



TÜRKİYE ÇOCUK NÖROLOJİSİ DERNEĞİ NÖROGENETİK ÇALIŞMA GRUBU



Çocuk Nörolojisinde Genetik Okuryazarlık Kursu

GENETİK RAPOR OKUMA

Doç. Dr. Çağatay Günay
Sağlık Bilimleri Üniversitesi
İzmir Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi

SUNUM PLANI



Giriş



İdeal genetik rapor



Künye



Teknik kalite



Referans genom, mozaiklik



Veri tabanları



In-silico tahmin araçları



Sonuç

GİRİŞ

Human Genome Variation Society (HGVS)

- ▶ Standart, evrensel, tek anlamlı adlandırma
- ▶ DNA (c.), Genomik (g.), RNA (r.), Protein (p.)
- ▶ c.76A>T → DNA düzeyi değişim
p.Arg25Trp → protein düzeyi değişim

İDEAL GENETİK RAPOR

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

Teknik kalite: Derinlik (Depth), kapsama (Coverage), türdeşlik (Uniformity)

Referans genom, mozaiklik durumu ve varyant allel frekansı

Veritabanları (gnomAD, ClinVar, Varsome, Franklin, HGMD, OMIM)

İn-silico tahmin araçları (REVEL, PolyPhen-2, SIFT, CADD)

Yorum ve açıklama

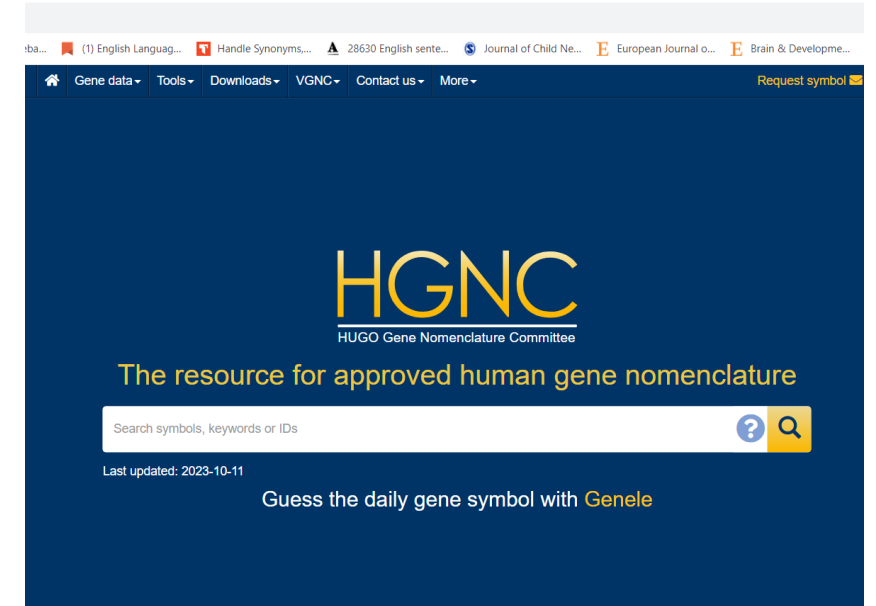
[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

▶ HGNC (HUGO Gene Nomenclature Committee) → Standart dil

▶ *BÜYÜK HARF + İTALİK*

▶ Bazı genler literatürde eski isimleri ile taranabilir.

ECA2 → GABRG2



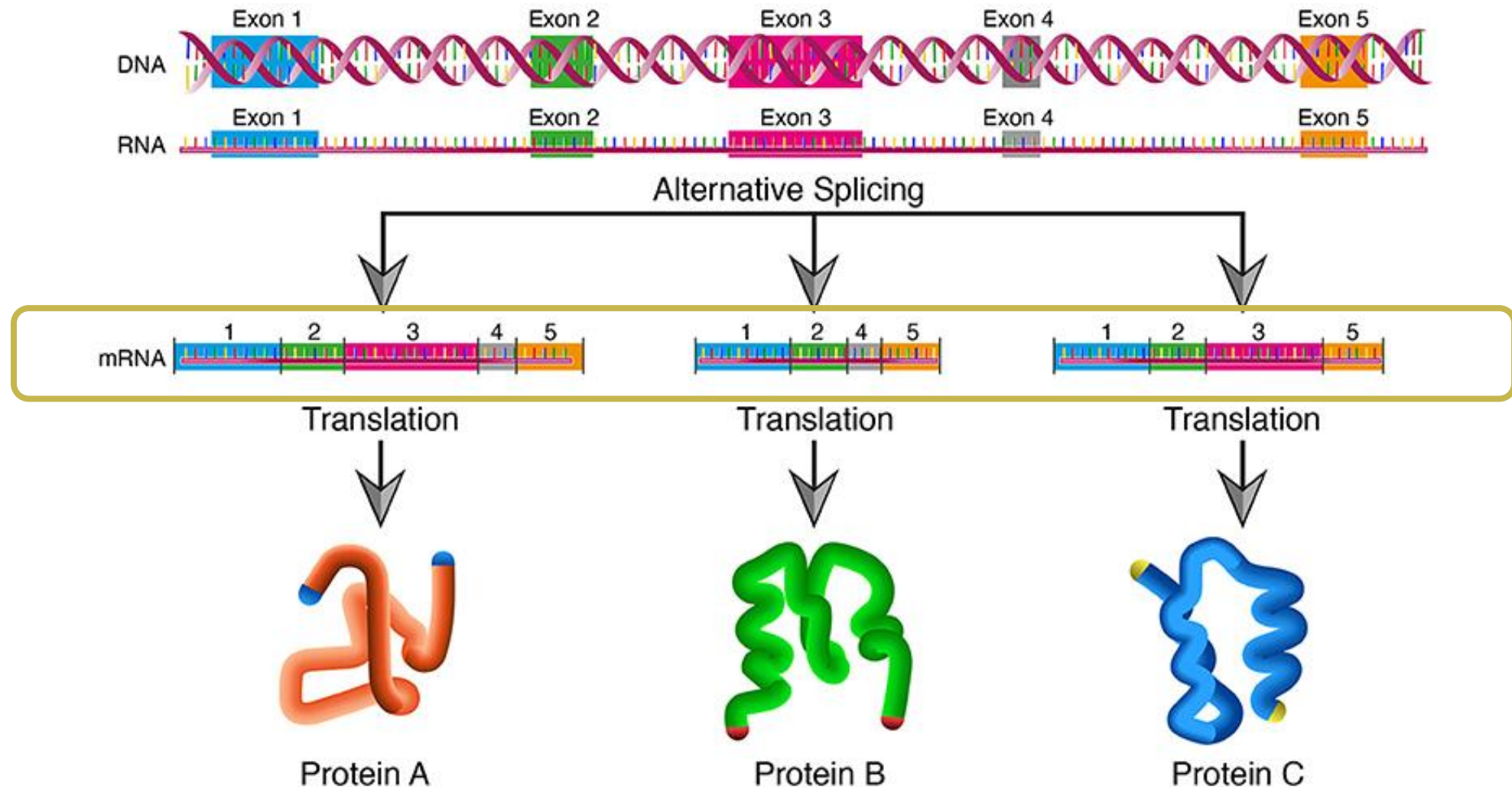
[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

- Varyantın **genom üzerindeki mutlak koordinatı**
- chr1-22, chrX, chrY, chrMT
- chr2:**166848123**G>A → Referans genom üzerindeki baz numarası
- chr koordinatı referans genoma göre değişir (hg19/hg38).

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

- Protein kodlayan bölgeler
- 1'den başlar, gene özgüdür.
- Ekzon numarası transkripte (NM/ENST) göre değişebilir.

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nukleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]



[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

NM_ (RefSeq):

- ABD kökenli
- NCBI (National Center for Biotechnology Information)
- Klinik raporlar

ENST_ (Ensembl):

- Avrupa kökenli
- EMBL-EBI (European Bioinformatics Institute) ve Wellcome Sanger Institute
- Biyoinformatik araştırmalar

MANE Select:

- Küresel
- «Matched Annotation from NCBI and EMBL-EBI»
- Dünyadaki en güvenilir ve standart kabul edilen "tek bir" ana transkript

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

N: NCBI veri tabanına ait.

M: Messenger RNA

NM_001256789.2

_: «curated»

001256789: Spesifik mRNA numarası

.2: → versiyon numarası

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

ENS: Ensembl projesi

T: Transcript (mRNA)

ENST00000371839.5

00000371839: Spesifik mRNA numarası

.5: versiyon numarası

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

MANE Select: NM_001356.4 / ENST00000354869.9

MANE: Matched Annotation from NCBI and EMBL-EBI.

Select: Seçilen transkript

NM + ENST numaraları aynı anda verilir.

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

NM_: mRNA (Transkript)

NP_: Protein

NC_: Kromozom

NR_: RNA (Protein kodlamayan)

ENST: mRNA (Transkript)

ENSG: Gen

ENSP: Protein

ENSE: Ekzon

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

rsID = **R**eference **S**NP (Tek Nükleotid Polimorfizmi) ID

Tüm laboratuvarlar → DNA değişiklikleri → dbSNP → rsID

«Standart numara»

NM_'ye göre c. ve p. değişebilir.
rsID değişmez.

Hızlı tarama
(ClinVar, Pubmed,
Google Akademik)

Popülasyon verisi
(gnomAD taraması)

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

Tüm laboratuvarlar → DNA değişiklikleri → dbSNP → rsID

Her varyantın rs numarası yoktur.

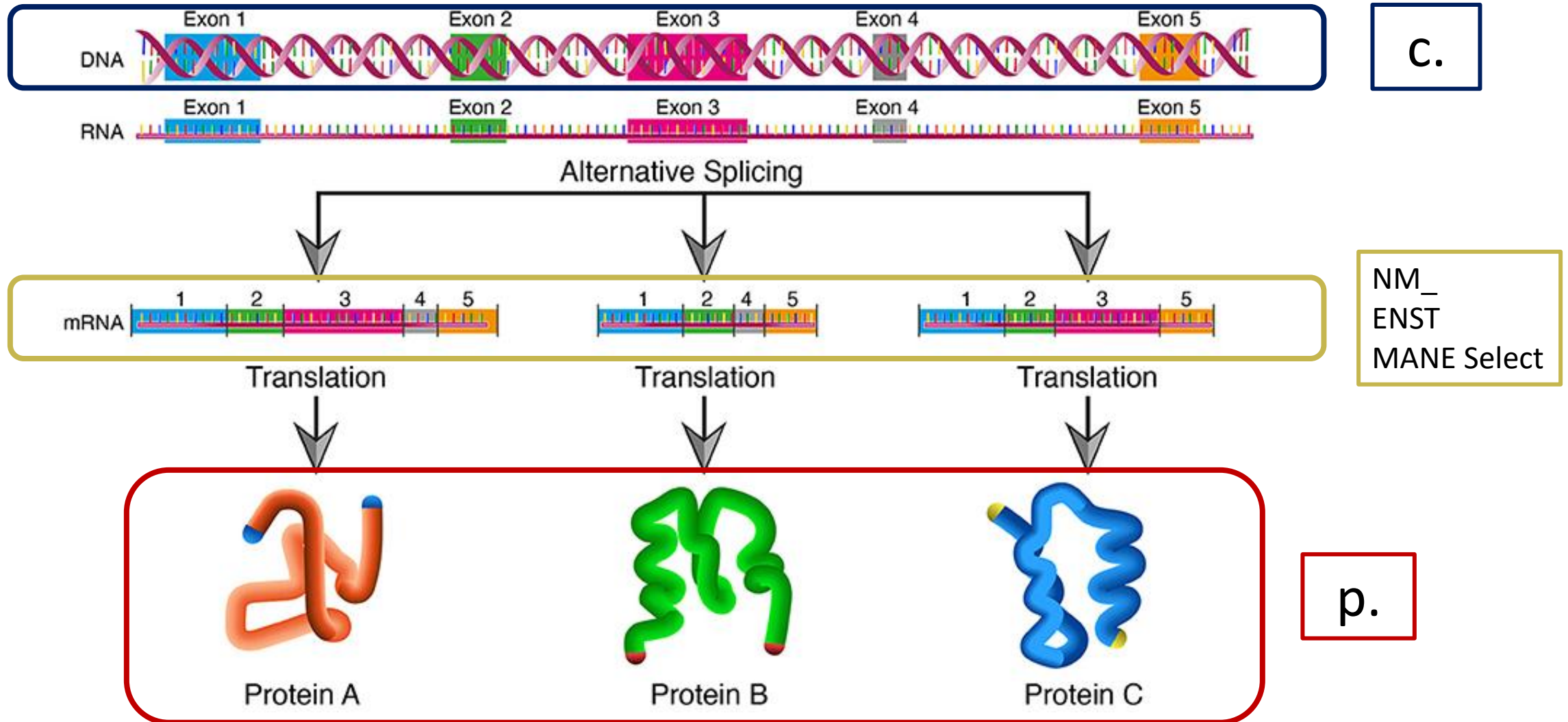


Novel
varyant

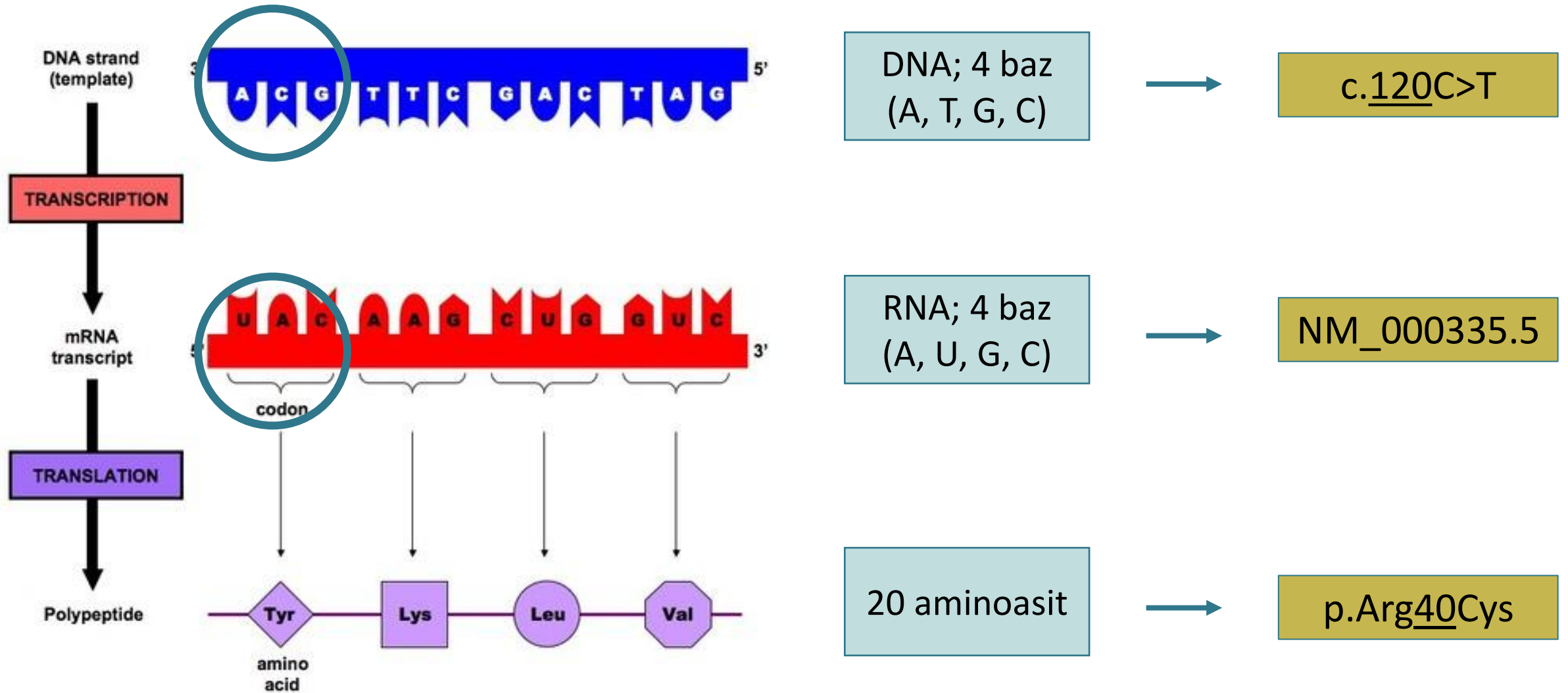


Veri tabanı
gecikmesi

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]



[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]



[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

Kodlayan bölgede
mutasyon

Okuma çerçevesi
sağlam

DNA'daki (c.) değişim yeri / 3
=
Proteindeki (p.) değişim yeri

İntronik
Kırılma bölgesi
5' UTR
3' UTR

Okuma çerçevesi
bozuk

p. notasyonu yok/belirsiz

Sembol	Anlamı	Örnek	Açıklama	Varyant tipi/etkisi
>	Subtitusyon (Nükleotid değişimi)	c.76A>G	A bazının yerinen G alması	Yanlış anlamlı, anlamsız, sessiz
del	Delesyon (Nükleotid silinmesi)	c.123delA	123. pozisyondaki A silinmiş	Çerçeve kayması, okuma çerçevesini bozmayan delesyon
dup	Duplikasyon (Nükleotid tekrarı)	c.76dupA	76. Pozisyondaki A bazı tekrar etmiş	Çerçeve kayması, okuma çerçevesini bozmayan duplikasyon
ins	İnserisyon (Yeni baz)	c.76_77insG	76-77. nükleotid arasına G bazı eklenmiş	Çerçeve kayması, okuma çerçevesini bozmayan inversiyon
delins / ind	Delesyon+inversiyon	c.235_237delinsTAT	3 baz silinip yerine TAT gelmiş	Yanlış anlamlı, anlamsız, çerçeve kayması
inv	İnversiyon (ters dönen DNA parçası)	c.76_83inv	76-83 arası ters yönde	Sessiz, yanlış anlamlı, anlamsız, çerçeve kayması
invdup	İnversiyon + duplikasyon	c.76_83invdup	76-83 arası ters yönde + aynı/ters duplike	Çerçeve kayması

Sembol	Anlamı	Örnek	Açıklama	Varyant tipi/etkisi
_	Aralık	c.123_126del	123-126 arasındaki bazlar silinmiş	Delesyon, duplikasyon, insersiyon
;	Aynı bireyde birden fazla varyant	c.235A>T;237G>T	Hem 235 hem 237. pozisyonda nükleotid değişimi	Yanlış anlamlı, anlamsız, sessiz
[]	Allel bilgisi	c.[235A>T];[237G>T]	Her allelde farklı bir varyant	Yanlış anlamlı, anlamsız
		c.[235A>T];[235A>T]	Aynı pozisyonda iki allelde aynı varyant	Yanlış anlamlı, anlamsız
()	Tahmini etki	c.(76A>G)	76. pozisyondaki A>G değişimi, transkript düzeyinde etkisi tahmin edilmiş.	Tahmini

Sembol	Anlamı	Örnek	Açıklama	Varyant tipi/etkisi
+1, +2	«Splice site» mutasyonu	c.123+2T>C	123. kodondan sonraki intronda 2.pozisyonda kırpılma bölgesinin donör bölgesinde T yerine C gelmiş.	Çerçeve kayması Erken stop kodonu Nonsense-mediated mRNA decay
-1, -2	«Splice site» mutasyonu	c.124-1G>A	124. kodondan önceki intronun –1 pozisyonunda G yerine A gelmiş.	
+3 ve +8 arası	Splice region	c.123+4T>C	123. pozisyondan sonraki intronda 4. pozisyonda kırpılma bölgesinin donör bölgesinde T yerine C gelmiş.	Sessiz, çerçeve kayması
-3 ve -12 arası	Splice region	c.124-4G>A	124. pozisyondan önceki intronun –4 pozisyonunda G yerine A gelmiş.	
+9 ve sonrası	Derin intronik varyant	c.124+150A>G	124. pozisyondan sonraki intronda 150. pozisyonda A yerine G gelmiş.	Kriptik bölge aktivasyonu, Branch point mutasyonu, Enhancer/Silencer etkisi Nonsense-mediated mRNA decay
-13 ve öncesi	Derin intronik varyant	c.124-150A>G	124. pozisyondan önceki intronda 150. pozisyonda A yerine G gelmiş.	

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

p.protein ifadesi		
3 harf (HGVS)	1 harf	Anlam
p.Gly12Val	p.G12V	Glisin → Valin
p.Arg312Gln	p.R312Q	Arginin → Glutamin
p.Trp41*	p.W41*	Stop kodonu

Kategori	Sembol	Örnek	Açıklama
Missense	p.Aaa123Bbb	p.Arg312Gln	Aminoasit başka bir aminoasit ile değişmiş
Eş anlamlı (sessiz)	=	p.Arg234=	Protein değişmemiş
Nonsense (stop)	*	p.Trp41*	41. pozisyonda erken stop kodonu oluşmuş ve protein erken sonlanmış.
	Ter	p.Trp41Ter	
Frameshift	fsTer	p.Arg456GlyfsTer17	456. pozisyondaki arjinin değişmiş, yeni okuma çerçevesinde ilk aminoasit glisin olmuş ve bu yeni çerçevede 17 aminoasit sonra stop kodonu oluşmuş.
	fs*	p.Arg456Glyfs*17	

Kategori	Sembol	Örnek	Açıklama
Delesyon (tek aa)	del	p.Lys76del	76. pozisyondaki tek bir aminoasit silinmiş.
Delesyon (çoklu)	_del	p.Lys76_Gly78del	76 ile 78 arasındaki aminoasitler birlikte silinmiş.
Duplikasyon (tek)	dup	p.Gly45dup	45. pozisyondaki aminoasit bir kez daha tekrar etmiş.
Duplikasyon (çoklu)	_dup	p.Gly45_Gly47dup	47-47 arasındaki aminoasitler tekrar etmiş.
İnsersiyon	ins	p.Lys76_Gly77insSer	76 ve 77. aminoasitler arasına bir serin eklenmiş.
İnsersiyon (çoklu)	ins	p.Lys76_Gly77insSerThr	Aynı bölgeye birden fazla aminoasit eklenmiş.

Kategori	Sembol	Örnek	Açıklama
Delins	delins	p.Lys79Tyr	79. pozisyondaki lizin aminoasidi çıkarılmış ve yerine tirozin gelmiş.
		p.Lys76_Gly78delinsSerThr	76. pozisyondaki lizin ile 78. pozisyondaki glisin arasındaki aminoasitler silinmiş, yerine serin ve treonin eklenmiş.
İnversiyon	inv	p.Gly76_Val80inv	76 ile 80. pozisyonlar arasındaki aminoasit dizisinin sırası tersine dönmüş.
Protein yok	0	p.0	Bu varyant sonucu hiç protein üretilmez.
Protein bilinmiyor	?	p.?	Bu varyantın protein düzeyindeki etkisi belirlenememektedir.

Kategori	Sembol	Örnek	Açıklama
Stop-loss (uzama)	ext	p.*327Argext*12	327. pozisyondaki stop kodonu ortadan kalkmış, yerine arjinin gelmiş ve protein 12 aminoasit uzamış.
Stop kodon uzaması	extTer	p.*327ArgextTer12	327. pozisyondaki stop kaybolmuş, yerine arjinin gelmiş ve protein 12 aminoasit uzayarak stop ile sonlanmış.
Belirsiz uzunluk	ext*?	p.*327Argext*?	Stop kaybı sonrası protein uzamaktadır ancak kaç aminoasit uzadığı bilinmemekte.
Start-loss	Met1?	p.Met1?	1. pozisyondaki başlangıç aminoasidi olan metiyonin etkilenmiştir; protein sentezinin başlayıp başlamadığı belirsiz.
Alternatif başlangıç	Met1ext	p.Met1ext-5	Normal başlangıçtan önceki bölgede alternatif bir başlangıç kullanılarak protein N-terminalden 5 aminoasit daha uzun başlamakta.

Kategori	Sembol	Örnek	Açıklama
Tahmini etki	()	p.(Arg123Trp)	Tahmini etki, kanıtlanmamış.
Aynı allelde farklı varyant	[;]	p.[Arg123Trp;Gly200Val]	cis
Farklı allelde farklı varyant	[] ; []	p.[Arg123Trp] ; [Gly200Val]	trans → bileşik heterozigot
Kısmi delesyon (belirsiz sınır)	del?	p.Lys76del?	76. pozisyondaki lizin silinmiş ancak delesyonun tam sınırları belli değil.
Aynı pozisyonda çoklu olasılık	/	p.Arg123Ser/Cys	123. pozisyondaki arjininin ya serin ya da sistein ile değişmiş olabileceği düşünülmekte.

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

Yanlış anlamlı
(missense)

Anlamsız
(nonsense)

Çerçeve
kayması
(Frameshift)

Kanonik Splice

Splice Region

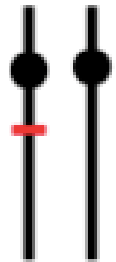
In-Frame Del

Start Loss

Stop Loss

Derin İntronik

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]



Heterozigot

Aa

Homozigot

aa



Bileşik
heterozigot

a1 ; a2

Hemizigot

aY



[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

2015 ACMG/AMP Kılavuzu

Patojenik

Olası
patojenik

VUS

Olası
benign

Benign

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

2015 ACMG/AMP Kılavuzu

Patojenik

Olası
patojenik

VUS

Olası
benign

Benign

- Toplam 28 kriter
 - Patojeniteyi destekleyen (PVS / PS / PM / PP)
 - Benignliği destekleyen (BA / BS / BP)
- Popülasyon sıklığı, fonksiyonel analizler, segregasyon verisi, literatür bilgisi, in silico tahminler

İDEAL GENETİK RAPOR

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)

Referans genom, mozaiklik durumu ve varyant allel frekansı

Veritabanları (gnomAD, ClinVar, Varsome, Franklin, HGMD, OMIM)

İn-silico tahmin araçları (REVEL, PolyPhen-2, SIFT, CADD)

Yorum ve açıklama

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)

Okuma
derinliği



Bir nükleotidin toplamda
kaç kez "okunduğunu"
gösteren sayı

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)

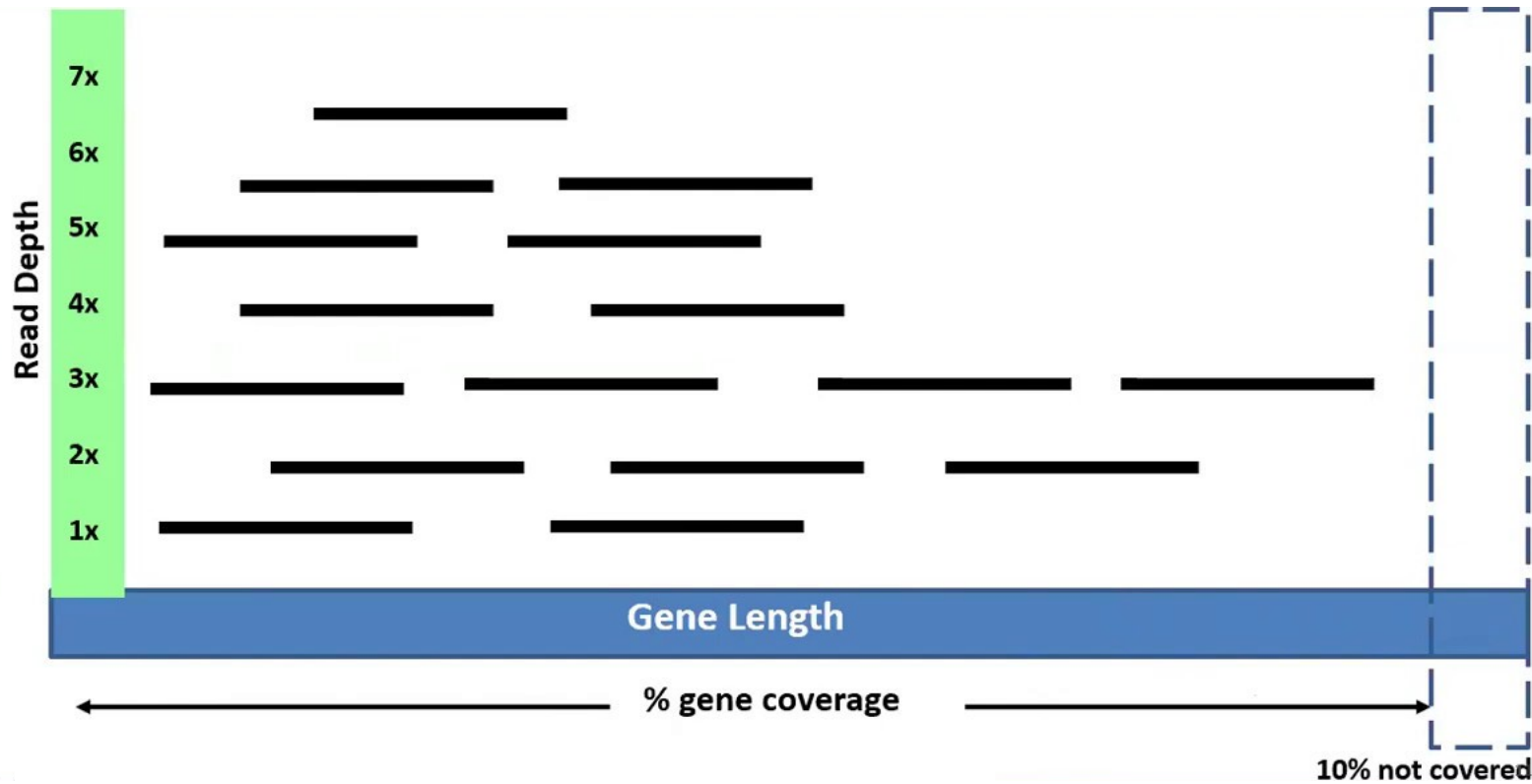
Okuma derinliği	Bir nükleotidin toplamda <u>kaç kez</u> "okunduğunu" gösteren sayı
--------------------	--



Genelde 20-30X

İdeal 100X

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)



Kapsama
(coverage):

Hedeflenen genlerin
yüzde kaçının
yeterli bir derinlikle
okunduğu

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)

Kapsama (coverage):

Hedeflenen genlerin
yüzde kaçının
yeterli bir derinlikle
okunduğu



Minimum
%95
olmalı

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)

Genetik bir testte (örneğin WES), hedeflediğimiz tüm bölgelerin (ekzonların), ortalama okuma derinliğine ne kadar yakın okunduğunun yüzdesel ifadesi

> %90: İdeal

%80 - 90: Kabul edilebilir

< %75 - 80: Yalancı negatiflik riski

İDEAL GENETİK RAPOR

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)

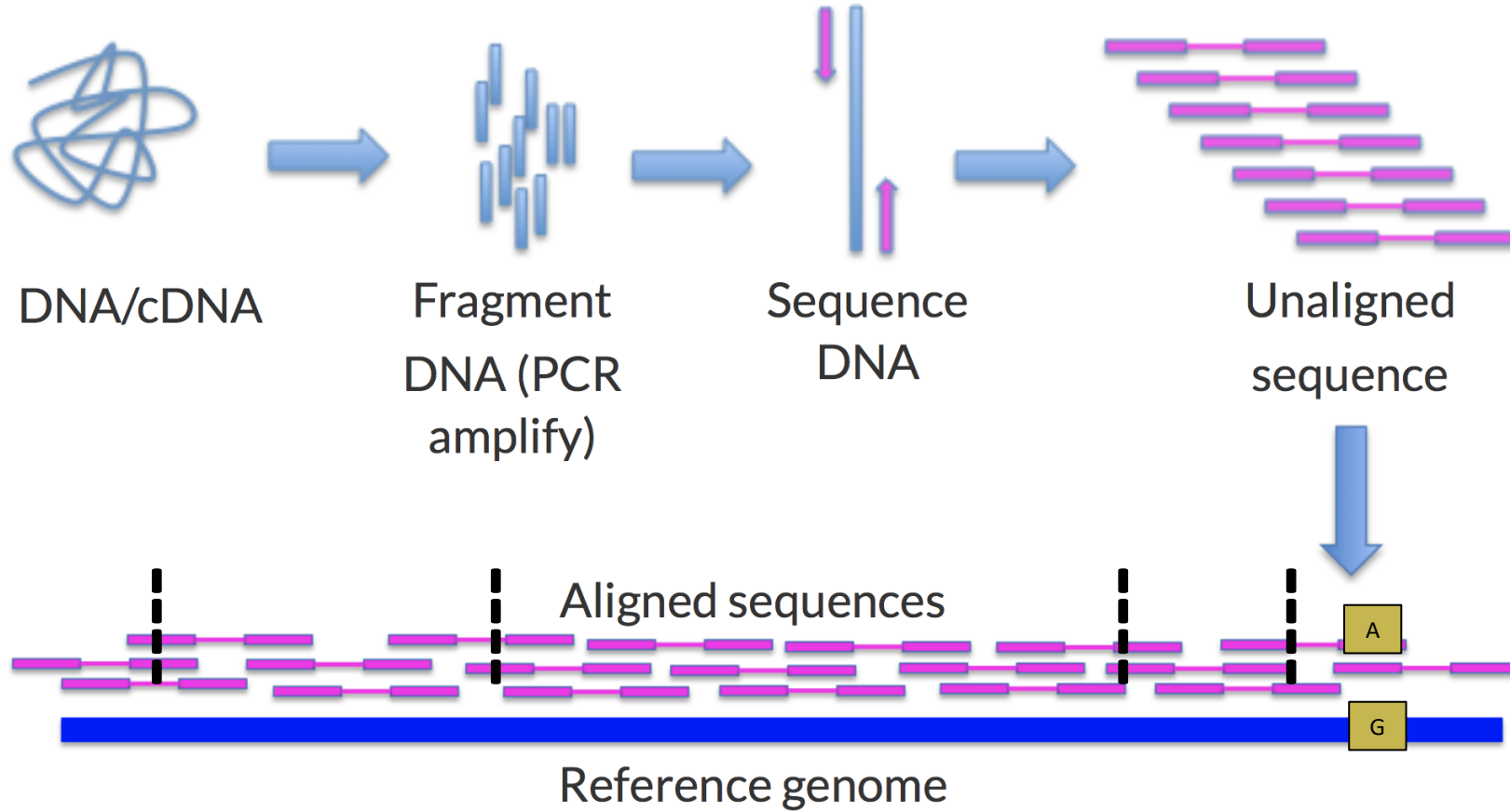
Referans genom, mozaiklik durumu ve varyant allel frekansı

Veritabanları (gnomAD, ClinVar, Varsome, Franklin, HGMD, OMIM)

İn-silico tahmin araçları (REVEL, PolyPhen-2, SIFT, CADD)

Yorum ve açıklama

Referans genom, mozaiklik durumu ve varyant allel frekansı



HİZALAMA

VARYANT
SAPTAMA

10-20 kişinin genomu + İnsan Genom Projesi esnasında oluşturulan RP11 isimli kütüphanenin verileri ile oluşturulmuş **standart bir DNA dizisi**

Referans genom, mozaiklik durumu ve varyant allel frekansı

hg: **H**uman **g**enome

GRCh: **G**enome **R**eference **C**onsortium **h**uman build

hg19 / GRCh37
En yaygın versiyon

- Veritabanları ve literatürde kullanım
- Pipeline ve yazılım uyumluluğu

hg38 / GRCh38
En güncel versiyon

- Daha doğru hizalama (GC-rich, tekrarlı bölgeler)
- Eksik bölgelerin tamamlanması
- Yeni transkript anotasyonları

Referans genom, mozaiklik durumu ve varyant allel frekansı

hg19 / GRCh37
En yaygın versiyon

hg38 / GRCh38
En güncel versiyon

Referanslar farklı → farklı hizalama çerçevesi →
farklı koordinatlar (chr:g.)

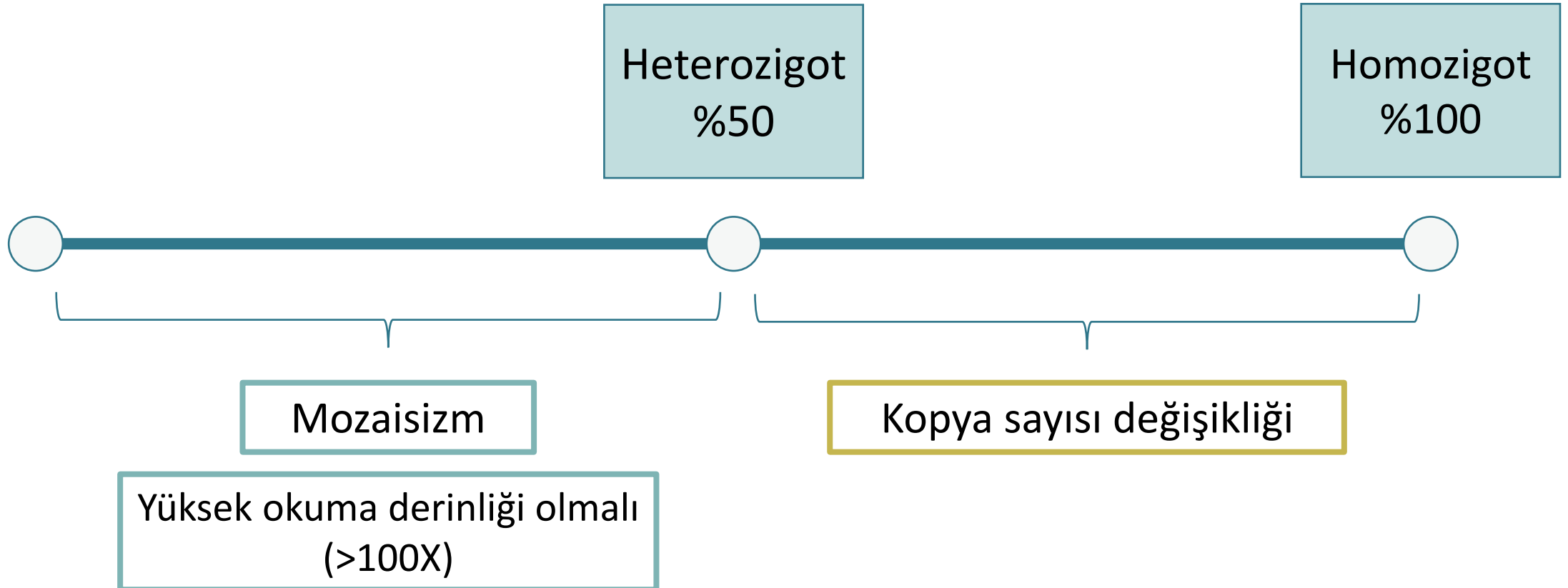
hg19: chr15:25678912 G>A

hg38: chr15:25234567 G>A

VAF: Toplam okumalar içinde mutasyonlu olanların yüzdesi

Heterozigot: %50
Homozigot: %100

VAF: Toplam okumalar içinde mutasyonlu olanların yüzdesi



İDEAL GENETİK RAPOR

[GEN ADI] : [chr: g.] : [Ekzon] : [NM_No] / [ENST_No] / [Mane Select] :
[rsID] : [c. nükleotid] : [p. protein] : [Varyant Tipi] : [Zigosite] : [Patojenite]:
[OMIM fenotip]

Teknik kalite: Derinlik (depth), kapsama (coverage), türdeşlik (uniformity)

Referans genom, mozaiklik durumu ve varyant allel frekansı

Veritabanları (gnomAD, ClinVar, Varsome, Franklin, HGMD, OMIM)

İn-silico tahmin araçları (REVEL, PolyPhen-2, SIFT, CADD)

Yorum ve açıklama

Veritabanları (gnomAD, ClinVar, Varsome, Franklin, HGMD, OMIM)
İn-silico tahmin araçları (REVEL, PolyPhen-2, SIFT, CADD)

Popülasyon sıklığı	Gen-hastalık ilişkisi	Varyant-fenotip ilişkisi	Entegre veritabanları	In-silico etki tahmin araçları	Fonksiyonel ve protein düzeyi veri tabanları
gnomAD	OMIM	ClinVar	VarSome	SIFT	UniProt
ExAC	ClinGen	HGMD	Franklin	PolyPhen-2	Ensembl
Turkish Variom	DECIPHER	LOVD		CADD	UCSC Genome Browser
Chinese Variom	GeneReviews			REVEL	
dbSNP	Orphanet				

Veritabanları (gnomAD, ClinVar, Varsome, Franklin, HGMD, OMIM)
İn-silico tahmin araçları (REVEL, PolyPhen-2, SIFT, CADD)

Bir genin hangi metabolik yollarla ilişkili olduğu	Belli amino asit dizisine sahip olan proteinin işlevini tahmin etme	Bir genin farklı dokulardaki transkript seviyesinde ifade profilleri	Bir proteinin hangi dokularda ifade profilleri	İki grup arasında ifade düzeyi farklı olan bir gen kümesinin biyolojik süreçlerle ilişkisi
KEGG http://www.genome.jp/kegg/	Pfam http://pfam.xfam.org/	Expression atlas https://www.ebi.ac.uk/gxa/	Human protein atlas http://www.proteinatlas.org/	Gene Ontology http://www.geneontology.org/

EVE GÖTÜRÜLECEK MESAJLAR

- ▶ Genetik rapor → HGVS ile çok katmanlı değerlendirme (g., c., p.)
- ▶ Transkript ve referans genom varyant tanımını doğrudan etkiler.
- ▶ Teknik detaylar hakkında bilgi sahibi olmak tanı sürecini değiştirebilir.
- ▶ Genetik + fenotip + aile öyküsü + literatür → Klinik karar



TEŞEKKÜRLER



Çağatay Günay | 2026
cagataygunaymd@gmail.com

