

TIBBİ BİYOKİMYA ÇOCUK METABOLİZMA LABORATUVARI

Laboratuvarımız 2010 yılında Ege Üniversitesi ile Sanofi-Aventis İlaçları A.Ş. arasında yapılan protokol çerçevesinde, Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Metabolizma Bilim Dalı Başkanı Prof. Dr. Mahmut Çoker öncülüğünde, “Lizozomal Depo Hastalıkları Tanısı Mükemmeliyet Merkezi” projesi desteği ile kurulmuştur. Kuruluşunda Tıbbi Biyokimya Uzmanı Prof. Dr. Eser Yıldırım Sözmen görevlendirilmiş ve 2012 yılında kendisinin yürütücülüğünde, Ege Üniversitesi BAP desteği ile laboratuvar altyapısına LC-MS/MS cihazı kazandırılarak test çeşitliliği artırılmıştır. O dönemde, çalışmalar Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri (CDC) tarafından sağlanan test kitleri ile yürütülmüştür.

2019 yılında alınan ruhsat ile faaliyetlerine devam etmekte olan laboratuvarımızda, Tıbbi Biyokimya Anabilim Dalı öğretim üyeleri Prof. Dr. Yasemin Delen Akçay ve Prof. Dr. Ebru Demirel Sezer halen uzman olarak görev yapmaktadır.

Laboratuvarın gelişiminde teknik ve akademik kadro önemli rol oynamıştır. 2010 yılında Tekniker Sündüs Ekinci ile başlayan çalışmalar, 2015-2023 yılları arasında Tekniker Aylin Akın Ünsal'ın katkıları, 2015'te Öğr. Gör. Dr. Erhan Canbay (PhD)'in, 2017'de Kimyager Ayşe Leke'nin, 2024'te ise Kimyager Emine Ayyıldız'ın katılımıyla güçlenmiştir.

Günümüzde Tıbbi Biyokimya Çocuk Metabolizma Laboratuvarı, hem ileri teknolojiye sahip cihaz altyapısı, hem de uzman kadrosu ile bölgesel ve ulusal düzeyde, özellikle lizozomal depo hastalıkları alanında uzmanlaşmış olarak tanı ve araştırma hizmetlerini sürdürmektedir.

LABORATUVARIMIZDA ÇALIŞILAN TESTLER VE SONUÇ VERME SÜRELERİ AŞAĞIDA BELİRTİLMİŞTİR.

TEST ADI	ÖRNEK TÜRÜ	NUMUNE	SONUÇ VERME SÜRESİ
Alfa-Galaktozidaz A (Fabry)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Alfa-Galaktozidaz A (Fabry)	Plazma	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp)	30 Gün
Alfa glukozidaz (Pompe)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
β-Glukozidaz (Gaucher)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Sfingomyelinaz (Niemann Pick A/B)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Krabbe (Galaktozilseramidaz)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Tay-Sachs (Hekzosaminidaz A)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Total heksozaminidaz (A+B) (Sandhoff)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Mps Tip 1 (L-İdurinidoz)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün

Mps 2 (Hunter Sendromu)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Mps 3B (N-Asetilglukozaminidaz- Alfa)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
MPS TİP 4 A (galactosamine-6-sulfatase)	Lökosit	1 adet 4 ml Edtalı Kan (Mor kapaklı tüp)	30 Gün
MPS TİP4B-GM1 (Beta Gal.)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
MPS TİP 6 (Aril Sülfat-B)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Mps Tip 7 (β -Glukuronidaz)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Alfa Mannosidoz	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Alfa Fukozidaz	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
NCL 1 (Palmitoil protein tiyoesteraz)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
NCL 2 (Tripeptidil peptidaz)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Kitotriozidaz	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Kolestanol	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
Wolman-Cesd (Lal-Asit Esteraz)	Kuru Kan	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp) ya da Kılavuzlara göre hazırlanmış kuru kan örneği	30 Gün
LYSO-GB3	Plazma	2 ml EDTA'lı Kan (Mor kapaklı tüp)	30 Gün
İdrar tetra.analizi	İdrar	5 ml idrar	30 Gün
Mukopolisakkarit Tayini (GAG)	İdrar	5 ml idrar	30 Gün
Galaktoz (İndirgen Madde)	İdrar	5 ml idrar	Aynı Gün
Nitroprussiad Testi	İdrar	5 ml idrar	Aynı Gün