



آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسله

نمپ ۳۴ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه) اردیبهشت ۹۳



فهرست تستهای ژنتیکی
قابل پذیرش در این مرکز



Parseh
Pathobiology &
Genetics Lab.

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب

نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش کوچه عابدزاده

ساختمان پارسه - طبقات اول تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

www.ParsehLab.com

www.ParsehLab.net

info@parsehlab.com

@ParsehLaboratory

Early Detection is possible to prevent disabilities for the following disease:

- Hemochromatosis
- Familial Mediterranean Fever
- Congenital Adrenal Hyperplasia

DNA Sequencing is possible in all the above cases

این مرکز آماده همکاری با مراکز پژوهشی و دانشگاهی جهت کارهای تحقیقاتی می باشد.



@ParsehLaboratory

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسله

تهران - خیابان جناح - بالاتر از بلوار شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه

نبش کوچه عابدزاده - ساختمان پارسه - طبقات اول تا چهارم

تلفن و دورنگار: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

IV Molecular cytogenetics

- **array CGH**, evaluation of chromosomal imbalance in whole genome on peripheral blood , CVS, amniotic fluid and product of abortion
- **FISH**
- Microdeletions(Williams,prader Willi,Angelman, Digeorge,Smith - magenis,Cri -du-Chat,Wolf Hirschhorn)
- Subtelomeric deletions or duplications for case of idiopathic mental retardation
- **Bone marrow**:e.g.bcr-abl for CML
- **Tumoral tissue**:e.g.N-myc for neuroblastoma
- Her2/ Neu in Breast Cancer
- EWS in Ewing Sarcoma

V Molecular Genetics

- Achondroplasia
- Alpha Thalassemia
- Beta Thalassemia
- Breast and ovary Cancers(BRCA1,BRCA2) +MLPA
- Congenital Adrenal Hyper plasia (CAH)
- Thrombophilia risk factors (Panel)
- Cystic Fibrosis (CF)
- DPD genotyping for -5- FU therapy Candidates
- Duchenne & Becker Muscular Diseases (DMD/BMD)
- EGFR Mutations
- Familial Mediterranean Fever (FMF)
- Fragile X Syndrome
- Gaucher Disease
- Non - Syndromic Hearing Loss(GJB2)
- Hemochromatosis
- Venous Thrombosis
- Infertility(Yq microdeletion)
- KRAS mutaions
- AML Panel
- ALL Panel
- RT-PCR t(9;22),t(8;21),t(15;17),inv(16); t(4;11);t(1;19);t(12;21)
- NPM1 in AML
- FLT3 in AML
- JACK2 in MPD
- MPL in MPD
- Microdeletion syndromes by MLPA
- Paternity
- Prenatal diagnosis for aneuploidies (QF- PCR)
- Sex Determination
- Spinal Muscular Atrophy(SMA)type 1,2,3,4
- Subtelomeric microdeletion by MLPA
- Warfarin sensitivity

I پاتولوژی و سیتولوژی

- **آسیب شناسی:** کلیه بیماریها به ویژه بیماریهای زنان و مامائی
- **کالبد شکافی:** جنین و جفت در موارد مرده زایی. مرگ بعد از تولد (بررسی از نظر سندرمهایی که باعث ناهنجاری می شوند).
- **سیتولوژی:** پاپ اسمیر، تین پرپ، ای پرپ

II مشاوره ژنتیک

- مشاوره پیش از ازدواج. ازدواج فامیلی. پیش از بارداری. دوران بارداری
- بیماریهای ارثی در فامیل. عقب افتادگی ذهنی و جسمی. ناهنجاریهای مادر زادی در فرد یا خانواده
- نازایی. ناباروری. سقط های مکرر. مرده زایی. ابهام جنسی
- سرطان های فامیلی: پستان و تخمدان. دستگاه گوارشی و ...
- سابقه بیماریهای متابولیک مانند (MPS, GSD, LSD) در فرد یا خانواده (پس از تایید تشخیص امکان تشخیص قبل از تولد وجود دارد).
- بررسی مولکولی برای تمام بیماریهای ژنتیکی شناخته شده از طریق ارسال نمونه به خارج از کشور

III سیتوژنتیک

- **خون محیطی** (باندینگ به روش NOR, C, G و باندینگ با کیفیت بالا بررسی شکستگی های کروموزوم (بررسی سندروم ایکس شکننده. کم خونی فانکونی ...)
- **مغز استخوان:** تشخیص نوع لوسمی و لنفوم. انتخاب درمان. کنترل و پاسخ به درمان
- **بافت:** مطالعه سیتوژنتیک پس از کشت بافت از جنین و جفت در موارد مرده زایی و مرگ پس از تولد تشخیص پیش از تولد
- **مایع آمنیوتیک:** مطالعه سیتوژنتیک و کاریو تایپ و اندازه گیری آلفا فیتوپروتئین
- **پرز جفتی:** مطالعه کروموزومی به طریق مستقیم (جوابدهی در طی ۲۲-۲۴ ساعت) و کشت (جوابدهی در طی ۱۴-۲۰ روز)

IV سیتوژنتیک مولکولی

- aCGH بررسی عدم تعادل در کلیه ژنوم (روی خون محیطی، مایع آمنیوتیک، محصول سقط)
- FISH بررسی از نظر حذف های کروموزومی ریز بر حسب مورد (ویلیامز، پرادر ویلی، انجلمن، دی ژرژ، کری دوشا و ولف هیرش هورن)
- بررسی حذف و مضاعف شدگی Subtelomeric در موارد عقب افتادگی ذهنی و جسمی ناشناخته

مغز استخوان. مانند بررسی abl - ber... در CML

- تومورهای سرطانی: مانند N-myc در نورو بلاستوما....
- بررسی her2/neu در سرطان سینه
- بررسی EWS در اوینگ سارکوما
- بررسی QF-PCR جهت تسریع در جواب موارد مثبت غربالگری دوران بارداری

V ژنتیک مولکولی

- آکندرو پلازی
- آلفا تالاسمی
- بتا تالاسمی
- سرطان سینه MLPA+(BRCA2, BRCA1)
- هیپر پلازی مادرزادی آدرنال (CAH)
- بررسی فاکتورهای ترومبوفیلی (پنل)
- فیبروسیتیک
- بررسی ژنوتیپ DPD در افراد کاندید درمان با 5-FU
- بیماریهای دوشن و بکر
- بررسی جهش های EGFR
- تب مدیترانه ای فامیلی
- سندروم ایکس شکننده
- بیماریهای گوشه (FMF)
- ناشنایی غیر سندرومی (GJB2)
- هموکروماتوز
- ترومبوز وریدی
- ناباروری (ریز حذف های Yq)
- بررسی جهش های KRAS
- پنل AML بروش RT-PCR
- پنل ALL بروش RT-PCR
- RT-PCR جهت بررسی جابجایی t(15;17), t(8;21), t(9;22)
- t(12;21)(p12;q22), t(1;19), t(4;11), inv(16)
- بررسی جهش های ژن NPM1 در بیماران مبتلا به AML
- بررسی جهش های ژن FLT3 در بیماران مبتلا به AML
- بررسی محصول ژنی JAK2. منجر به لوسمی به روش ARMS-PCR
- بررسی جهش های ژن NPL در بیماران مبتلا به لوسمی
- بررسی سندروم های ریز حذفی به روش MLPA
- تعیین ابوت
- تعیین جنسیت (P.G.T.M.B)
- آتروفی عضلانی - نخاعی SMA
- ریز حذف شایع کروموزومی به روش MLPA
- بررسی حذف های ساب تلومری به روش MLPA
- بررسی مولکولی حساسیت به وارفارین
- تشخیص قبل از تولد برای آئیو پلوئیدی به روش QF-PCR

امکان تشخیص زود هنگام در سه مورد زیر قبل از بروز علائم

- هموکروماتوز
 - تب مدیترانه ای فامیلی (FMF)
 - بررسی هیپر پلازی آدرنال مادرزادی (CAH)
- امکان DNA Sequencing برای تمام موارد بالا وجود دارد.

I Pathology

- Pathology, specializing in female reproductive system
- Postmortem exam (fetus, newborn & placenta)
- Cytology: Papsmear and medical

II Genetic Counseling

- Premarital, consanguineous marriages, prenatal and postnatal counseling
- History of hereditary disease, birth defects, fetal loss and chromosomal abnormality in proband or family
- Infertility, ambiguous genitalia
- Familial Cancers (e.g. Breast, Ovary)
- History of Metabolic disorder (e.g. MPS, GSD, LSD) in proband or family (prenatal diagnosis is feasible after confirmation of diagnosis)
- Molecular investigation of all genetic diseases in which mutations have been identified by sending to certified laboratories abroad.

III Cytogenetics

- **Peripheral blood** (chromosomal study with G, C, NOR and high resolution banding)
- Fragile sites and chromosome breakage (Fragile X, Fanconi Syndrome...)
- **Bone Marrow:** Diagnosis, treatment and response to treatment in leukemia
- **Tissue:** product of abortion, IUFD, post mortem

Aminotic Fluid: Cytogenetic study and measurement of AFP

CVS: Direct (ready in 24-72 h)

Culture (ready in 10-14 days)