

UMGEKA

Ulusal Moleküler Genetik

Kalite Güvencesi Ađı

17.11 2008

Sayın UMGEKA – 2008 Katılımcıları,

Ailevi Akdeniz Ateđi, Venöz Tromboz Paneli, Kistik Fibrozis ve KML (brcabl,p210) için yürütölen kalite güvencesi çalıřması sonuçlanmıřtır. UMGEKA 2008'e katılan laboratuvar sayısı 12 dir.12 laboratuvarın 8'ine KF, 7'sine FMF, 3'üne SMA, 9'una VTP ve 7'sine KML genetik testi için örnekle gönderilmiřtir. Koordinasyon kurulunun deđerlendirme sonuçları ve puanlar ektedir.

UMGEKA-2008'e katıldıđınız için teřekkür eder, çalıřmalarınızda başarılar dileriz.

Saygılarımızla,

Prof.Dr. Engin Yılmaz

Ulusal Moleküler Genetik Kalite Güvencesi Ağı (UMGEKA) - 2008

Ailevi Akdeniz Ateşi

Raporlarının Değerlendirilmesi

+ : Raporla bulunuyor ve doğru

- : Raporla bulunmuyor

X : Rapor gönderilmemiş

Raporla bulunması gereken bilgilerin her biri 1 (bir) puan değerindedir (Toplam 17 puan).

Laboratuvar Kodu	Test edilen bireyin Adı Soyadı	Doğum Tarihi	Doğum Yeri	Cinsiyet	Gönderen Kişinin Adı/Adresi	Gönderilen Örneğin Türü	Örnek Numarası	Örneğin Geliş Tarihi	Rapor Tarihi	Testin Nedeni	Test Edilen Mutasyonların Listesi	Kullanılan Metod	Genotip Sonucu	Mutasyon Tesbit Oranı *	Rapor Başlığı	Raporun Sayfa Numaraları	İmzalar	Toplam Puan
08-003	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	17
08-004	1	1	1	1	1	0	1	0	1	0	0	1	1	0	0	0	1	10
08-005	1	0	0	0	0	0	1	1	1	0	0	1	1	0	1	0	0	7
08-007	1	1	1	0	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	14
08-009	1	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	0	1	0	13
08-011	1	1	1	1	1	0	1	1	1	1	1	0	1	0	1	1	1	14
08-012	1	1	1	0	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	14

* Laboratuvarınızda uyguladığınız genetik test (analiz edilebilen mutasyonlar) ile mutant allelerin tesbit yüzdesi.

Ulusal Moleküler Genetik Kalite Güvencesi Ağı (UMGEKA) - 2008

Ailevi Akdeniz Ateşi

Genotip Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Laboratuvar Kodu	Vaka 1 AAA08-1			Vaka 2 AAA08-2		Vaka 3 AAA08-3		PUAN
	E148Q	P369S	M694V	M680I	V726A	K695R	Normal	
08-003	0	1	1	1	1	1	1	6
08-004	1	x	1	1	1	1	1	6
08-005	0	x	1	1	1	1	1	5
08-007	1	1	1	1	1	1	1	7
08-009	1	1	1	1	1	1	1	7
08-011	1	1	1	1	1	1	1	7
08-012	1	1	1	1	1	1	1	7

0 : Yanlış tanımlanmış allel

1 : Doğru tanımlanmış allel.

X : Bu mutasyon laboratuvarında taranmıyor.

Her allel 1 (bir) puan olarak değerlendirilmiştir (Toplam 7 puan).

Ulusal Moleküler Genetik Kalite Güvencesi Ağı (UMGEKA)- 2008

Kistik Fibrozis

Raporlarının Değerlendirilmesi

+ : Raporla bulunuyor ve doğru

- : Raporla bulunmuyor

X : Rapor gönderilmemiş

Raporla bulunması gereken bilgilerin her biri 1 (bir) puan değerindedir (Toplam 17 puan).

Laboratuvar Kodu	Test edilen bireyin Adı Soyadı	Doğum Tarihi	Doğum Yeri	Cinsiyet	Gönderen Kişinin Adı/Adresi	Gönderilen Örneğin Türü	Örnek Numarası	Örneğin Geliş Tarihi	Rapor Tarihi	Testin Nedeni	Test Edilen Mutasyonların Listesi	Kullanılan Metod	Genotip Sonucu	Mutasyon Tesbit Oranı *	Rapor Başlığı	Raporun Sayfa Numaraları	İmzalar	Toplam Puan
08-001	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1	1	0	1	0	0	4
08-003	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	1	1	16
08-004	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
08-007	1	1	1	0	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	14
08-008	1	1	0	1	1	0	1	1	1	1	1	1	1	0	0	0	0	11
08-009	1	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	0	1	1	14
08-011	1	1	1	1	1	0	1	0	1	1	1	0	1	0	1	0	1	12
08-012	1	1	1	0	1	0	1	1	1	1	1	1	1	1	1	0	1	14

* Laboratuvarınızda uyguladığınız genetik test (analiz edilebilen mutasyonlar) ile mutant allelerin tesbit yüzdesi.

Ulusal Moleküler Genetik Kalite Güvencesi Ağı (UMGEKA)- 2008

Kistik Fibrozis

Genotip Sonuçlarının Değerlendirilmesi

Vaka 1 KF08-1	Vaka 2 KF08-2	Vaka 3 KF08-3
------------------	------------------	------------------

Laboratuvar Kodu	N1303K	1677delTA	2183AA-G	2789+5 G>A	Δ F508	G85E	Puan
08-001	x	1	0	x	1	1	3
08-003	1	x	1	1	1	1	5
08-004							
08-007	1	x	1	1	1	1	5
08-008	x	x	x	x	1	x	1
08-009	1	x	1	1	1	1	5
08-011	1	1	0	1	1	x	4
08-012	1	x	1	1	1	1	4

0 : Yanlış tanımlanmış allel

1 : Doğru tanımlanmış allel.

X : Bu mutasyon laboratuvarında taranmıyor.

Her allel 1 (bir) puan olarak değerlendirilmiştir (Toplam 6 puan).

Ulusal Moleküler Genetik Kalite Güvencesi Ağı (UMGEKA) - 2008

Spinal Müsküler Atrofi

Raporlarının Değerlendirilmesi

+ : Raporla bulunuyor ve doğru

- : Raporla bulunmuyor

X : Rapor gönderilmemiş

Raporla bulunması gereken bilgilerin her biri 1 (bir) puan değerindedir (Toplam 17 puan).

Laboratuvar Kodu	Test edilen bireyin Adı Soyadı	Doğum Tarihi	Doğum Yeri	Cinsiyet	Gönderen Kişinin Adı/Adresi	Gönderilen Örneğin Türü	Örnek Numarası	Örneğin Geliş Tarihi	Rapor Tarihi	Testin Nedeni	Test Edilen Mutasyonların Listesi	Kullanılan Metod	Genotip Sonucu	Mutasyon Tesbit Oranı *	Rapor Başlığı	Raporun Sayfa Numaraları	İmzalar	Toplam Puan
08-003	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	17
08-004	1	1	1	1	1	0	1	1	1	0	0	1	1	0	0	1	1	12
08-007	1	1	1	0	1	0	1	1	1	1	1	1	1	0	1	0	1	13

* Laboratuvarınızda uyguladığınız genetik test (analiz edilebilen mutasyonlar) ile mutant allelerin tesbit yüzdesi.

Ulusal Moleküler Genetik Kalite Güvencesi Ađı (UMGEKA)- 2008

Spinal Müsküler Atrofi Genotip Sonuçlarının Deđerlendirilmesi

Laboratuvar Kodu	Vaka 1 SMA08-1		Vaka 2 SMA08-2		Vaka 3 SMA08-3		Puan
	Ekzon 7 +	Ekzon 8 -	Ekzon 7 -	Ekzon 8 -	Ekzon 7	Ekzon 8	
08-003	1	1	1	1	1	1	6
08-004	1	1	1	1	1	1	6
08-007	1	1	1	1	1	1	6

Ulusal Moleküler Genetik Kalite Güvencesi Ađı (UMGEKA)- 2008

Kronik Miyeloid Lösemi / bcrabl-p210

Genotip Sonuçlarının Deđerlendirilmesi

0 : Yanlıř tanımlanmıř

1 : Doğru tanımlanmıř

x : Örnekler analiz edilememiř

Laboratuvar Kodu	Vaka 1 (pozitif)	Vaka 2 (negatif)	PUAN
08-001	x	x	
08-002			
08-003	1	1	2
08-004	1	1	2
08-006			
08-009	1	1	2
08-012	x	x	