelidir. Saptanan varyantlar American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) standartlarına göre sınıflandırılmalı, söz konusu varyantın okuma derinliği (örneğin 100x olarak), sınıfı, aldığı ACMG kriterleri (PM2, PVS1 vd.), genin ilişkili olduğu hastalık ve kalıtım paterni bilgileri ile birlikte raporda belirtilmelidir. İyi okunmayan gen bölgeleri ayrıca belirtilmelidir. Benign ve muhtemel benign varyantlar raporlanmayacaktır. Sitogenetik ve moleküler sitogenetik sonuçlarının raporlanmasında güncel ISCN yazım kurallarına uyulmalıdır.

**G. BİYOİNFORMATİK ANALİZ PROGRAM/YAZILIMINA İLİŞKİN HUSUSLAR**

1. İstenen genetik tetkiklerde, Tıbbi Genetik hekimi gerekli gördüğü durumlarda data ve analiz görüntülerine ulaşabilmelidir. Ayrıca yüklenicinin yeni nesil dizileme testlerinde data analizi için kullandığı yazılım/yazılımlar için Tıbbi Genetik uzmanına erişim izni verilebilmelidir. Bu yazılım/yazılımların kullanımına yönelik Tıbbi Genetik hekimi için kullanıcı hesabı ve değiştirilebilir parola temin edilmeli ve gerektiğinde ücretsiz olarak teknik destek verilebilmelidir ve/veya ihtiyaç halinde halinde kuruma biyoinformatik yazılım kurmayı taahhüt etmeli. Biyoinformatik Analiz Program/yazılımının taşıması gereken özellikler aşağıda listelenmiştir.
2. Biyoinformatik analiz programına web browser aracılığı ile internet üzerinden erişilebilmelidir ve/veya ilgili yazılımı bünyesinde bulunduran sistem yüklenici tarafından kuruma ayrıca kurulabilmelidir.
3. FASTQ, BAM ve VCF dosya türlerini hg38 referans genom formatlarında girdi olarak kabul edebilmesi gereklidir.
4. Biyoinformatik Analiz Program /Yüklenici, yüklenen dosyasını iki farklı veri tabanında minimum 5 yıl süre ile saklamalıdır ya da kuruma server kurması halinde FASTQ dosyalarını kurumda bulunan işlemci serverda saklamalıdır.
5. Biyoinformatik Analiz Program /Yüklenici, her yüklenen FASTQ veri dosyasını BAM ve VCF veri dosyalarına çevirmeli FASTQ ile ayni koşullarda minimum 5 yıl süre ile saklamalı ve kullanıcıya istediği zaman erişimini sağlamalıdır
6. Sistemde BAM dosyaları en az 12 ay görüntülenebilir ve indirilebilir; ayrıca VCF, BAM ve diğer (tüm varyantların annotasyon bilgisinin olduğu format) dosyalar en az 12 ay indirilebilir olmalıdır. Dosya girdilerinin iletimi, bilgisayardan yükleme ve sunucudan sunucuya web link ile otomatik çekme gibi yöntemler ile web platformu üzerinde yapılabilmelidir.
7. Yeni nesil dizileme uygulamaları için Biyoinformatik Analiz Program /yazılımı her bir varyantın HGVS nomenklatürüne uygun olarak bulunduğu genomik lokasyon, gen transkript numarası-cDNA pozisyonu-aminoasit pozisyonu-genotipik özelliği (homozigot-heterozigotluk durumu-varyant fraksiyonu), genel okuma derinliği, referans ve alternatif alellerin okuma derinliği, mutasyon tipi (sinonim, missense, frameshift gibi) gibi bilgileri içermelidir ve bu bilgiler test raporlarında yer almalıdır.
8. Varyant sınıflandırması güncel ACMG kriterlerine göre yapılmalıdır. Ayrıca her bir varyant için 1000 Genomes (MAF), ESP, ExAC, gnomAD vb. veri tabanlarındaki popülasyon frekansı bilgileri bulunmalıdır
9. Biyoinformatik Analiz Program, Germ (Germline) ve Somatik (Somatic) varyant analizi yapmalıdır.
10. Biyoinformatik Analiz Program, potansiyel patojenik varyantlar için bir önceliklendirme yapabilmelidir.
11. Biyoinformatik Analiz Program, standart olarak Tek Nükleotit Değişikliği (SNP), küçük insersiyon ve delesyonlari ile eş zamanlı olarak kopya sayısı değişikliklerini (CNV) de tespit edip anote edebilmelidir ve firma bu konudaki örnek raporlarını ihalede sunmalıdır. Analiz programı farklı bir programa gerek olmadan genlerin kaplam (coverage) analizlerini yapabilmelidir. dbSNP ve ClinVar veri tabanlarındaki bilgiler, varyant patojenite tahmin araçlarının sonuçlarına dair bilgiler (variant prediction tool) analiz programı üzerinde bulunmalıdır. Analiz programının tanı oranını arttırmak amacıyla fenotipik bulgulara göre varyantları önceliklendirme özelliğinin bulunması gerekmektedir.
12. Program, her çalışma ve yükleme (Run) için Kalite Kontrol Raporu (QA-Report)sunmalıdır ya da program, her çalışma için örneklerde belirli kalite skorlarına uygunluk yönünden değerlendirmeye izin vermelidir.
13. Biyoinformatik yazılım program 6698 no’ lu KVKK kapsamında genetik bilgi güvenliğini sağlayacak gerekli standartlara sahip olmalıdır. Genetik verilerin bilgi güvenliği için kuruma sunucu kurulumu yapılmalı ya da Türkiye'de bulunan ve verilerin yurt içinde kalmasını sağlayacak yerli bir sunucu ile yapılmış olan anlaşma belgelendirilmelidir.

**H.HİZMET ALIMI YAPILACAK SİTOGENETİK, MOLEKÜLER SİTOGENETİK VE MOLEKÜLER TESTLER İÇİN İSTENEN TEKNİK ÖZELLİKLER**

Yüklenici firmanın Tıbbi Genetik Laboratuvarı yukarıdaki maddelere ilave olarak aşağıdaki nitelikleri taşımalıdır:

1. Yüklenici firma kan ve doku kültürü için yapılacak sitogenetik incelemeyi ağırlıklı olarak G-bantlama tekniği ile yapacak ancak gerektiğinde Q bantlama, C bantlama ve NOR bantlama tekniklerinden de istifade edecektir.
2. Polimorfik özellikler içeren ve/veya polimorfik bölgelere yakın şüpheli yapısal kromozom değişikliklerinde C bantlama ve NOR bantlama ile kontrol edilmelidir. Marker kromozom varlığında C bantlama ve NOR bantlama ile sentromer ve satellit varlığına bakılmalıdır. Bu tanımlamalardan sonra ön rapor ile İdare bilgilendirilmeli ardından gerekli FISH çalışmaları için konsültasyon yapılmalıdır.
3. Kromozom analizlerinde marker kromozom saptanması ve hematolojik ve onkolojik malignitelerde multiple translokasyon gibi kromozomal anomalilerin saptanması durumunda FISH, ya da moleküler karyotipleme gibi ek tetkiklerle tanı kesinleştirilebilmelidir.
4. Prenatal amaçlı yapılan hücre kültürleri en az 3 farklı kültür kabında yapılmalı, çalışmalarda ortak pipet kullanılmamalı ve kültürler arası hücre karışması önlenmelidir. CVS örneklerinden direkt preparat da çalışılmalıdır. Endikasyon doğduğunda veya İdare moleküler genetik laboratuvar sorumlusunun gerekli gördüğünde ek kültür ve pasajların oluşturulması yüklenicinin sorumluluğundadır. Gecikme olasılığı ortaya çıkarsa İdare anında ayrıntılı şekilde bilgilendirilecektir.
5. Özellikle prenatal olgularda patolojik sonuçlar, tespit edildiği anda bildirilir, marker analizi, anne-baba çalışması gibi durumlar hakkında fikir alışverişi yapılıp, istemlerinin yapılması ve tetkiklerin mümkün olan en kısa sürede tamamlanması sağlanır.
6. Prenatal örneklerden sitogenetik analizler hızlı sonuçlanma, konfirmasyon, maternal kontaminasyonu dışlama amacıyla QF PCR ile birlikte çalışılacak ve QF PCR sonuçları maximum 1 hafta içinde raporlanacaktır.
7. Postnatal olgularda 2 kültür ayrı ve tam bağımsız yürütülmelidir. Endikasyon doğduğunda veya İdare genetik laboratuvar sorumlusunun gerekli gördüğünde ek kültür ve pasajların oluşturulması yüklenicinin sorumluluğundadır.
8. Rutin olarak tüm hastalarda toplam 20 metafaz incelenmelidir. Tüm olgularda tüm kromozomlar 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 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 yüklenici, ek kültür kabı/kapları için ilave ücret talep etmeksizin ekim ve çalışma yapmalıdır. Sayısal mozaisizm saptanması durumunda 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 mozaisizmde en az 100 metafaz sayılmış olmalıdır. Ayrıca İdare moleküler genetik laboratuvar sorumlusu gerekli gördüğünde hücre sayısı artırılır. Kompleks anomalilerde İdare ile yüklenici arasında olgu ile ilgili konsültasyon yapılacaktır
9. Çalışmaların kültürde ürememe, bant yetersizliği gibi nedenlerle başarısız olması durumunda (ürememe, enfeksiyon, yetersiz bant analizi, şüpheli durumlar vb.) yüklenici, test sonuçlanma süresi içerisinde derhal, prenatal olgularda en geç 15. gün hasta ve hekimi bilgilendirerek testin tekrarlanmasını sağlayacak ve herhangi bir ücret talep etmeyecektir.
10. Çalışmalar sırasında ortaya çıkabilecek sıra dışı durumlar halinde (gecikme, sonuçların açık olmaması, metot yetersizliği vb.) yüklenici, idareyi derhal bilgilendirecek ve karşılıklı değerlendirme sonucunda çalışmalar yürütülecektir.
11. Raporlamalarda “ISCN’nin (“International System for Human Cytogenomic Nomenclature”) güncel sitogenetik terminolojisine” göre sonuç raporlanmalıdır.
12. Olgularda kromozom anomalisi saptandığında, endikasyona bağlı olmak üzere, istendiğinde yüklenici FISH tekniği ile anomalinin konfirmasyonunu tek bölge çalışması ile ücretsiz yapmalıdır.
13. Anomali bulunması durumunda, ek test veya analizlerin uzaması gerektiği için kesin rapor çıkıncaya kadar bir ön rapor verilmelidir.
14. 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, kullanılan metodu, SUT kodu, test için geçerli referans aralığını ve testle ilgili diğer bilgilerin yer aldığı rehber kitapçık hazırlayarak idare tıbbi genetik uzmanına teslim edecektir. Bu kitapçıktaki sonuç çıkış süresi gibi bilgiler şartname ile uyumlu olmak zorundadır.
15. 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 İdarenin istediği durumlarda bunları sunmak zorundadır. Yüklenici, raporlar teslim edildikten sonraki 24 ay süreyle başka hiçbir işte kullanılmadan kalan DNA örneklerini uygun ortamda saklamak, sonrasında veya istendiğinde hemen İdareye uygun koşullarda teslim etmekle yükümlüdür. Karyogram ve jel elektroforez, sekans trase görüntülerinin bilgisayar kayıtları, yazılı kayıtlar ve dokümantasyon, fotoğraf ve dizi analiz kayıtlarını en az 10 yıl süre ile saklanmalıdır ve İdarenin istediği durumlarda bunları sunmak zorundadır.
16. Yüklenici firma, Preimplantasyon Genetik Testleri hizmetini kendi laboratuvarında, Sosyal Güvenlik Kurumu Sağlık Uygulama Tebliği (SUT)'nde belirtilen usul ve esaslara uygun şekilde gerçekleştirebilme yetkinliğine sahip olmalıdır. Bu hizmete yönelik olarak yüklenici firma bu alanda aldığı eğitimlere dair belgeleri ihale sırasında komisyona sunmalıdır.
17. Yapılacak işlem, tetkik istem belgesinde belirtilmiş olacaktır. Gerekli görülen durumlarda ek testler tıbbi genetik uzmanı tarafından yükleniciye bildirilecektir. Başarısızlık oranları ( Tablo 2) o ay için;

Tablo 2: Başarısızlık oranları

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Periferik kandan kromozom analizi (yetişkin) | | %10 |
| Periferik kandan kromozom analizi (3 aya kadar olan yenidoğan) | | %25 |
| Amniyon sıvısından kromozom analizi | | %2 |
| Koryonvillus materyalinden kromozom analizi | Direkt preparasyon | %25 |
| Uzun süreli hücre kültürü | %3 |
| Fetal kandan kromozom analizi | | %10 |
| Düşük materyalinden kromozom analizi | | %40 |
| Kemik iliğinden kromozom analizi | | %30 |
| Moleküler Sitogenetik tetkikler (FISH) | | değişken |
| DNA eldesi ve incelemelerinde | | %10 |

1. Bu oranları aştığında İdare, gerekçelerini araştırmaya ve gerek gördüğünde hizmet sözleşmesini feshetmeye yetkilidir.
2. Dış laboratuvarda çalıştırılması teklif edilen tüm testler teknik şartnamede yer alan tüm koşulları sağlamalıdır.
3. Yükleniciler şartnamede yazılı tüm maddeleri kabul ettiğine dair taahhütname verecektir.
4. İhaleyi alan yüklenicinin, sözleşme yapılmadan önce teknik şartname koşullarını taşıyıp taşımadığı, gerektiğinde yerinde denetlenecektir.
5. İdare, teknik şartnamedeki şartların dışına çıkıldığında yükleniciden gerekçe ve açıklama isteyebilir ve gerekli gördüğünde sözleşmenin feshini isteyebilir.
6. İhaleyi alan Yüklenici Haftada 2 yarım gün Poliklinik hizmeti vermek zorundadır.

**GARANTİ:** Teknik şartnamede yazılı olmayan hususlar için idari şartname ve genel hükümler geçerlidir.

**Tablo 3: Tıbbi Genetik Grubu Testler**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| İŞLEM KODU | İŞLEM ADI | AÇIKLAMA | İŞLEM PUANI |
|  | 9.B. SİTOGENETİK TETKİKLER | Tüm aşamaları dahildir. SUT 2.4.4.G-1 maddesine bakınız. |  |
| G100000 | Kromozom Analizi, Amniyotik sıvı | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince, tetkik yapılan her fetus için bir adet faturalandırılır. | 2.404,62 |
| G100010 | Kromozom Analizi, Düşük materyali/Gonad biyopsisi/Diğer doku | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince, tetkik yapılan her fetus için bir adet faturalandırılır. | 1.903,64 |
| G100020 | Kromozom Analizi, Fetal kan | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince, tetkik yapılan her fetus için bir adet faturalandırılır. | 1.803,47 |
| G100030 | Kromozom Analizi, Kemik iliği | Ayda bir adet faturalandırılır. Direkt/24,48,72 ve 96 saatlik kültür çalışmaları dahildir. | 1.803,47 |
| G100040 | Kromozom Analizi, Koryon villusu | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince, tetkik yapılan her fetus için bir adet faturalandırılır. Direkt/en az iki kültür,bantlama ve en az 20 metafaz analiz dahildir. | 2.605,02 |
| G100050 | Kromozom Analizi, Kromozomal Kırık Sendromları ve Mutajenite Çalışmaları | Altı ayda bir adet faturalandırılır. G100060 ile birlikte faturalandırılmaz. | 1.603,07 |
| G100060 | Kromozom Analizi, Periferik kan | Altı ayda bir adet faturalandırılır. G100050 ile birlikte faturalandırılmaz. | 1.202,30 |
|  | 9.B.1. MOLEKÜLER SİTOGENETİK TETKİKLER | Tüm aşamaları ve tüm problar dahildir. Preimplantasyon genetik tetkikler, prenatal genetik tetkikler, hematolojik maligniteler, organ ve doku nakli merkezi bulunan sağlık hizmet sunucularında transplantasyon yapılacak alıcı ve verici adaylarına yapılan tetkikler hariç bu başlık altında yer alan kodlar birbiri ile faturalandırılmaz. Tıbbi endikasyonlara bağlı zorunluluklar dışında kişinin kendi isteğine bağlı olarak yapılan tetkikler ödenmez. SUT 2.4.4.G-1 maddesine bakınız. |  |
| G100080 | FISH, 1-2 genetik lokus | Ayda bir adet faturalandırılır. Çalışılan genetik lokus belirtilmelidir. 9.B.1. Moleküler Sitogenetik Tetkikler başlığı altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genetik lokuslara ait FISH dışında çalışıldığında faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100090 | FISH, 3-4 genetik lokus | Ayda bir adet faturalandırılır. Çalışılan genetik lokus belirtilmelidir. 9.B.1. Moleküler Sitogenetik Tetkikler başlığı altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genetik lokuslara ait FISH dışında çalışıldığında faturalandırılır. | 1.669,84 |
| G100091 | FISH, t(1;19) (q22;p13) (TCF3/PBX1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100092 | FISH, t(4;11) (q21;q23) (MLL/KMT2A/AFF1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100100 | FISH, t(4;14) (p16;q32) (FGFR3/IGH) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100101 | FISH, t(6;9) (p22;q34) (enK/NUP214) (DEK/NUP214) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100102 | FISH, t(8;14) (q24;q32) (MYC/IGH) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100110 | FISH, t(8;21) (q22;q22) (RUNX1/RUNX1T1) (AML/ETO) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100120 | FISH, t(9;22) (q34;q11.2) (BCR/ABL) (Standart) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100130 | FISH, t(11;14) (q13;q32) (CCND1/IGH) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100140 | FISH, t(12;21) (p13;q22) (ETV6/RUNX1) (TEL/AML1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100141 | FISH, t(14;16) (q32;q23) (IGH/MAF) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100142 | FISH, t(14;18) (q32;q21) (IGH/BCL2) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100150 | FISH, t(15;17) (q22;q21) (PML/RARA) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100151 | FISH, inv/t(3) (q21q26) (RPN1/MECOM) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100152 | FISH, 1q21/8p21 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100160 | FISH, 5q delesyonu (5q31; 5q33) (5q-) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100161 | FISH, 6q21 delesyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100162 | FISH, 6q21/MYC (8q24) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100163 | FISH, 6q23 delesyonu (MYB) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100170 | FISH, 7q11.23 delesyonu (Williams Sendromu) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100180 | FISH, 7q31 delesyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100190 | FISH, 7q- (7q22; 7q36)/SE7 TC | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100200 | FISH, 11q22.3 delesyonu (ATM) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100201 | FISH, 13q14.3 delesyonu (DLEU1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100210 | FISH, 13q14.2 delesyonu (RB1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100211 | FISH, 1p32 delesyonu/1q21 amplifikasyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100212 | FISH, 1p.36/19q.13 Delesyon Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100213 | FISH, 17p13 TP53/SE 17 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100220 | FISH, 17p13.1 delesyonu (p53) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100230 | FISH, 20q delesyonu (20q-) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100231 | FISH, ALK (2p23) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100232 | FISH, BCL2/IGH Gen Füzyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100233 | FISH, BCL6 (3q27 BAR/DC) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100234 | FISH, BCOR-CCNB3 Gen Füzyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100235 | FISH, C11ORF95 (ZFTA) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100236 | FISH, CCND1 (11q13 BAR/DC) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100237 | FISH, CCND1 (BCL1;11q13) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100238 | FISH, CDK4 (12q13)/SE 12 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100239 | FISH, CDKN2A (9p21) 9q21 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100240 | FISH, CBFB t(16;16), inv(16) Break | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100241 | FISH, CDKN2B | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100242 | FISH, CHARGE (CHD7) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100243 | FISH, Cri-Du-Chat Sendromu (del 5p15.2) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100244 | FISH, CRTC1-MAML2  t(11;15)(q21;p13) Gen Füzyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100245 | FISH, DDIT3 (12q13) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100246 | FISH, dup (1q) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100247 | FISH, EGFR/CEN 7 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100248 | FISH, ERBB2 (17q12)/SE 17 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100249 | FISH, ERCC1 (19q13)/ZNF443 (19p13) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100250 | FISH, IGH (14q32.33) Break | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100251 | FISH, EWSR1 (22q12) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100252 | FISH, FIP1L1 / CHIC2 / PDGFRA (4q12) Del, Break | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100253 | FISH, FOXO1 (13q14) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100254 | FISH, FUS (16p11) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100255 | FISH, IRF4/DUSP22 (6p25) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100256 | FISH, JAZF1 (7p15.1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100257 | FISH, KIAA1549-BRAF Gen Füzyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100258 | FISH, MALT1 (18q21) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100259 | FISH, MAMD1 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100260 | FISH, MLL (11q23.3) Break (KMT2A Break) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100261 | FISH, MDM2 (12q15)/SE 12 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100262 | FISH, MET/SE7 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100263 | FISH, MYB-NFIB t(6;9) Gen Füzyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100264 | FISH, MYC (8q24)/SE8 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100265 | FISH, MYC/IGH Gen Füzyonu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100266 | FISH, MYCN (2p24)/AFF3 (2q11) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100267 | FISH, NTRK1 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100268 | FISH, NTRK2 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100269 | FISH, NTRK3 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100270 | FISH, DiGeorge (N25) Sendromu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100271 | FISH, DiGeorge (HIRA) Sendromu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100272 | FISH, DiGeorge (TBX1) Sendromu | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100280 | FISH, FGFR2-FGRFR3 Geni Füzyonları | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100281 | FISH, PDGFRB (5q32) Break | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100282 | FISH, Prader-Willi SNRPN (15q11)/PML (15q24) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100283 | FISH, PTEN | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100284 | FISH, RELA (11q.13.1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100285 | FISH, RET (10q11) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100286 | FISH, ROS1 (6q22) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100287 | FISH, SOTOS Sendromu (del 5q35) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100290 | FISH, SHOX (del Xpter-p22.32) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100291 | FISH, SRD (1p36)/SE 1(1qh) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100292 | FISH, SRY | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100293 | FISH, SS18 (18q11) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100294 | FISH, TCR (14q11.2 BAR/DC) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100295 | FISH, TFEB | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100296 | FISH, TP53 (17p13)/ATM(11q21) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100297 | FISH, Trizomi/Monozomi 3 (CEP 3) (SE 3) (Sentromer 3) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100298 | FISH, Trizomi/Monozomi 4 (Sentromer 4) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100299 | FISH, Trizomi/Monozomi 7 (Sentromer 7) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100300 | FISH, Trizomi/Monozomi 8 (CEP 8) (SE 8) (Sentromer 8) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100301 | FISH, Trizomi/Monozomi 9 (CEP 9) (SE 9) (Sentromer 9) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100302 | FISH, Trizomi/Monozomi 10 (Sentromer 10) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100303 | FISH, Trizomi/Monozomi 11 (CEP 11) (SE 11) (Sentromer 11) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100310 | FISH, Trizomi/Monozomi 12 (CEP 12) (SE 12) (Sentromer 12) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100311 | FISH, Trizomi/Monozomi 17 (Sentromer 17) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100312 | FISH, Trizomi/Monozomi X (CEP X) (SE X) (Sentromer X) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100313 | FISH, Trizomi/Monozomi Y (CEP Y) (SE Y) (Sentromer Y) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100314 | FISH, Wolf Hirschhorn Sendromu (4p16.3) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100315 | FISH, XIST (Xq13.2) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100316 | FISH, Xp11 TFE3 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100317 | FISH, Xp11.4 BCOR | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100318 | FISH, YAP1 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
| G100319 | FISH, YWHAE (17p13.3 ) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.419,37 |
|  | 9.C. MOLEKÜLER GENETİK TETKİKLER | Tüm aşamalar dahildir. Preimplantasyon genetik tetkikler, prenatal genetik tetkikler, hematolojik maligniteler, organ ve doku nakli merkezi bulunan sağlık hizmet sunucularında transplantasyon yapılacak alıcı ve verici adaylarına yapılan tetkikler hariç bu başlık altında yer alan kodlar birbiri ile faturalandırılmaz. Tıbbi endikasyonlara bağlı zorunluluklar dışında kişinin kendi isteğine bağlı olarak yapılan tetkikler ödenmez. SUT 2.4.4.G-2 maddesine bakınız. |  |
| G100330 | Blot Analiz (southern, northern, western) | On günde bir adet faturalandırılır. | 1.043,63 |
| G100350 | Real Time PCR | On günde bir adet faturalandırılır. Çalışılan genin/genlerin ve bölgenin/bölgelerin adı belirtilmelidir. | 1.168,89 |
| G100370 | Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 1 reaksiyon | İki ayda bir adet faturalandırılır. Çalışılan genin adı belirtilmelidir. G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. | 584,40 |
| G100380 | Konvansiyonel (Sanger) DNA Dizileme, 2-5 reaksiyon | İki ayda bir adet faturalandırılır. Çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. G100370, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. | 1.502,88 |
| G100390 | Yeni Nesil DNA Dizileme, 1 Gen | Üç ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığında faturalandırılır. G100370, G100380, G100400, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. | 3.446,44 |
| G100400 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 2-4 Gen | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır, G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığında faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, G100410, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. | 5.152,56 |
| G100410 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 5-15 Gen | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır, G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığında faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, G100400, G100420, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. | 7.306,65 |
| G100420 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 16-40 Gen | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığında faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, 100400, G100410, G100430, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. | 10.219,74 |
| G100430 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, 41 Gen ve üzeri | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. G100400, G100410, G100420, G100430 Yeni Nesil DNA Dizileme işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 6 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait yeni nesil DNA dizileme dışında çalışıldığında faturalandırılır. G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. | 14.322,00 |
| G100440 | MLPA | Altı ayda bir adet faturalandırılır. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. Her gen için ömürde bir adet faturalandırılır. 9.C. Moleküler Genetik Tetkikler altında yer alan diğer işlem kodlarında belirtilen genlere ait MLPA dışında çalışıldığında faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100441 | MLPA, Ailesel Non-Polipozis Kolorektal Kanser Analizi (HNPCC) (MLH1, MSH2 geni delesyon duplikasyon) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100450 | MLPA, BRCA1 | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100451 | MLPA, BRCA2 | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100460 | MLPA, CFTR | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100470 | MLPA, CMT (PMP22 geni için) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100480 | MLPA, CYP21A2 (MLPA - KAH) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100490 | MLPA, DMD | Ömürde bir adet faturalandırılır. DMD/BMD için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz. | 2.504,84 |
| G100491 | MLPA, Marfan Sendromu Analizi (FBN1 geni delesyon duplikasyon) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100492 | MLPA, Nörofibromatozis Analizi (NF1 geni delesyon duplikasyon) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100500 | MLPA, SMA | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100501 | MLPA-metilasyon spesifik, Beckwith Wiedeman Sendromu | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100502 | MLPA-metilasyon spesifik, PWS/AS (Prader Willi ve Angelman Sendromu) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G100510 | 5-Alfa Redüktaz Eksikliği (SRD5A2 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100520 | 21-Hidroksilaz Eksikliği (CYP21A2 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100530 | ABL1 Geni T315I Mutasyon Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. | 751,44 |
| G100540 | ABL1 Geni Dizi Analizi | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G100550 | Adenozin Deaminaz Eksikliği (ADA Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100560 | Ağır Kombine İmmün Yetmezlik Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Tanı ve çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G100570 | Ailesel Adenomatozis Polipozis Koli (APC Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100580 | Ailesel Meme/Over Kanseri (BRCA1 ve BRCA2 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 5.152,56 |
| G100590 | Akondroplazi Hastalığı (FGFR3-G380R Varyant Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Akondroplazi hastalığı için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz | 584,40 |
| G100600 | Alfa Talasemi (Delesyon Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Alfa talasemi hastalığı için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz. | 1.001,90 |
| G100610 | Alfa Talasemi (HBA Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100620 | Alfa-1 Antitirpsin Eksikliği (SERPINA1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100630 | Alport Sendromu (COL4AA, COL4A3, COL4A5 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 5.152,56 |
| G100640 | Ankilozan Spondilit (HLA-B27) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 751,44 |
| G100650 | Apert Sendromu (FGFR2 Geni Hedef Mutasyon Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Apert Sendromu için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz. | 751,44 |
| G100660 | Aritmi Paneli (41 Gen ve üzeri) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G100670 | Ataksi Telenjektazi (ATM Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100680 | Bardet-Biedl Sendromu Paneli (16-40 gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G100690 | Behçet Hastalığı (HLA-B51) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 751,44 |
| G100700 | Beta Talasemi (HBB Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100710 | Biotinidaz Eksikliği (BTD Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100720 | C-KIT (ekzon 9, 11, 13, 17) Mutasyon Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,77 |
| G100730 | CADASIL Hastalığı (NOTCH3 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100740 | CALR (Calreticulin) Gen Mutasyon Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.502,88 |
| G100750 | Charcot-Marie-Tooth Hastalığı Paneli | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G100760 | Cornelia de Lange Sendromu Paneli (2-4 gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 5.152,56 |
| G100770 | Çölyak Hastalığı (HLA-DQ2, HLA-DQ8) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 1.502,88 |
| G100780 | Diabetes İnsipidus (AVP Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100790 | Dihidropirimidin Dehidrogenaz Eksikliği (DPYD Geni Mutasyon Analizi) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.502,88 |
| G100791 | Distoni Paneli (5-15 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 5.152,56 |
| G100800 | Dravet Sendromu (SCN1A Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100810 | Duchenne/Becker Musküler Distrofi (DMD Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100820 | Epidermolizis Büllosa Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G100821 | Epilepsi Paneli (41 Gen ve üzeri) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G100822 | Fankoni Anemi Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G100830 | Fabry Hastalığı (GLA Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100840 | Fenilketonüri (PAH Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100850 | FGFR2 İlişkili Kraniyosinostozlar (FGFR2 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100860 | FGFR3 İlişkili İskelet Displazi (FGFR3) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Akondroplazi hastalığı için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz. | 3.446,44 |
| G100870 | FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. | 751,44 |
| G100880 | FLT3 d835/ITD (TKD/ITD) Mutasyon Yükü Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. Mutasyon yükünün sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 1.502,88 |
| G100890 | FMF Hastalığı (MEFV geni) Hedef Bölge/Mutasyon Analizi | Ömürde bir adet faturalandırılır. FMF hastalığı için bu tetkik faturalandırılır. Patojenik olduğu bilinen homozigot veya birleşik heterozigot mutasyon bulunması halinde aynı hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz. | 1.502,88 |
| G100900 | FMF Hastalığı (MEFV geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G100910 | Fragile X (FMR1 Geni CGG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.922,30 |
| G100920 | Friedreich Ataksisi (FXN Geni GAA Üçlü Tekrar Sayısı Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.922,30 |
| G100921 | Glikojen Depo Hastalıkları Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G100930 | Glukoz-6-Fosfat Dehidrogenaz Eksikliği (G6PD Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100940 | GLUT1 Eksikliği (SLC2A1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100950 | Hemakromatozis (HFE Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100951 | Hemofagositik Sendrom Paneli (5-15 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 5.152,56 |
| G100960 | Hemofili A (F8 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100970 | Hemolitik Üremik Sendromu (CFH Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100980 | Herediter Spastik Parapleji 4 (SPG4 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G100990 | Herediter Spastik Parapleji Paneli (41 Gen ve üzeri) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G101000 | Huntington Hastalığı (HTT geni CAG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 1.168,89 |
| G101010 | Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 1-4 Gen | Altı ayda bir adet faturalandırılır., G101020, G101030, G101040, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genomik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genin adı belirtilmelidir. | 4.299,52 |
| G101020 | Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 5-15 Gen | Altı ayda bir adet faturalandırılır. G101010, G101030, G101040, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genomik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genin adı belirtilmelidir. | 7.306,65 |
| G101030 | Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 16-40 Gen | Altı ayda bir adet faturalandırılır. G101010, G101020, G101040, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870. Ile birlikte faturalandırılmaz. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genomik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G101040 | Hücre Dışı Serbest DNA'dan Somatik Mutasyon Paneli, 41 Gen ve üzeri | Altı ayda bir adet faturalandırılır. G101010, G101020, G101030, G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 ile birlikte faturalandırılmaz. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve tıbbi onkoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. Raporda güncel tedavilere duyarlılık ve direnç ile ilgili genomik değişiklikler belirtilmelidir. Çalışılan genlerin adı belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G101050 | IDH1 ve IDH2 Genleri Mutasyon Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101060 | İmmünglobulin Ağır Zincir Mutasyon ve Hipermutasyon Analizi (IGHV Geni) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Kronik Lenfositik Lösemi (KLL) tanısı alan hastalarda faturalandırılır. | 4.299,52 |
| G101070 | JAK2 Geni Ekzon 12 Mutasyon Analizi | İki ayda bir adet faturalandırılır. | 1.502,88 |
| G101080 | JAK2 Geni V617F Mutasyon Analizi | İki ayda bir adet faturalandırılır. | 1.502,88 |
| G101090 | Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi donör) | On günde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G101100 | Kimerizm (Kemik iliği nakli öncesi hasta) | On günde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G101110 | Kimerizm (Kemik iliği nakli sonrası hasta) | On günde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G101120 | Kistik Fibrozis (CFTR Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101130 | Konjenital Amegakaryositik Trombositopeni (MPL Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101131 | Konjenital Miyasteni Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G101132 | Konjenital Nötropeni Paneli (5-15 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 5.152,56 |
| G101133 | Konjenital Trombositopeni Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G101140 | Li Fraumen Sendromu (TP53 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101150 | Lynch Sendromu Paneli (5-15 gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 7.306,65 |
| G101160 | Marfan Sendromu (FBN1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101170 | Maternal Kontaminasyon | On günde bir adet faturalandırılır. | 2.504,84 |
| G101180 | MEN Tip 1 (MEN1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101190 | Metakromatik Lökodistrofi (ARSA Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101200 | Mikrosatellit İnstabilite Testi | Altı ayda bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G101210 | Minimal Rezidüel Hastalık Analizi | On günde bir adet faturalandırılır. Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş merkezlerde ve yeni nesil DNA dizileme ile yapılması halinde faturalandırılır. En az bir tıbbi genetik uzmanı/çocuk genetik uzmanı ve çocuk hematoloji uzmanının bulunduğu sağlık kurulu raporu gereklidir. | 18.369,04 |
| G101211 | MODY Paneli (10-20 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 7.306,65 |
| G101220 | Moleküler inv 16 (p13;q22) CBFB-MYH11 Füzyon Transkript Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101230 | Moleküler Karyotipleme (500K’ya kadar veya eşdeğer çözünürlükte) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince, tetkik yapılan her fetus için bir adet faturalandırılır. G101240 ile birlikte faturalandırılmaz. | 4.136,99 |
| G101240 | Moleküler Karyotipleme (500K ve üzeri veya eşdeğer çözünürlükte) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Gebelik süresince, tetkik yapılan her fetus için bir adet faturalandırılır. G101230 ile birlikte faturalandırılmaz. | 4.971,76 |
| G101250 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(1:19) TCF3 (E2A)-PBX1 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101260 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(4:11) AFF1 (AF4)-KMT2A (MLL;KMT2A) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101270 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(8;21)(q22;q22) AML1 (RUNX1)-ETO (RUNX1T1) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101280 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mbcr p190 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101290 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mbcr p210 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101300 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(9;22) (q34;q11.2) BCR-ABL Mbcr p230 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101310 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(11;14) (q13;q32) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 834,91 |
| G101320 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(12;21) (p12;q22) TEL-AML1 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101330 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(14;18) (q32;q21) | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.168,89 |
| G101340 | Moleküler Translokasyon Analizi, t(15;17) (q22;q21) PML-RARA bcr1/2/3 | Ayda bir adet faturalandırılır. | 3.005,82 |
| G101350 | Mukopolisakkaridoz Plus Sendromu (VPS33A Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101360 | Mukopolisakkaridoz Tip 1 (IDUA Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101370 | Mukopolisakkaridoz Tip 2 (IDS Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101380 | Mukopolisakkaridoz Tip 3 (GNS, HGSNAT, NAGLU, SGSH Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 5.152,56 |
| G101390 | Mukopolisakkaridoz Tip 4 (GALNS, GLB1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 5.152,56 |
| G101400 | Mukopolisakkaridoz Tip 6 (ARSB Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101410 | Mukopolisakkaridoz Tip 7 (GUSB Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101420 | Mukopolisakkaridoz Tip 9 (Hiyalüronidaz Eksikliği, HYAL1 Geni Dizi analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101430 | Mukopolisakkaridoz, Sınıflandırılmamış (Tüm Panel) | Ömürde bir adet faturalandırılır. ARSB, IDS, IDUA, GALNS, GLB1, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, NAGLU, SGSH, VPS33A genlerinin tamamının dizi analizi yapılmalıdır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 7.306,65 |
| G101440 | Müsküler Distrofi Paneli (41 Gen ve üzeri) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G101450 | Myotoni Konjenita (CLCN1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101460 | Myotonik Distrofi (DMPK Geni CTG Üçlü Tekrar Sayısı Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 1.168,89 |
| G101470 | Noonan Sendromu (PTPN11 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Noonan Sendromu için bu tetkik faturalandırılır. Mutasyon bulunması halinde hasta için aynı hastalıkla ilişkili diğer moleküler tetkikler faturalandırılmaz. | 3.446,44 |
| G101480 | Noonan Sendromu Paneli/RASopati Paneli (16-40 gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G101490 | Nörofibromatozis Tip 1 (NF1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101500 | Nörofibromatozis Tip 2 (NF2 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101510 | NPM1 Geni Transkriptlerinde Tip A, B, D Mutasyonu Tespiti | On günde bir adet faturalandırılır. | 1.168,89 |
| G101520 | Okülokutanöz Albinizm Tip 1A ve Tip 1B (TYR Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101530 | Osteogenesis İmperfecta (COL1A1, COL1A2 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 5.152,56 |
| G101540 | Osteogenesis İmperfecta Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G101541 | Otoinflamatuar Hastalıklar Paneli (5-15 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 5.152,56 |
| G101550 | Otozomal Resesif Ağır Konjenital Nötropeni (HAX1 Geni Dizi Analzi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101560 | PDGFB-COL1A1 Füzyonu Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.669,84 |
| G101570 | PDGFRA-FIP1L1 Füzyonu Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.669,84 |
| G101580 | PDGFRA-PDGFRB Genleri Füzyonu Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.669,84 |
| G101590 | Peutz-Jeghers Sendromu (STK11) Geni Dizi Analizi | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101591 | PFIC Tip Paneli (ABCB4, ABCB11, ATP8B1, NR1H4, TJP2) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 5.152,56 |
| G101600 | Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, kök hücre vericisi kardeş doğmasına yönelik | SUT 2.4.4.İ-2 maddesine bakınız. Her bir deneme için bir adet faturalandırılır. HLA doku uygunluk tetkikleri dahildir. Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde çalışılması halinde ödenir. | 67.050,56 |
| G101610 | Preimplantasyon Genetik Tanı Tetkikleri, sağlam çocuk doğmasına yönelik | F 2.4.4.İ-3 maddesine bakınız. Her bir deneme için bir adet faturalandırılır. Sağlık Bakanlığı tarafından yetkilendirilmiş Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezinde çalışılması halinde ödenir. | 63.254,56 |
| G101611 | Primer Pulmoner Hipertansiyon Paneli (5-15 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 7.306,65 |
| G101612 | Primer Silier Diskinezi Paneli (41 Gen ve üzeri) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G101620 | PTEN Geni Dizi Analizi | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101630 | QF PCR ile Anöploidi Analizi | On günde bir adet faturalandırılır. Sadece prenatal genetik tetkikler için ödenir. | 2.504,84 |
| G101631 | Rasopati Paneli (16-40 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G101640 | RET Geni Dizi Analizi | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101650 | Retinitis Pigmentosa Paneli (41 Gen ve üzeri) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G101660 | RETT Sendromu (MECP2 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101670 | Spinoserebellar Ataksi Paneli (41 Gen ve üzeri) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 14.322,00 |
| G101680 | Spinoserebellar Ataksi Tip 1-8 (ATXN1 ile ATXN8 arası Üçlü Tekrar Sayısı Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.922,30 |
| G101690 | Stargardt Hastalığı (ABCA4, ELOVL4, PROM1 Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 5.152,56 |
| G101691 | Sürfaktan Defekti Paneli (5-15 Gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 5.152,56 |
| G101700 | Tay-Sachs Hastalığı (HEXA Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101710 | Tiroid Hormon Direnci (THRB Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101720 | Trombofili Paneli | Ömürde bir adet faturalandırılır. Tetkik en az Faktör II-V-XIII, MTHFR, PAI mutasyonlarına ait analizleri kapsar. | 1.168,89 |
| G101730 | Trombopoietin Reseptör MPL W515L/K Gen Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.168,89 |
| G101740 | Tuberoskleroz (TSC1-TSC2 Genleri Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 5.152,56 |
| G101750 | Tüm Mitokondri Genomu Dizileme | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 13.298,99 |
| G101760 | Uzun QT Sendromu Paneli (16-40 gen) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. Panelin kapsadığı genler raporda belirtilmelidir. | 10.219,74 |
| G101770 | Von Hippel Lindau (VHL Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101780 | Warfarin (Coumadin) Direnci (VKORC1, CYP4F2, GGCX, CYP2C9) | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 1.168,89 |
| G101790 | Wilson hastalığı (ATP7B Geni Dizi Analizi) | Ömürde bir adet faturalandırılır. Bütün ekzonların ve hastalıkla ilişkilendirilmiş tüm intronik bölgelerin sonuç raporunda belirtilmesi gereklidir. | 3.446,44 |
| G101800 | WT1 Ekspresyon Analizi | Ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,88 |
| G101810 | Y Kromozom Mikrodelesyon Testi | Ömürde bir adet faturalandırılır. | 2.922,30 |
|  | 9.C.1. ONKOLOJİK MOLEKÜLER TETKİKLER | Tüm aşamalar dahildir. Sadece onkolojik tanılarda, solid doku örneğinden çalışılması halinde faturalandırılır. Tıbbi endikasyonlara bağlı zorunluluklar dışında kişinin kendi isteğine bağlı olarak yapılan tetkikler ödenmez. Sonuç rarporunda çalışılan ekzon/ekzonların ve intronik bölgelerin belirtilmesi gereklidir. SUT 2.4.4.G-2 maddesine bakınız. |  |
| G101830 | Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi, 1 Gen | Ayda bir adet faturalandırılır. G101830 G101840, G101850, G101860, G101870 Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 1 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101010, G101020, G101030, G101040 ve bu başlık altında yer alan diğer işlemler ile birlikte faturalandırılmaz. | 3.446,44 |
| G101840 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 2-4 Gen | Ayda bir adet faturalandırılır. G101830, G101840 G101850, G101860, G101870 Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 1 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir., G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101010, G101020, G101030, G101040 ve bu başlık altında yer alan diğer işlemler ile birlikte faturalandırılmaz. | 5.152,56 |
| G101850 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 5-15 Gen | Ayda bir adet faturalandırılır. G101830, G101840, G101850 G101860, G101870 Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 1 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101010, G101020, G101030, G101040 ve bu başlık altında yer alan diğer işlemler ile birlikte faturalandırılmaz. | 7.306,65 |
| G101860 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 16-40 Gen | Ayda bir adet faturalandırılır. G101830, G101840, G101850, G101860 G101870 Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 1 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430, G101010, G101020, G101030, G101040 ve bu başlık altında yer alan diğer işlemler ile birlikte faturalandırılmaz. | 10.219,74 |
| G101870 | Yeni Nesil DNA Dizileme Paneli, somatik mutasyon analizi, 41 Gen ve üzeri | Ayda bir adet faturalandırılır. G101830, G101840, G101850, G101860, G101870 Yeni Nesil DNA Dizileme, somatik mutasyon analizi işlemlerinden herhangi biri çalışıldığında aynı hasta için 1 ay boyunca bu işlemler tekrar fatura edilemez. Tanı ve çalışılan genin adı belirtilmelidir. G100370, G100380, G100390, G100400, G100410, G100420, G100430 G101010, G101020, G101030, G101040 ve bu başlık altında yer alan diğer işlemler ile birlikte faturalandırılmaz. | 14.322,00 |
| G101880 | ALK Geni Füzyonları Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.669,84 |
| G101890 | BRAF Geni (V600K-V600E) Mutasyon Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 751,44 |
| G101891 | BRAF Geni Dizi Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G101900 | EGFR Geni (T790M, G719A ve G719X) Mutasyonu Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101910 | EGFR Geni Dizi Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G101920 | ERBB2 Geni Amplifikasyon Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 2.671,84 |
| G101930 | FGFR2-FGRFR3 Geni Füzyonları | Üç ayda bir adet faturalandırılır. Güncel tedavi ile ilişkili tüm genomik değişimleri içerir. Yeni nesil DNA dizileme ile yapılması halinde faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G101940 | FGFR3 Geni G370C, R248C, S249C, Y373C Bölgeleri Mutasyon Analiz | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.168,89 |
| G101941 | IGH Klonalite Testi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101942 | IGK Klonalite Testi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101943 | IGL Klonalite Testi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101950 | KRAS Mutasyon Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101951 | KRAS Geni Dizi Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G101952 | NRAS Mutasyon Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101953 | NRAS Geni Dizi Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |
| G101960 | NTRK1, NTRK2 ve NTRK3 Genlerinin Tedavi ile İlişkili Olduğu Bilinen ve Yeni Füzyonlarının Tespiti | Üç ayda bir adet faturalandırılır. Yeni nesil DNA dizileme ile yapılması halinde faturalandırılır. | 5.152,56 |
| G101970 | PIK3CA Geni Mutasyon Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 2.671,84 |
| G101980 | ROS1 Geni Füzyonları Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.669,84 |
| G101981 | TCR Beta Klonalite Testi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101982 | TCR Delta Klonalite Testi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101983 | TCR Gama Klonalite Testi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 1.836,81 |
| G101984 | TERT Geni Dizi Analizi | Üç ayda bir adet faturalandırılır. | 3.446,44 |