

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه



نمپ ۵۳ (نشریه ماهانه آزمایشگاه پارسه)

پروفایل ژنی قبل از بارداری

Preconception Test



Parseh
Pathobiology &
Genetics Lab.



دارنده گواهینامه های ایزو
۱۸۰۰۱ - ۱۴۰۰۱ - ۹۰۰۱
از موسسه BRS آمریکا



آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک پارسه



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

چرا پنل ما؟

متاسفانه برخی از بیماری ها توسط تکنیک NGS قابل بررسی نیستند و این بیماری ها شیوع قابل توجهی دارند که می بایست مورد توجه و بررسی قرار بگیرند .
ما در پنل خود علاوه بر لیست کامل پنل NGS با استفاده از تکنولوژی های دیگر این بیماری ها را نیز مورد بررسی قرار می دهیم :

- بیماری سندرم فراجیل X (بررسی ژن FMR1 با تکنیک PCR - TP)
- سندرم فردریش آتاکسیا (بررسی ژن FXN با تکنیک PCR - TP)
- بیماری دیستروفی دوشن (بررسی ژن DMD با تکنیک MLPA)
- آتروفی عضلانی نخاعی (بررسی ژن های SMN1/2 با تکنیک MLPA)

در این مجموعه به صورت هدفمند به تحلیل و بررسی می پردازیم و این بدان معناست که ناحیه خاصی از ژن که جهش های قبلی در آن ناحیه به عنوان پاتوژن و یا بیماری زا تعریف شده اند . مورد آنالیز قرار می گیرند این دسته از موتاسیون ها در HGMD (بانک اطلاعاتی موتاسیون های ژن های انسانی) دسته بندی و تعریف شده اند. تمام موتاسیون ها مورد بررسی در این پنل بر اساس داده های علمی انتخاب شده اند.
ممکن است جهش ها در قسمت های مختلف ژن ها قرار بگیرند ، شامل نواحی :

- تنظیم کننده
- اگزون ها
- نواحی حد واسط اگزون و اینترون
- نواحی جانبی (فرا دست و فرودست)

برای اطلاع از لیست کامل ۳۴۵ بیماری مورد بررسی به وب سایت آزمایشگاه مراجعه نمایید.

www.ParsehLab.com
www.ParsehLab.net



- Immunodeficiency Panel
- Infertility Panel
- Neuromuscular Panel
- Metabolic Panel
- Eye Disease Panel
- Hearing Loss Panel

چه بیماری هایی در این پنل بررسی می گردد؟

پنل پروفایل ژنی قبل از بارداری شامل :

۳۴۵ بیماری ارثی شامل:

● ۳۱۸ بیماری اتوزومال مغلوب

● ۲۷ بیماری وابسته به کروموزوم جنسی

این بیماریها با بررسی ژن ها و موتاسیون های

زیر صورت می پذیرد:

● ۳۲۰ ژن

● ۳۲۷۴۹ موتاسیون

این پنل شامل بررسی موارد زیر می باشد:

- بیماری های قلبی
- بیماری های پوستی
- اختلالات تکاملی
- اختلالات غدد درون ریز
- بیماری های گوارشی
- بیماری های خونی
- بیماری های کبدی
- بیماری های ایمنولوژیکی
- اختلالات متابولیکی
- اختلالات نورولوژیکی
- بیماری های چشمی
- اختلالات شنوایی
- اختلالات کلیوی
- بیماری های تنفسی
- اختلالات اسکلتی

پرفایل ژنی قبل از بارداری چیست ؟

پرفایل ژنی قبل از بارداری نوعی آزمایش ژنتیکی برای تعیین احتمال حامل بودن والدین برای بیماری های قابل توارث قبل از اقدام به بارداری می باشد. این آزمایش به مشاوران ژنتیک و متخصصان کمک می کند تا میزان ریسک داشتن فرزندی مبتلا به اختلالات ژنتیکی مورد بررسی را برای والدین مشخص کنند و با ارائه راه حل های منحصر بفردی برای هر کدام از زوجین به آنها کمک نمایند.

هدف از انجام این آزمایش چیست به

چه کسانی پیشنهاد میشود؟

● تمام زوج هایی که قصد دارند صاحب فرزند شوند و تمایل دارند بدانند که ریسک انتقال اختلالات ژنتیکی (که در پنل ذکر شده) به فرزندشان چقدر می باشد.

● زوجین ناباروری که می خواهند از گامت اهدا شده استفاده کنند (که در این شرایط بر روی فرد اهدا کننده این آزمایشات از نظر ناقل بودن برای نقص ها و بیماری های قابل توارث به گامت مورد بررسی قرار می گیرد و اگر فرد اهدا کننده نیز دارای بیماری مغلوب باشد آزمایش بر روی والد دیگر باید انجام شود. تا ریسک واقعی توارث و انتقال بیماری بررسی گردد.)