



**UÜ-SK TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI**  
**HİZMET KAPSAMI**

Dok.Kodu : FR-YLY-15-401	İlk Yay.Tarihi : 15 Nisan 2007	Sayfa 1 / 6
Rev. No : 03	Rev.Tarihi : 28 Şubat 2012	

### 1. HİZMET KAPSAMI:

Tıbbi Genetik AD tüm yaş gruplarındaki hastalara, poliklinik, laboratuvar ve genetik danışma hizmetlerini sunmaktadır. Bu hizmet haftada 5 gün mesai saatleri içinde sunulur.

- 1.1. Poliklinik hizmetleri: Anabilim Dalı bünyesinde bulunan poliklinikte Pazartesi, Salı ve Cuma günleri Uludağ Üniversitesi Sağlık Kuruluşlarına ait birimler ile il içi ve dışındaki sağlık merkezlerinden refere edilen ve şikayeti nedeni ile bağımsız olarak başvuran hastalara saat 8:30 – 16:30 arasında kıdemli asistan ya da uzman doktor tarafından poliklinik hizmeti sunulmaktadır.
- 1.2. Laboratuvar Hizmetleri: Genetik tanı endikasyonları ile gönderilen hasta örneklerine; Sitogenetik, Moleküler Sitogenetik ve Moleküler Genetik laboratuvarlarında ilgili hastalığın tanısına yönelik testler yapılmaktadır.
- 1.3. Genetik danışma: Genetik Danışma talebi ile gelen ya da gönderilen kişi ya da ailelere , üç gün içinde randevu verilerek uzman doktor ya da öğretim üyesi tarafından genetik danışma hizmeti sunulmaktadır.

### 2. TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALINA HASTA KABUL KRİTERLERİ

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'na , direkt genetik nedenlere bağlı ya da genetik yatkınlık sonucu ortaya çıkan hastalıklarda tanısız değerlendirilmenin ve tanısız değerlendirmeye yönelik genetik testlerin yapılması ve genetik danışmanlık verilmesi amacıyla, UÜ-SK Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Hizmet Formunda belirtilen hizmetleri almak üzere bireysel olarak başvuran ya da Uludağ Üniversitesi Sağlık Kuruluşlarına ait birimler ile il içi ve dışındaki sağlık birimlerinden refere edilen hastalar kabul edilir. Değerlendirmeyi yapan hekim yukarıda belirtilen esaslar çerçevesinde hastanın Tıbbi Genetik Anabilim Dalı'na kabulü yada reddine karar verme yetkisine sahiptir.



## UÜ-SK TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI HİZMET KAPSAMI

Dok.Kodu : FR-YLY-401	İlk Yay.Tarihi : 15 Nisan 2007	Sayfa 2 / 6
Rev. No : 00	Rev.Tarihi :	

### 3. TIBBİ GENETİK AD LABORATUVARLARINA ÖRNEK KABUL KRİTERLERİ

Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Laboratuvarlarına, Uludağ Üniversitesi Sağlık Kuruluşlarına ait birimler ile kurum dışı sağlık birimlerinden gönderilen hasta test örnekleri kabul edilir. Gönderilen hasta örnekleri UÜ-SK Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Hizmet Formunda belirtilen testler kapsamında Laboratuvar tetkik birimleri bilgilendirme kılavuzunda Tıbbi Genetik Anabilim Dalı laboratuvarları için belirtilen örnek alma ve nakil koşullarına uygun olmalıdır.

### 4. SIKLIKLA UYGULANAN PROSEDÜRLER VE LABORATUVAR İŞLEMLERİ

#### Prosedürler ve laboratuvar işlemleri:

- Anamnez ve ön tanı sorgulanması
- Aile ağacı çıkarılması
- Fizik muayene
- Periferik venöz kan elde edilmesi
- Hasta materyallerinin testlere uygun hale getirilmesi
- Süspansiyon ve solid doku kültürlerinin hazırlanması
- Direkt nükleus analizlerinin hazırlanması
- Harvest işlemi
- Bantlama – boyama işlemleri
- Mikroskopi
- Hedef DNA-RNA bölgesi ile problemlerin hibridizasyonu
- DNA yada RNA izolasyonu
- PCR veya Real-time PCR
- Jel elektroforezi
- Görüntüleme
- Analiz ve yorum
- Raporlama



## UÜ-SK TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI HİZMET KAPSAMI

Dok.Kodu : FR-YLY-401	İlk Yay.Tarihi : 15 Nisan 2007	Sayfa 3 / 6
Rev. No : 00	Rev.Tarihi :	

### 5. KADRO PLANI (09 04 2007 tarihi itibarı ile Tıbbi Genetik AD mevcut kadosu)

#### 5.1. Personel sayısı ve kompozisyonu

- 3 adet öğretim üyesi
- 1 Uzman Doktor
- 1 Uzman Biyolog
- 3 Araştırma görevlisi
- 2 Teknisyen
- 2 Hizmetli

#### 5.2 İhtiyaç olunan kadro planı

- 2 araştırma görevlisi
- 3 teknisyen
- 1 sekreter

#### 5.3 Kadroların sayı ve nitelik itibarı ile yetersizliğini giderme amacı ile izlenen yöntem

Anabilim Dalı Başkanı kadro planını oluşturmaktan sorumludur ve kaliteli sağlık hizmeti sunmak için gerekli kadroların temin edilmesi için planın sürekli olarak izlenmesini sağlar.



## UÜ-SK TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI HİZMET KAPSAMI

Dok.Kodu : FR-YLY-401	İlk Yay.Tarihi : 15 Nisan 2007	Sayfa 4 / 6
Rev. No : 00	Rev.Tarihi :	

### 6. PERSONELİN KALİFİKASYONU

- Tıbbi Genetik alanında tıpta uzmanlık veya doktora eğitimi almış olmak tüm tıp doktorları için gereklidir.
- Klinik tıbbi genetikçiler, genetik hastalığı olan (veya muhtemel bulunan) hastalara kapsamlı tanı, tedavi ve genetik danışmanlık hizmeti veren tıp doktorlarıdır.
- Klinik tıbbi genetikçiler şu yeteneklere sahiptir: a) genetik hastalıklara tanı koyabilir ve tedavi edebilirler; b) hastaya ve ailesine danışmanlık sunabilirler; c) heterojenite, variabilite ve genetik hastalıkların doğal hikayesi konularındaki bilgilerini, hasta bakımı sırasındaki karar aşamalarında kullanabilirler; d) kişisel ve ailevi tıbbi hikaye alabilir ve yorumlayabilirler; e) klinik genetik laboratuvar test sonuçlarını yorumlayabilirler; f) genetik hastalıkların ve risk değerlendirmelerinin, nedenlerini ve doğal hikayelerini açıklayabilirler; g) genetik olarak etkilenmiş hastalara sağlanacak hizmet konusunda diğer sağlık çalışanları ile etkileşebilirler.

### 7. PERSONELİN YETKİNLİK DÜZEYİNİ KORUMAK İÇİN UYGULANAN HİZMET İÇİ / SÜREKLİ EĞİTİM PROGRAMI

- Bölüm içi seminer ve makale saatleri (Haftada bir kez)
- Analiz sonuçlarını değerlendirme eğitimi (Sürekli)
- Diğer bölümler ile vaka değerlendirme toplantıları
- Kalite iyileştirme ve geliştirme süreciyle ilgili doküman değişikliği ve yeni doküman tanıtımına yönelik toplantılar

### 8. GEREKLİ YETKİNLİKLER

Hastane ve birime oryantasyon

Kalite iyileştirme ve geliştirme süreciyle ilgili tüm prosedür ve talimatları bilmek



## UÜ-SK TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI HİZMET KAPSAMI

Dok.Kodu : FR-YLY-401	İlk Yay.Tarihi : 15 Nisan 2007	Sayfa 5 / 6
Rev. No : 00	Rev.Tarihi :	

### 9. DİĞER BİRİMLERLE İŞBİRLİĞİ SAĞLAMA AMAÇLI İLİŞKİLER

- Diğer hizmet birimleri ile iletişim kanallarının açık tutulmasına çaba gösterilmektedir.

Yoğun hasta akışı olan özellikle Çocuk bölümü, Çocuk ve Erişkin Hematoloji, Kadın Hastalıkları ve Doğum, Medikal Onkoloji gibi bölümlerle vakaların değerlendirilmesi konusunda konsültasyonlar, haftalık yada aylık toplantılar ortak seminerler düzenlenmektedir.

### 10. TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI AMAÇLARI

- Uludağ Üniversitesi , Uludağ Üniversitesi Tıp Fakültesi ve Uludağ Üniversitesi Sağlık Kuruluşlarının vizyon, misyon, temel ilke ve amaçları çerçevesinde hastaların, çalışanların ve toplumun yararına sağlık hizmetlerinin iyileştirilmesi alanında liderlik etmek.
- Hastalara teknoloji olanaklarını mümkün olduğunca kullanarak tanı hizmetlerinin kalitesini geliştirmek.
- Yerel toplumun değer ve geleneklerine saygı göstermek.
- Hastalara sunulan hizmetlerden sağlanan yüksek memnuniyet düzeyini korumak.
- Personel memnuniyeti açısından yakalanan yüksek memnuniyet düzeyini korumak.
- Personelin bilgi ve beceri düzeyini korumak ve mesleki gelişimlerini sağlamak.
- Uygulamaları gözden geçirerek, belirli kalite standartlarını izleyerek ve performans iyileştirme projelerini yürüterek sunulan hizmetlerin kalitesini iyileştirmeye çalışmak.
- JCI tarafından akredite edilmek için diğer birimlerle iş birliği yapmak.



## UÜ-SK TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALI HİZMET KAPSAMI

Dok.Kodu : FR-YLY-401	İlk Yay.Tarihi : 15 Nisan 2007	Sayfa 6 / 6
Rev. No : 00	Rev.Tarihi :	

### 11. PERSONEL VE HASTALARA İLŞKİN PROBLEMLER

- Yoğun test yükü nedeni ile laboratuvar personel sayısının yetersizliği
- Uzak bölgelerden gelen hastalara randevu verme sorunları.
- Bölümde sekreter ve hemşire bulunmamasından kaynaklanan sorunlar.

### 12. PERFORMANS İYİLEŞTİRME FALİYETLERİ

- Bölüm kalite iyileştirme toplantıları
- Test sonuçlarının karşılaştırma ve ortak yorumlama toplantıları
- İç ve dış kalite kontrol programlarının yürütülmesi
- Hasta şikayetlerinin izlenmesi

### 13. KALİTE GÖSTERGELERİ

- Laboratuvar kaynaklı nedenlerle test için tekrar çağrılan hasta sayısı
- Laboratuvar dışı kaynaklı nedenlerle tekrar değerlendirilen test sayısı
- Laboratuvara testlerin verilmesinden onaylanmasına kadar geçen süre
- İç ve dış kalite kontrol verileri

### 14. TIBBİ GENETİK ANABİLİM DALINDA KULLANILAN KILAVUZLAR

U.Ü Sağlık Kuruluşları Laboratuvar tetkik birimleri bilgilendirme kılavuzu  
ISCN 2005 (An International System for Human Cytogenetic Nomenclature)