

GEN, GENOM ve GENETİK  
HASTALIKLARDA GÜNCEL  
UYGULAMALAR VE  
TÜRKİYE STRATEJİSİ





20.000 GEN

3000 GENETİK HASTALIK  
(12:000 ?)

# TANISAL YAKLAŞIMLAR

M.D.; Pediatric Geneticist  
M.D: Specialist in Medical  
Genetics)

# ÜLKEMİZDEKİ GENETİK HASTALIKLARIN SIKLIĞI

Epidemiyolojik Çalışmalar (PhD  
or, M.D.)

# TANISAL YAKLAŞIMLAR

1. M.D.; Pediatric Geneticists,
2. M.D: Specialist in Medical Genetics)

# TANISAL LABORATUAR YAKLAŞIMLARI

M.D. or PhD. Consultants for POST NATAL  
DIAGNOSTIC CYTOGENETICS

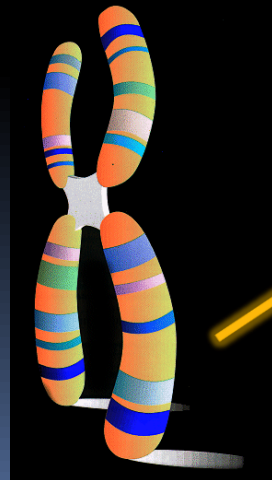
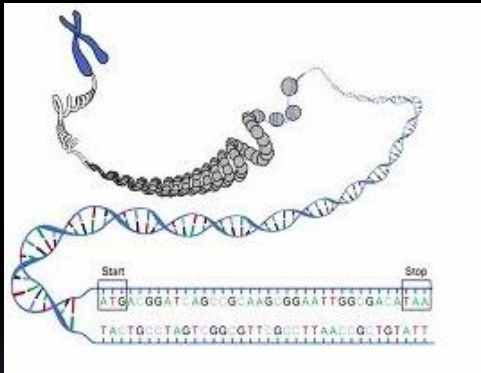
M.D. or PhD. Consultants for the POST NATAL  
DIAGNOSTICS OF CELL AND TISSUE  
CULTURE Work

M.D. or PhD. Consultants for the POST NATAL  
DIAGNOSTICS of MOLECULAR WORK





# Konvansiyonel Karyotip



50 Kb- 1 MB

- FISH
- Kromozomal (CGH)
- Array CGH

M.D. or PhD. Consultants for the POS

NATAL DIAGNOSTICS of Unit of

Detection of MICRODELETION AND

DUPLICATIONS, FISH and aCGH or

MLPA

LABORATORY TECHNICIANS

# GENETİK DANIŞMA

Tıbbi Genetik  
Uzmanı

Hemşire (Certified)  
Sosyal Hizmet  
Uzmanı (Certified)

METOD		RESOLÜSYON	DENGELİ TARNSLOKASYON
SİTOGENETİK		5-10 MB DÜŞÜK	EVET
FISH		1-5MB DÜŞÜK	EVET
SNP MİKROARRAY		10-20kb YÜKSEK	HAYIR
CGH MİKROARRAY		10-20 kb YÜKSEK	HAYIR

HASTALIKLARA ÖZGÜN  
BÖLGESEL  
MÜKEMMELİYET  
MERKEZLERİ

ARAŞTIRMALAR

# ARAŞTIRMALAR

(GENOM PROJESİ,  
DNA BANKASI,  
ÖNCELİKLİ GENETİK  
HASTALIKLAR  
YENİ GEN ve YENİ HASTALIK  
TANIMLARI,  
YENİ PROTOKOLLER, YENİ  
CİHAZLAR)

KORUYUCU TARAMA PROGRAMLARI

ULUSLARASI PAYLAŞIMLAR

(ORTAK PROJELER, YAYINLAR, ETNİK  
KÖKENLİ FARKINDALIK  
STRATEJİLERİ)

GENOM ve GENETİK HASTALIKLAR  
İLE İLGİLİ DEVLET PROJESİ

# GENOM ve GENETİK HASTALIKLAR İLE İLGİLİ DEVLET POLİTİKASI





MERKEZ 18

HASTA SAYISI	----	500	x3
	----	100	x3
	----	4000-10000	x5
	----	3000-12000	x1

KR %49  
GEN. %37  
KMP %10  
ONKO. %43

KR %35  
GEN. %25  
KMP %15  
ONKO. %3

KR. %20

INF. %10

HA+D. %15

PNT. %10

%55

GEN. %20

KMP. %20

ONKO. %5

KR. %30  
GEN. %30  
KMP. %5  
ONKO. %35

PERİNATALOJİ KONSEYİ		-2
TERMİNASYON		-6
FETUS MUAYENE		-9
ERT	x4	
GEN TED		0
KROMOZOM -		x3
Kİ-	x5	
FISH -	x5	
FISH+	102-8000	

ARRAY-	x9
ARRAY+	28, 90, 250, 1200
SANGER-	x2
SANGER + 8000	500-2000-3000, x1
NGS-	x7
NGS	75, 1000-2000

