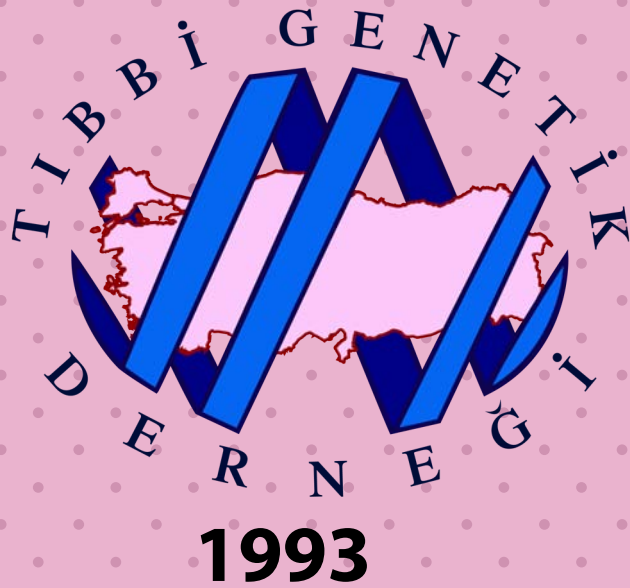
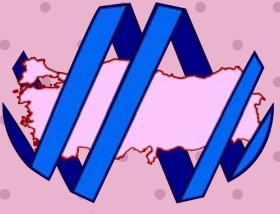


GENETİK HEKİMİNİN



El Kitabı





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI

Tüm hakları saklıdır.

Bu kitabın hiçbir bölümü Tıbbi Genetik Derneği'nden yazılı izin alınmaksızın çoğaltılamaz, elektronik ortamda saklanamaz, elektronik ve fotografik olarak kopyalanamaz ve herhangi bir şekilde yayınlanamaz.

TIBBİ GENETİK DERNEĞİ



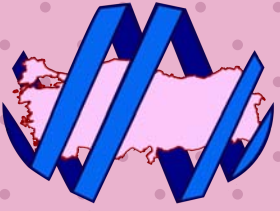
TIBBİ GENETİK DERNEĞİ

www.tibbigen.org

tibbigen@yahoo.com

bildirim@tibbigen.org





TIBBİ GENETİK DERNEĞİ YÖNETİM KURULU

Başkan : Prof. Dr. Serdar CEYLANER

Başkan Yardımcısı : Prof. Dr. Tahsin YAKUT

Genel Sekreter : Prof. Dr. Sırrı ÇAM

Eğitim Koordinatörü : Prof. Dr. Mustafa ÖZEN

Dergi Editörü : Doç. Dr. Hakan ULUCAN

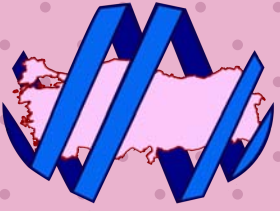
Sayman : Doç. Dr. İbrahim AKALIN

Eğitim Koordinatör Yard. : Uzm. Dr. Yavuz ŞAHİN

HAZIRLAYAN

..





ÖNSÖZ	
OMIM Kullanma Kılavuzu	
İdeal Genetik Poliklinik Şartları	
Dismorfik Hasta Yaklaşım	
Antropometrik Ölçüm Esasları	
İskelet Displazilerine Yaklaşım	
Hangi Sendrom Hangi Genetik Tetkik	
Sık Görülen Sendromların Poliklinik Takibi	
Semptomdan Sendroma	
Aile Ağacı Çizimi	
Genetik Danışma Nedir, Nasıl Verilir	
Tıbbi Konseyler ve Genetik	
Dismorfoloji Veritabanlarının Kullanımı	
Prenatal Tanı Endikasyonları	
Fetal Otopsi	
NGS Klinik Uygulamaları	
Sık İstenen Konsültasyonlar ve Öneriler	





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI

GHTM Ruhsat Başvurusu

OMIM > YARDIM> Arama Yardımı
<http://www.omim.org/help/search>
(Çeviri)

1.1. Temel Arama

Temel aramalar için, basitçe terimleri arama kutusuna yazıp "Search" yazısına tıklayınız.

duchenne muscular dystrophy

Arama motoru terimleri sıralarına bakmaksızın arayacaktır. Tüm terimleri içeren OMIM kayıtları, bazı kelimeleri içerenlere göre daha yukarıda sıralanacaktır. Harflerin büyük ya da küçük olması fark etmeyecektir. Yani; duchenne, Duchenne ya da DUCHENNE aramalarında aynı kayıtlar karşımıza çıkacaktır.

1.2. +/- Komutları

Spesifik terimlerden önce '+' (artı) komutunun eklenmesi sıralanan kayıtlar arasında bu terimin mutlaka olması gerektiği anlamına gelmektedir.
(Çev.Notu: komut ile terim arasında boşluk olmamalıdır)

+duchenne +muscular dystrophy

Sıralanan OMIM kayıtları 'duchenne' ve 'muscular' terimlerini içerecek fakat, 'dystrophy' terimini içerebilir ya da içermeyebilir olacaktır.

Bunun aksine, dışlamak istediğiniz terimlerin başına '-' (eksi) komutunu eklemeliyiz.

+muscular +dystrophy -duchenne

Sıralanan kayıtlar 'muscular' ve 'dystrophy' terimlerini içerecek fakat, 'duchenne' terimini içermeyecektir.





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI

GHTM Ruhsat Başvurusu

1.3. Sözcük Grubu (Phrase) Arama

Sözcük gruplarını tırnak (" ") içine alarak arama yapabilirsiniz. (Çev.Notu: Önemli; Tırnak işareti yerine (') işareti kullanmamaya dikkat ediniz)

"duchenne muscular dystrophy"

Sadece tam olarak "duchenne muscular dystrophy" içeren kayıtlar sıralanacaktır. Ayrıca derseniz '-' işareti ile Sözcük Grubu aramasını bir arada gerçekleştirebilirsiniz. Yani; "muscular dystrophy" -"duchenne gene" Kayıtlar "muscular dystrophy" yi içerecek ancak, "duchenne gene" terimini içermeyecektir.

1.4. Tahmin Edilmemiş Unsurların Aranması

Tahmin edilmemiş unsurları içeren terimlerde, soru işaretini (?) tek karakterler için kullanırken, yıldız işaretini (*) ise birden fazla karakter için kullanılır,

*dystroph**

Arama sonucunda 'dystrophia', 'dystrophin', 'dystrophic', 'dystrophy', vs... terimlerini içeren kayıtlar sıralanacaktır. Ve;

dystrophi?

yazdığımızda ise; 'dystrophia', 'dystrophin', 'dystrophic', vs... içeren kayıtlar olacak ancak 'dystrophins' içeren kayıtlar olmayacaktır.

Bununla birlikte;

dystroph??

aramamızda ise 'dystrophia', 'dystrophin', 'dystrophic', vs.. terimlerini içeren kayıtlar sıralanacak ancak 'dystrophy' terimini içeren kayıtlar çıkmayacaktır.





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI

GHTM Ruhsat Başvurusu

1.5. Özel Alanda Arama

OMIM kayıtlarının spesifik bir alanın arama yapabilirsiniz. Örneğin sadece kaydın başlığında aramak yapmak isterseniz;

title:duchenne

Alan adı, iki nokta üst üste işareti ve terim arasında boşluk olmamasına dikkat edelim. Başlıkta 'duchenne', 'muscular' and 'dystrophy' terimlerini aramak için aşağıdaki şekilde bir yazım kullanabilirsiniz.

title:duchenne title:muscular title:dystrophy

Bunun için daha uygun ve düzenli bir arama seçeneği ise aşağıdaki örnekte olduğu gibi parantez kullanımı ile olabilir.

title:(duchenne muscular dystrophy)

Dikkat: Alan adı, iki nokta üst üste işareti ve sol parantez arasında boşluk bırakılmamalıdır. Yukarıda Temel Arama kısmında bahsedildiği gibi, bu aramada terim sırasına bakmaksızın olacaktır. '+' işaretini kullanarak sıralanacak kayıtların tüm terimleri içerdiğinden emin olabilirsiniz.

title:(+duchenne +muscular +dystrophy)

Ve spesifik bir alanda Sözcük Grubu aramak için, aşağıdaki gibi bir arama kullanacağız ;

title:"duchenne muscular dystrophy"

Dikkat: Parantez () yerine tırnak işareti " " kullanıldı ve alan adı, iki nokta üst üste işareti ve sol tırnak işareti arasında boşluk yok.

OMIM arama yapabileceğiniz bir çok özel alana sahiptir. Bunlar bu yazının ilerleyen kısımlarında sık ve kompleks arama örnekleri ile birlikte sunulmuştur.





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

1.6. Boolean Komutları ('AND', 'OR' ve 'NOT')

Tıpkı çoğu arama motorları gibi, 'AND', 'OR' ve 'NOT' boolean komutları OMIM tarafından desteklenmektedir.

duchenne AND muscular AND dystrophy

bu arama ayrıca şu şekilde de yazılabilir;

+duchenne +muscular +dystrophy

Ya da bu arama;

muscular AND dystrophy NOT duchenne

aşağıdaki şekilde de yazılabilir;

+muscular +dystrophy -duchenne

Her iki aramada biçimi de iyi çalışır, ancak biz '+' ve '-' komutlarını öneririz, çünkü bunların belirsizlikleri daha azdır.

Dikkat: Boolean komutları BÜYÜK HARFLE yazılmalıdır ve komutları parantezle kullanırken önce yazmak iyi bir fikirdir.





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

1.7. Gruplayarak Arama

Boolean komutlarını içeren aramalarda, önceliği belirlemek için gruplayarak aramayı kullanmak genellikle iyi bir fikirdir. Örneğin aşağıdaki aramada belirsizlik olabilir.

muscular AND dystrophy OR duchenne AND gene

Gruplayarak aramayı kullanmak (sol ve sağ parantezi kullanmak) aramayı daha açık hale getirecektir.

(muscular AND dystrophy) OR (duchenne AND gene)

Zorunlu kompleks aramaları oluşturmak için aramalar gruplanabilir.

((muscular AND dystrophy) OR (duchenne AND gene)) NOT (becker OR Emery-Dreifuss)

1.8. Yakınlık Araması

Yakınlık araması iki terim arasındaki kelime olarak mesafeyi sınırlayarak aramayı sağlayabilir. Bunun için yaklaşık işareti '~' ile komut oluşturulur;

"muscular dystrophy"~10

Bu arama ile 'muscular' ve 'dystrophy' terimleri arasındaki mesafenin 10 kelimedenden daha az olduğu kayıtları gelecektir.

Dikkat; burda mesafe yönden bağımsızdır, yani 'muscular ... dystrophy' araması ile 'dystrophy ... muscular' araması aynıdır.

1.9. Terimlerin Değerini Artırarak Arama

Herbir terimin diğerine göre değeri artırılabilir. Her bir terimin değeri 1 olmasına rağmen '^' komutu ile istenilen terimin değeri artırılabilir.

muscular dystrophy^10

'dystrophy' teriminin değeri 10 kat artırılmış olacaktır.





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

1.10. Tarih Arama

Tarih araması zaman ya da zaman aralıkları girilerek yapılır. Örneğin;

date_updated:2014/7/1

1 Temmuz 2014 tarihinde güncellenen kayıtlar karşımıza çıkacaktır.

date_updated:2014/7

Temmuz 2014 ayında güncellenen kayıtlar karşımıza gelecektir.

date_updated:2014

2014 tarihinde güncellenen kayıtlar karşımıza çıkacaktır.

*date_updated:2014/7/1-**

Örneğinde ise; 1 Temmuz 2014 tarihinden günümüze güncellenen kayıtları çağırılmış olacağız.

*date_updated:2014/7-**

Temmuz 2014 tarihinden günümüze güncellenen kayıtlar sıralanacaktır.

*date_updated:2014-**

2014 tarihinden günümüze güncellenen kayıtları göreceğiz.

date_updated:-2014/7/1*





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

Yukarıdaki aramada başlangıçtan 1 Temmuz 2014'e güncellenen aramalar sıralanır.

*date_updated: *-2014/7*

başlangıçtan Temmuz 2014'e güncellenen kayıtlar sıralanır.

*date_updated: *-2014*

başlangıçtan 2014 senesine güncellenen kayıtlar sıralanır.

date_updated: 2014/7/1-2014/10/1

1 Temmuz 2014 ile 1 Ekim 2014 tarihleri arasında güncellenen kayıtlar sıralanır.

date_updated: 2014/7-2014/10

Temmuz 2014 ile Ekim 2014 tarihleri arasında güncellenen kayıtlar sıralanır.

date_updated: 2014-2015

2014 ile 2015 senesi arasında güncellenen kayıtlar sıralanır.

date_updated: yesterday

araması ile sadece dün güncellenen kayıtları görebilirsiniz.

date_updated: lastweek

ile geçen hafta güncellenen kayıtlar sıralanır.

date_updated: lastmonth

geçen ay güncellenen kayıtlar çıkacaktır.





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

1.11. Sitogenetik Lokasyon/Genomik Koordinat ile Arama

OMIM sayfasında 'Gene Map'i tıkladıktan sonra, sitogenetik lokasyon için arama yapabilirsiniz, örneğin;

1p36

bu sitogenetik banttı kromozom 'p ter'e kadar olan kayıtları sıralanır.

1:124,300,000

bu noktadan itibaren başlayan kayıtlar sıralanır. (Çev.Notu: başlangıç noktasından telomere doğru tüm kayıtlar sıralanır.)

1p36-p32

bu sitogenetik lokasyondan başlayan biten veya üst üste gelen kayıtlar sıralanacaktır.

1p32-p32

yukarıdaki arama ile bu bantta (1p32) başlayan, biten ya da üst üste gelen kayıtlar sıralanır.

1:12,000,000-48,000,000

belirtilen aralıkta başlayan, biten veya üst üste gelen kayıtlar sıralanır.

1:12,000,000-12,000,000

sadece bu noktada başlayan, biten veya üst üste gelen kayıtlar sıralanır.

1 or chr1

yazılan kromozomda lokalize kayıtlar sıralanır.





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

2.1. OMIM Arama, Genel Bakış

Alan belirtilmeden yapılan aramalar -içerik- 'text' aramaları olarak isimlendirilir ve aşağıdaki tabloda hangi alanların text aramasına dahil olduğu gösterilmiştir. Kayıtlar için Dış Bilgi Alanları (external data fields) dışındaki tüm alanlar text aramasında bulunur. Aşağıdaki arama Dış Bilgi Alanları dışındaki tüm alanları arayacaktır.

duchenne muscular dystrophy

Bazı arama alanları bir 'meta' arama alanı içinde gruplanabilir. Bunlardan biri başlık (title) arama alanıdır. Bu alanda aramada öncelikli (preferred), alternatif (alternative) ve kapsayan (included) olarak, başlık alanlarını kendiliğinden arayacaktır.

title:(duchenne muscular dystrophy)

Aramayı bu alanlardan biri ile sınırlamak için terimlerden önce 'ti_preferred', 'ti_alternative', veya 'ti_included' yazabilirsiniz.

ti_preferred:(duchenne muscular dystrophy)

Bir dizi meta arama alanı vardır, ve bunlar genellikle bir MIM kaydını oluşturan bölümleri yansıtır.

Bazı arama alanları sınırlı kelime dizilerini destekler. Bunlardan biri durum alanı (status), kaydın durumunu içerir, bir kaydın aktif (live), taşınmış (moved) yada silinmiş (removed) olup olmadığını gösterir. Aşağıdaki armada canlı kayıtları görürüz.

status:live

Aşağıdaki aramada taşınmış kayıtları görürüz

status:moved

(Çev.Notu: örneğin; '311280. MOVED TO 300373' şeklinde taşınmış kayıtlar sıralanır)





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

Bazı arama alanları değer olarak 'true' (doğru) veya 'false' (yanlış) olan boolean komutlarını içerir. Bunlardan biri, 'av_exists' alelik varyant içeren kayıtlar için doğru, içermeyenler için yanlış için oluşturulmuştur. Bu arama aşağıdaki şekle dönüşerek sadece alelik varyant içeren kayıtlar şeklinde arama yapacaktır.

av_exists:true

Bunun aksine, dilerseniz alelik varyant içermeyen kayıtları aşağıdaki arama ile çağırabilirsiniz

av_exists:false

2.2.OMIM Arama Örnekleri

Burada bazı arama örneklerini ve nasıl yorumlandıklarını açıklayacağız.

blindness hypertelorism

Şöyle yorumlanır: blindness OR hypertelorism

Artı '+' komutunun mutlaka istenen terimlerde kullanımı: +blindness +hypertelorism

Şöyle yorumlanır: blindness AND hypertelorism

Eksi '-' komutunun istenilmeyen terimler için kullanımı: +blindness -hypertelorism

Şöyle yorumlanır: blindness NOT hypertelorism

Tırnak işaretinin Sözcük Gruplarında kullanımı

"short stature"

OMIM'de geniş sayıda dış tanımlayıcılar (external identifiers) indekslenmiştir. Bu bölüm bunlardan bir kısmını tanımlamaktadır.

OMIM'de kayıtların oluşturulmasında kullanılan referanslar PubMed ve PubMed IDs ile örtüşür. (Çev.Notu: Bir makalenin hangi OMIM kayıtlarında kullanıldığını aramak için kullanılabilir.) ref_pubmed_id:3294410





GENETİK HEKİMİNİN EL KİTABI GHTM Ruhsat Başvurusu

2.3. OMIM Arama Alanları

Dikkat: External data (tablonun en altında bulunan) alansız aramaları içermez. Yani, HGNC onaylanmış gen sembolü için bir arama yapmak isterseniz, spesifik olarak 'approved_gene_symbol' alanında arama yapmanız gerekir.

approved_gene_symbol:MZT1

Bu başlık altında bulunan tablolara <http://www.omim.org/help/search> adresinden ulaşabilirsiniz.

DİKKAT: OMIM esasen genetik hastalıklarla ilgilenen hekimler ve diğer mesleklerdeki profesyoneller ile genetik ile uğraşan araştırmacılar, bilim ve tıp alanında eğitim gören ileri düzeydeki öğrencilere yönelik hazırlanmıştır. Tüm internet kullanıcılarının erişimine açılmış olmasından ötürü, kendi medikal veya genetik durumunu araştıran kullanıcıların, yetkin hekimlere tanı hakkında ve kişisel sorularına cevap aramaları için danışmaları ısrarla tavsiye edilir.

OMIM® and Online Mendelian Inheritance in Man® are registered trademarks of the Johns Hopkins University.

Copyright® 1966-2015 Johns Hopkins University.

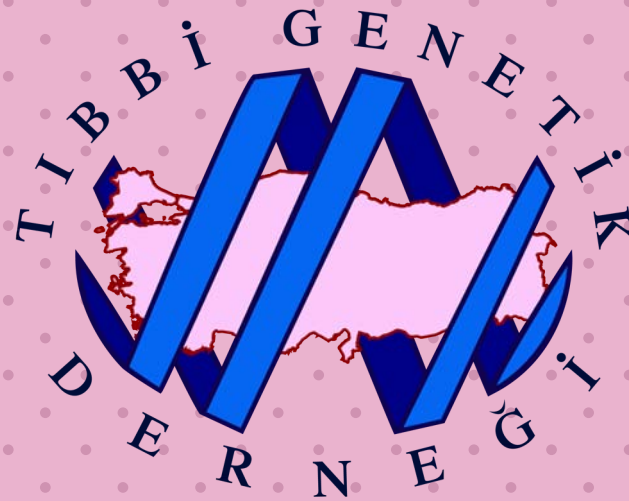




GENETİK HEKİMİNİN



El Kitabı



1993