

شماره سند :	تعداد صفحات:	معتبر از تاریخ : 93/02/01	زمان بازنگری : 94/02/01
محدوده توزیع :	شرح کلی : آزمایشات ژنتیک مولکولی		

آزمایشات ژنتیک مولکولی :

- بررسی جهش شایع بیماری آکندروپلازی (Achondroplasia)
- بررسی جهش های آلفاتالاسمی (Alpha Thalassemia)
- بررسی جهش های بتاتالاسمی (Beta Thalassemia)
- بررسی جهش های سرطان سینه (Breast Cancer (BRCA1, BRCA2))
- بررسی جهش های بیماری هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH))
- بررسی جهش های بیماری قلبی-عروقی فاکتور V لیدن، پروترومبین III، هیپرهموسیستینمی
- بررسی ریسک فاکتورهای ژنتیکی در بیماریهای قلبی - عروقی (پانل) (Thrombophilia risk factors (Panel))
- بررسی جهش های شایع فیبروز کسیتی (Cystic Fibrosis (CF))
- بررسی جهش های شایع بیماریهای دوشن و بکر (Duchenne & Becker (DMD/ BMD))
- بررسی ژنوتیپ DPD برای افراد کاندید درمان با 5-FU (DPD genotyping for 5-FU therapy candidates)
- بررسی EGFR در انواع سرطان ها (EGFR gene mutation for cancer patients)
- بررسی جهش های شایع تب مدیترانه ای فامیلی (Familial Mediterranean Fever (FMF))
- بررسی تکرارهای سه تایی سندرم X شکننده (Fragile X Syndrome)
- بررسی جهش های شایع بیماری گوشه (Gaucher Disease)
- بررسی جهش های شایه ناشنوایی غیرسندرمیک (GJB2) (Hearing loss)
- بررسی جهش های شایع هموکروماتوز (Hemochromatosis)
- تشخیص ناباروری از طریق بررسی ریز حذف های Yq (Infertility (Yq microdeletion))
- بررسی KRAS در سرطان دستگاه گوارش و ریه (KRAS gene mutation for lung & GI cancers)
- پنل AML به روش RT-PCR (AML panel (RT-PCR))
- پنل ALL به روش RT-PCR (ALL panel (RT-PCR))
- بررسی محصول های ژنی جابجایی t(9;22) منجر به لوسمی برونش RT-PCR (NPM1 in AML)
- بررسی محصول ژنی جابجایی t(8;21) منجر به لوسمی برونش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جابجایی t(15:17) منجر به لوسمی برونش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جابجایی inv(16) منجر به لوسمی برونش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جابجایی t(15:17) منجر به لوسمی برونش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جابجایی t(15:17) منجر به لوسمی برونش RT-PCR

شماره سند :	تعداد صفحات:	معتبر از تاریخ : 93/02/01	زمان بازنگری : 94/02/01
محدوده توزیع :	شرح کلی : آزمایشات ژنتیک مولکولی		

- بررسی محصول ژنی جابجایی (12;21)(p12;q22) t منجر به لوسمی بروش RT-PCR
 - بررسی جهش های ژنی NPM1 در بیماران مبتلا به AML (NPM1 in AML)
 - بررسی جهش های ژنی FLT3 در بیماران مبتلا به AML (FLT3 in AML)
 - بررسی محصول ژن JAK2 منجر به لوسمی بروش ARMS-PCR (JAK2 in MPD)
 - بررسی محصول ژنی MPL منجر به لوسمی (MPL in MPD)
 - تعیین ابوت (Paternity)
 - فنیل کتونوری (PKU)
 - تعیین جنسیت (Sex Determination)
 - QF-PCR تشخیص پیش از تولد آنپلوئیدهای کروموزومی (QF-PCR Prenatal Diagnosis, Chromosomal Aneuploidies)
 - حساسیت به وارفاین (Warfarin Sensitivity)
 - آتروفی عضلانی-نخاعی SMA type 1,2,3,4 (Spinal Muscular Atrophy (SMA) type 1,2,3,4)
 - ریزحذف شایع به روش MLPA، کیت ۱، کیت ۲ (Common microdeletion syndromes by MLPA)
 - پانل ژنهای دیستروفی عضلانی (Muscular dystrophy panel)
 - پانل ژنهای سندرم باردت بیدل (Bardet-Biedl syndrome panel)
 - پانل ژنهای آنمی فانکونی (Fanconi anemia panel)
 - پانل ژنهای بیماریهای متابولیک (metabolic panel)
 - پانل ژنهای ناشنوایی سندرومیک و غیر سندرومیک (Syndromic and nonsyndromic hearing loss panel)
- نمونه ارسالی :**

- بیوپسی و یا نمونه بافت جراحی شده (بدون مواد نگهدارنده)
- خون هیپارینه
- محصول سقط (بدون اضافه کردن فرمالین)
- خون EDTA
- جفت و یا جنین (بدون اضافه کردن فرمالین)
- آسپیراسیون مغز استخوان
- لازم تهیه شده از مخاط گونه
- خون محیطی
- پرز جفتی
- مایع آمنیون
- لازم رنگ نشده از خون محیطی یا آسپیراسیون مغز استخوان
- لام ترشحات سرویک
- بلوک پارافینی