

İnsan Mutasyon Tarama Programı (17.12.2025-18.12.2026) Teknik Şartnamesi

Genetik tanı süreçlerinin hızla ilerlediği günümüzde, doğru ve güncel veriler etkili teşhis ve tedavi stratejilerinin geliştirilmesi için kritik öneme sahiptir. İnsan Mutasyon Tarama Programı, genetik mutasyonları detaylandırarak 17.686 gen ve 18.926 cDNA dizisi için tarama imkanı sunmaktadır. Bu kapsamlı tarama tanı süreçlerine önemli bir kaynak sağlamaktadır. Böylece, genetik mutasyonların analizinde yüksek doğruluk ve kapsamlılık içinde analiz yapılabilmektedir.

İnsan Mutasyon Tarama Programı: 17.12.2025-18.12.2025 içinde en az 549.178 kayıtlı mutasyon ve varyant içermelidir. Bu varyantların tipleri yanlış anlamlı/anlamsız, transkripte kırılma hataları, küçük delesyon ve insersiyonlar gibi her türlü küçük dizi ve büyük varyantı kapsamalıdır.

Bilgiler güncel ve iyi yüksek kalite hakemli dergilerle desteklenmiş olmalıdır.

İnsan Mutasyon Tarama Programı Platformunda İnsan Mutasyonlarının entegrasyonu, yönetimi ve kullanımına yönelik tüm gereksinimler karşılanmalıdır.

İnsan Mutasyon Tarama Programına erişim yetkilendirilmiş kullanıcı tarafından mümkün olmalıdır.

Kullanıcılar taramalarını, gen, mutasyon türü, hastalık, ve polimorfizm numarası (rs) üzerinden yapabilmelidir.

Gelişmiş filtreleme seçenekleri (örneğin, mutasyon sıklığı, genetik etki) erişim kapsamı içinde olmalıdır.

Mutasyon bilgileri detaylı şekilde gösterilmelidir (örneğin, 5' ve 3' dizi bilgisi en az 29 nükleotid olacak biçimde, mutasyon türü, genetik koordinat, klinik bağlantılar, referans genom ve transkript bilgisi).

Veri seti, gen, mutasyon fenotip grafik ve tablo formatında sunulabilmelidir.

Programa erişim için doğrulama mekanizmaları olmalıdır.

Program API aracılığıyla entegre olabilmelidir.

Teknik destek hizmetleri 24 saat ulaşılabilir olmalıdır.

Tarama programını bakım ve güncellemeleri planlı olarak yapılmalı ve kullanıma kapalı süreler kullanım sürelerine eklenmemelidir.

Güncellemeler hakkında kullanıcılar bilgilendirilmelidir.

Prof. Dr. Z. Oya UYGUNER
İstanbul Üniversitesi
İstanbul Tıp Fakültesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı Başkanı
Diploma No: 21

Prof. Dr. Z. Oya Uyguner

Prof. Dr. Ayşe EVRİM BAYRAK
İstanbul Üniversitesi
İstanbul Tıp Fakültesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Diploma No: 1598

Prof. Dr. A. Evrim Bayrak

Dr. Öğr. Üyesi Çağrı Güle
İ.Ü. İstanbul Tıp Fakültesi
Tıbbi Genetik Anabilim Dalı
Diploma No: 206

Doç. Dr. Çağrı Güleç