



آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.

بنام یزدان



تاریخ :
شماره :
پیوست :

به نام خدایی که پیشرفت را نعمتی پایان ناپذیر قرار داد.

علوم پزشکی نوین در سرتاسر دنیایی که سرعت پیشرفتش بسیار چشمگیر است، جایگاهی والا و بسیار شامخ دارد به طوریکه هر پزشک یا محقق اگر مطالعات روزانه نداشته باشد، شاید دیگر قادر به حضور در جمع پزشکان برتر نباشد. یکی از این موضوعاتی که در سالیان اخیر پیشرفت شگرف و خارق العاده ای داشته است، روشهای تشخیصی نوین در پزشکی است که مدیون تحقیقات گسترده در زمینه کارهای مولکولی و ژنتیک است. این نوع تشخیصها با دقت فوق العاده و صحتی استثنایی به سرعت جایگزین روشهای گذشته تشخیصی میشوند، علاوه بر دقت و صحت این نوع روشها، مسئله مهم دیگر قابلیت این نوع تستها در تشخیصهای زودرس است. برای مثال در روشهای قبلی تشخیصهای سرطان و حضور تومورمارکرها، حضور حداقل ۱۰۰۰ سلول بدخیم و یا محصولات آن برای تشخیص لازم است در صورتیکه با استفاده از روشهای مولکولی نوین و پیشرفته، ما قادر هستیم mRNA ی مربوط به این تومورمارکر را در توزیع سلولی حدود ۱۰ سلول شناسایی و پیگیری پس از درمان انجام دهیم.

با توجه به اهمیت اجتناب ناپذیر این نوع تشخیصها آزمایشگاه پارسه بر آن شد تا مهمترین و در عین حال حیاتی ترین تشخیصهای مولکولی را در پانلهای جداگانه تشخیصی همزمان و همگام با دانشگاههای معتبر دنیا و با استفاده از مواد، تجهیزات و پرسنل مجرب راه اندازی کرده و به حضور شما اساتید گرامی معرفی کند. امید است با راهنمایی های شما سروران گرامی ایرادات این بخش رفع گشته و با هدایتهای شما مسیرهای تشخیصی دیگری نیز راه اندازی شود. حضور این بخش در منطقه، این مزیت را خواهد داشت که بیماران، دیگر لازم نخواهد بود به خارج از کشور فرستاده شوند. لیست آزمایشات راه اندازی شده در پانلهای تشخیصی جداگانه حضور شما تقدیم میشود، هر پانل شامل چندین مسیر تشخیصی است و در صورتیکه نوع درخواست شما اساتید گرامی بر اساس این مسیرها باشد، بسیار کمک کننده خواهد بود.

در معرفی تستها و پانلهای سعی شده است به کلیات اشاره شود و از جزئی گویی پرهیز گردد، با این وجود این بخش آمادگی این را دارد که به هر گونه سوال احتمالی شما اساتید گرامی در این زمینه پاسخ دهد. دلگرمیهای شما بزرگواران مشوق راه پر خطیر این بخش خواهد بود.

• عنوان کلی پانل تشخیصی: سرطان پستان

اهداف: مشخص کردن موتاسیونهای **شایع** در دو ژن BRCA1 و BRCA2 که به عنوان فاکتورهای موثر در بروز سرطان پستان ایفای نقش میکنند.

اهمیت بالینی: تشخیص زودرس و قبل از بروز علائم، مطالعه سابقه فامیلی موثر در بروز سرطان.

• عنوان کلی پانل تشخیصی: سرطان پستان (پیگیری درمان و بررسی شانس متاستاز بعد از جراحی)



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

اهداف : بررسی حضور سلولهای بدخیم در خون بیمار در حد یک در میلیون سلول

اهمیت بالینی : پیگیری درمان های جراحی ، کنترل شانس متاستاز در فاصله های زمانی مشخص ، کنترل درصد موفقیت جراحی

Breast cancer–susceptibility genes (BRCA1 and BRCA2) and Detection of circulating breast cancer cells in peripheral blood after breastectomy

- Germ-line mutations in the breast cancer–susceptibility genes, **BRCA1** and **BRCA2**, account for a large proportion of hereditary breast cancer and breast/ovarian cancer families. These gene mutation analyses can be used for two approaches, first, familial breast cancer analysis and second, breast cancer prognosis and early diagnosis in family members.
- Breast cancer is the most common type of cancer among women in around the world. The reason for low recovery is the advanced stage of the disease at the time of diagnosis after distal metastasis to other organs (tissues) had occurred. However, even early diagnosed patients who have undergone potentially curative surgery may suffer from recurrence as a consequence of undetected metastasis that has occurred before initial diagnosis. Therefore, it is very important to detect occult metastasis in early stage patients, which may be of prognostic significance and may provide new treatment options. In this test we employed three mRNA markers: cytokeratin19, mammaglobin (hMAM) and beta human chorionic gonadotropin (beta-hCG) for reduce false positive results and increased accuracy. If we can detect residual cancer cells after breastectomy or treatment duration, we will estimate chance of metastasis or

Detection of circulating tumor cells in patients with gastrointestinal tract cancer

- The prognosis of patients with malignant tumors depends largely on the absence or presence of metastasis. Metastatic tumor cells being probably more invasive and genetically more unstable than those of a primary site. RT-PCR is the most widely used molecular method for the detection of circulating tumor cells. Among the target genes of this aim for RT-PCR, CEA mRNA seems to be the most frequently used for the detection in the blood of patients with gastrointestinal carcinomas. Detection of CEA protein by biochemical technique is less sensitive than this method.

- **عنوان کلی پانل تشخیصی:** هیپرپلازی آدرنال ارثی (CAH)

اهداف : تعیین جهشهای ژن ۲۱-هیدروکسیلاز به عنوان اصلی ترین دلیل هیپرپلازی آدرنال ارثی

اهمیت بالینی : هیپرپلازی آدرنال ارثی (CAH) یکی از شایعترین بیماریهای اتوزومال مغلوب است و حضور این موتاسیون در ژن ۲۱-هیدروکسیلاز میتواند به تشخیص زودرس و قطعی این بیماری کمک کند.

Identification of CYP21 novel mutation in congenital adrenal hyperplasia (CAH)

- Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency is a common autosomal recessive disorder. Decreased adrenal **21-hydroxylase** activity interferes with glucocorticoid, and often mineralocorticoid, biosynthesis. Loss of negative feedback inhibition by cortisol leads to increased ACTH and adrenal androgen production. This disorder is due to mutations in the 21-hydroxylase (CYP21) gene which is located at chromosome 6p21 and detectable by molecular diagnostic technique.

آدرس : تهران- خیابان جناح – بالاتر از شهید گلاب – نرسیده به فلکه دوم صادقیه – نبش عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسه – طبقات اول تا چهارم
تلفکس : ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

WWW.ParsehLab.com info@ParsehLab.com



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** سرطان کلورکتال فامیلی و آدنوماتوز پولیپوزیس

اهداف: (۱) بررسی شایع ترین نوع موتاسیون در ژن آدنوماتوز پولیپوزیس کلی که اصلی ترین دلیل سرطان کلورکتال نوع فامیلی است (۲) بررسی اصلی ترین نوع موتاسیونهای دخیل در آدنوماتوزیس پولیپوزیس و سرطان کلورکتال غیر فامیلی
اهمیت بالینی: تشخیص زودرس و قبل از بروز علائم بیماری، پیگیری شانس بروز بیماری در سایر افراد خانواده، مشخص شدن احتمال فامیلی بودن سرطان

Familial Colorectal Cancer (I1307K and MUTYH mutations)

- Familial colorectal cancer (FCC) is a hereditary form of colorectal cancer that accounts for 15–50% of all colorectal cancers. A mutation (**I1307K**) in the **APC gene** has been associated with colorectal cancer. A person carrying this mutation will have a twofold increased risk.
- The identification of germ line mutations in both **MUTYH** alleles in patients with multiple colorectal adenomas or colorectal cancer has clinical relevance because their siblings may also have a very high risk of cancer.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** سرطان پروستات (تشخیص)

اهداف: مطالعه جهشهای ژنی که به عنوان عامل اصلی سرطان پروستات فامیلی مطرح است.

اهمیت بالینی: تشخیص زودرس و قبل از بروز علائم، پیگیری احتمال بروز سرطان هم نوع در سایر افراد خانواده

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** سرطان پروستات (پیگیری درمان)

اهداف: بررسی حضور سلولهای بدخیم در خون محیطی بیمار با مطالعه مارکرهای سطحی آنها در سطح مولکولی.

اهمیت بالینی: پایش درمانی فوق العاده دقیقتر (۱ سلول بدخیم در ۱۰۰۰۰۰ سلول) در مقایسه با روشهای بیوشیمیایی نظیر سنجش مقدار PSA.

Prostate Cancer and detect circulating cancerous prostatic cells in patients

- Prostate cancer (PRCA), like other common forms of cancer, has a hereditary component. **HPC1/RNASEL** was recently identified as a candidate gene for hereditary prostate cancer. In this test we analyses novel mutations in the **HPC1/RNASEL** in family members. If anyone positive for this mutation in family, we can follow up other members.
- Nested reverse transcription (RT)-PCR for prostate-specific antigen (**PSA**) and prostate-specific membrane antigen (**PSM**) can detect circulating prostatic cells in patients with prostate cancer, after surgery and in duration of treatment.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** سرطانهای اندومتریال (رحم)

اهداف: مطالعه یکی از اصلی ترین تومور ساپرسور ژنهای دخیل در سرطانهای اندومتریال به ویژه رحم

آدرس: تهران- خیابان جناح - بالاتر از شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسه - طبقات اول تا چهارم
تلفکس: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

WWW.ParsehLab.com info@ParsehLab.com



تاریخ :
شماره :
پیوست :

- **اهمیت بالینی:** پیش آگهی زودرس و قبل از بروز علائم بالینی ، مطالعه احتمال بروز سرطانهای هم نوع در سایر اعضای خانواده **عنوان کلی پانل تشخیصی:** سندرم Cowden (Multiple hamartoma syndrome)

اهداف: بررسی جهشای ژن عامل سندرم Cowden

اهمیت بالینی: تشخیص افتراقی و زودرس ، پیگیری سابقه خانوادگی

Somatic Mutation of PTEN in Vulvar and endometrial Cancers

- PTEN, a candidate tumor suppressor gene located at chromosome 10q23.3, has been shown to be mutated in; 40% of endometrial cancers. PTEN is frequently altered in vulvar carcinomas and can be found associated with early dysplastic changes in vulvar mucosa. Of course early diagnosis, before any dysplastic changes in endometrial layers, can be much more helpful. This mutation also detectable in early ages and can be use prognostic factor indicator.

Leukemia, Lymphoma, MPD and MRD

- **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ترانسلوکاسیون ۹ با ۲۲، t(9;22) با حضور ژن نو ترکیب BCR-ABL

اهداف (۱): بررسی حضور کروموزوم فیلادلفیا در سطح مولکولی و تعیین ایزوفرمهای درگیر ژن نو ترکیب BCR-ABL برای تشخیص (۲) پیگیری درمان (MRD)

اهمیت بالینی: تشخیص قطعی CML ، تشخیص افتراقی ALL ، پایش درمان ، کنترل عود بیماری ، انتخاب پروتوکول درمانی مناسب (ایزوفرمهای درگیر مختلف نسبت به پروتوکولهای درمانی، متفاوت پاسخ میدهند)

t(9;22) with BCR-ABL fusion gene

- The Philadelphia chromosome (Ph), besides being the hallmark of CML, also occurs in approximately 5% of childhood ALL and in 20–50% of adult ALL with an incidence progressively increasing with age. In treatment protocols, RT-PCR detection of BCR-ABL fusion transcripts certainly represents the method of choice for monitoring MRD during the follow-up.

- **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ترانسلوکاسیون ۱۵ با ۱۷ ، t(15;17) با حضور ژن نو ترکیب PML-RARA

اهداف: بررسی حضور ژن نو ترکیب PML-RARA به دنبال جابجایی کروموزومی و تعیین ایزوفرمهای درگیر در پیدایش ژن نو ترکیب PML-RARA (۲) پیگیری درمان (MRD)

اهمیت بالینی: تشخیص افتراقی APL ، پایش درمان، کنترل عود بیماری ، انتخاب پروتوکول درمانی مناسب (ایزوفرمهای درگیر مختلف نسبت به پروتوکولهای درمانی، متفاوت پاسخ میدهند).

t(15;17) with PMLRARA fusion gene

- The t(15;17) is associated with acute promyelocytic leukemia (APL), a distinct AML subset with M3 cytomorphology. The golden importance of breakpoint detection in PML/RARA fusion transcripts is its relation by treatment protocols and drug sensitivity or resistance. S type (bcr3) transcripts correlated with established adverse prognostic features (ie hyperleucocytosis, M3v), this association did not translate into poorer outcome as

آدرس : تهران- خیابان جناح - بالاتر از شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسه - طبقات اول تا چهارم
تلفکس : ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

compared to patients with L type (bcr1 and bcr2) transcripts, in the context of combined ATRA and chemotherapy regimens. These breakpoint clusters of regions detect by RT-PCR techniques.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ترانسلوکاسیونهای شایع در لوسمی لنفوئیدی حاد کودکان (ALL)

اهداف: (۱) مطالعه $t(1;19)$, $t(4;11)$, $t(8;21)$, $t(12;21)$ و $del(1)(p32;p32)$ با بررسی همزمان نوع ژنهای نوترکیب دخیل برای تایید تشخیص (۲) پیگیری بعد از درمان (MRD) در این بیماران

اهمیت بالینی: مونیتورینگ بیماران لوسمیک در طول و بعد از درمان که تاثیر پذیری پروتوکولهای درمانی را چندین برابر میکند.

$t(1;19)$ with *E2A-PBX1* fusion gene

• The $t(1;19)$ is detected in about 5–6% of childhood ALL and in about 3% of adult ALL. In both pediatric and adult patients this translocation occurs almost exclusively in pre-B-ALL expressing cytoplasmic Ig μ , even though it has been reported sporadically in pro-B-ALL and common ALL (,1%) as well as in rare cases of T-ALL and AML. Most cases carrying the $t(1;19)$ express a typical immunophenotype with homogeneous expression of CD19, CD10, CD9, complete absence of CD34, and at least partial absence of CD20. Moreover, the $t(1;19)$ correlates with the presence of known clinical high-risk features, such as elevated cell count, high serum lactate dehydrogenase levels and central nervous system involvement.

$t(4;11)$ with *MLL-AF4* fusion gene

• MLL-AF4-positive leukemias are observed in 50–70% of infant ALL cases and in approximately 5% of pediatric and adult ALL cases. The presence of a $t(4;11)(q21;q23)$ has been associated with the pro-B-ALL phenotype (CyCD79a+, CD19+, CD10-, CD24-) and with coexpression of myeloid differentiation antigens (CD15 and CD65)55–57 as well as the NG2 antigen. MLL-AF4 has been identified as an adverse prognostic factor in infant leukemia by several study groups. Also, it has been associated with a bad prognosis in adults.

$t(8;21)$ with *AML1-ETO* fusion gene

• It is found primarily in de novo AML of FAB-M2 subtype. The $t(8;21)$ is associated with a relatively good prognosis.

$t(12;21)$ with *TEL-AML1* fusion gene

• This translocation, not detectable by conventional cytogenetic, constitutes the most frequent rearrangement in childhood ALL. It occurs in approximately 25% of childhood ALL. The majority of positive patients range in age between 1 and 12 years at diagnosis, with a peak between 2 and 5 years; all display a precursor-B cell immunophenotype. The vast majority of patients have coexpression of myeloid markers.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ترانسلوکاسیون ۱۶ با ۱۶، $t(16;16)$ یا $inv(16)$

اهداف: بررسی حضور ترانسلوکاسیون در سطح مولکولی و تعیین ایزوفرمهای درگیر

اهمیت بالینی: تشخیص افتراقی لوسمی حاد میلوئوسیتیک (AML-M4) به ویژه اگر غلبه ائوزینوفیل وجود داشته باشد، پیگیری درمان (MRD)

$Inv(16)$ with *CBFB-MYH11* fusion gene

• This was rapidly shown to correspond to a pericentric inversion of chromosome 16, i.e. $inv(16)(p13q22)$, which appeared to be associated with AML-M4 with abnormal eosinophils (M4Eo). The $inv(16)(p13q22)$ is generally associated with a relatively good prognosis, although this is not universal. Most (50%) of these leukemias correspond to AMLM4Eo, CBFB-MYH11 transcripts have also been found in many other AML types, including M4 without eosinophilic abnormalities, M2, M5 and, less frequently, M1, M6 and M7.



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

Micro deletion 1p32 with *SIL-TAL1* fusion gene

• *SIL-TAL1* transcripts are exclusively found in T-ALL. *SIL-TAL1* transcripts have been found in 26% of childhood T-ALL and 16% of adult T-ALL, predominantly in younger adults.

• عنوان کلی پانل تشخیصی: ترانسلوکاسیون ۱۱ با ۱۴، t(11;14)

اهداف: مطالعه حضور t(11;14) در بیماران.

اهمیت بالینی: ترانسلوکاسیون ۱۱ با ۱۴، t(11;14)، با درگیری ژن *BCL1* در ۶۰ الی ۷۰ درصد لنفوم نوع مانتل و به صورت تک گیر در سایر لنفومهای نان هوچکین B-cell مثبت است و میتواند ارزش افتراقی فوق العاده داشته باشد. علاوه بر ارزش تشخیصی حضور این نوع ترانسلوکاسیون، پیگیری حضور این نوع ترانسلوکاسیون در پروتوکولهای درمانی انتخابی و بررسی تاثیر آنها، بسیار مفید خواهد بود.

t(11;14) with *BCL1-IGH* rearrangement

• The t(11;14)(q13;q32) is characteristic for MCL because this cytogenetic reciprocal translocation was observed in 60–70% of MCL cases and only sporadically in other B-cell NHL. The t(11;14)(q13;q32) has also been reported to be observed in several other B-cell proliferative diseases such as multiple myeloma (20%), SLVL (30%), B-PLL (33%), and B-CLL (8%).

• عنوان کلی پانل تشخیصی: ترانسلوکاسیون ۱۴ با ۱۸، t(14;18)

اهداف: مطالعه حضور این نوع ترانسلوکاسیون در بیماران.

اهمیت بالینی: تشخیص لنفوم نوع فولیکولار (با اندیکاسیون بالای ۹۰٪) و large B-cell lymphoma (با اندیکاسیون تشخیصی بالای ۲۰٪)، پیگیری درمان (MRD)

t(14;18) with *BCL2-IGH* rearrangement

• The t(14;18) is one of the best characterized recurrent cytogenetic abnormalities in peripheral B-cell lymphoproliferative disease. It is detectable in up to 90% of FCLs and 20% of large- B-cell lymphomas.

• عنوان کلی پانل تشخیصی: موتاسیون JAKII

اهداف: بررسی شایع ترین جهش ژن JAKII

اهمیت بالینی: تشخیص افتراقی بیماریهای میلوپرولیفراتیو نظیر PRV، ET و ...

JAKII mutation and haplotype analysis

• A single acquired mutation in the JAK2 gene has recently been described in human myeloproliferative disorders, including most patients with polycythemia vera and about half of those with essential thrombocythemia and idiopathic myelofibrosis. This mutation detection discriminate malignancy from benign situation.



تاریخ :

شماره :

پیوست :

Diabetes

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** دیابت وابسته به انسولین

اهداف: بررسی اختلالات ژن انسولین ناشی از موتاسیون که میتواند عامل دیابتی باشد که وابسته به انسولین است.

اهمیت بالینی: با پیدا کردن جهش در ژن انسولین بیمار، حضور این نوع جهش میتواند در نزدیکان بیمار کاملاً معنی دار باشد و شانس حضور دیابت هم نوع را افزایش دهد.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** دیابت غیر وابسته به انسولین

اهداف: مطالعه جهشای ژن گیرنده انسولین

اهمیت بالینی: تشخیص زودرس دیابت های غیر وابسته به انسولین در صورت وجود اختلال در این گیرنده، جستجوی جهشهای مشابه در سایر افراد خانواده و پیگیری بیماری.

- Mutations in the **insulin receptor gene** can cause insulin resistance and diabetes mellitus. Identification of a mutation in the insulin receptor gene in a patient with a moderate degree of insulin resistance associated with morbid obesity suggests that insulin receptor mutations may exist in patients with Type 2 (non-insulin-dependent) diabetes mellitus associated with a moderate degree of insulin resistance. In these test we will analyze mutations and polymorphisms in the insulin receptor gene in subjects with or without insulin resistance.
- Mutation in the **insulin gene** can cause diabetes mellitus. If we can analyze family pattern of insulin gene mutation and we found any mutation in insulin gene, we will predict pattern of diabetes mellitus in the other members of family.

Infertility

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** بررسی ریز حذفیات در ساختار کروموزوم Y (AZF)

اهداف: بررسی ریز حذفیات در کروموزوم Y در بیماران با الیگواسپرمیا و یا آزواسپرمیا

اهمیت بالینی: بررسی ریزماهواره های کروموزوم Y قبل از IVF در مردان، بررسی علل ناباروری در مردان، پیدا کردن دلایل الیگواسپرمی و آزواسپرمی در مردان.

- **Chromosome Y micro deletions** in male and **Leukaemia inhibitory factor (LIF)** gene mutation in women, have very important role in infertile couple. The glycoprotein leukemia inhibitory factor (LIF) is

آدرس: تهران- خیابان جناح - بالاتر از شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نیش عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسه - طبقات اول تا چهارم
تلفکس: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

produced by the endometrium and is involved in the control of implantation. In women with unexplained infertility reduced uterine concentrations of LIF have been reported. In these panels of tests we analyze these gene mutations: **LIF** in women and **Chromosome Y micro deletions** in males.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** بررسی جهشهای گیرنده FSH

اهداف: مشخص کردن موتاسیونهای ژن گیرنده FSH در مردان با مشکل اسپرماتوژنز و سطح بالای FSH
اهمیت بالینی: ناباروری مردان با اختلالات اسپرمی و سطح مناسب یا بالای FSH، بهترین گزینه ای است که میتواند اندیکاسیون بررسی داشته باشد. این نوع جهش در ژن گیرنده هورمون FSH میتواند ارزش حیاتی در تشخیص علل ناباروری مردان داشته باشد.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** بررسی جهشهای گیرنده FSH

اهداف: مشخص کردن موتاسیونهای ژن گیرنده FSH در مردان با مشکل اسپرماتوژنز و سطح بالای FSH
اهمیت بالینی: ناباروری مردان با اختلالات اسپرمی و سطح مناسب یا بالای FSH، بهترین گزینه ای است که میتواند اندیکاسیون بررسی داشته باشد. این نوع جهش در ژن گیرنده هورمون FSH میتواند ارزش حیاتی در تشخیص علل ناباروری مردان داشته باشد.

• The **follicle stimulating hormone (FSH)** plays an important role in the regulation of testicular functions through binding with the FSH receptor. Therefore, genetic abnormalities of the FSH receptor, as well as FSH, would be expected to affect sperm production in males. Mutation screening of the FSH receptor in condition with high level of FSH and infertility can be helpful.

Miscarriage

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** سقطهای مکرر

اهداف: مطالعه استعداد حوادث ترومبوتیک در مادر، با بررسی ۱۲ فاکتور دخیل
اهمیت بالینی: جهشهایی که استعداد ترومبوز را افزایش میدهند، بعد از اختلالات کروموزومی و ناهنجاریهای رحمی، اصلی ترین دلیل سقطهای مکرر هستند و بررسی این استعداد، و استفاده از پروتوکولهای درمانی هپارین دار، شانس حاملگیهای موفق را چندین برابر خواهد کرد

آدرس: تهران- خیابان جناح - بالاتر از شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسه - طبقات اول تا چهارم
تلفکس: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

WWW.ParsehLab.com info@ParsehLab.com



تاریخ :

شماره :

پیوست :

• RPL has been estimated to occur in approximately 0.3%2 to 1%1 of all couples. Multiple potential etiologies for RPL have been described including antiphospholipid antibody syndrome, thrombophilia, parental karyotype abnormalities, uterine malformations, cervical incompetence, poorly controlled diabetes mellitus, hypothyroidism, and antithyroid antibodies .In this test we employed common gene mutations that have trombophilic potential and highly associate with RECURRENT PREGNANCY loss (RPL).(MTHFR two mutation, factor V leaden ,factor XIII , tPA and prothrombin).

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** ناباروری زنان

اهداف : مطالعه جهشهای یکی از فاکتورهای مهم در کنترل لانه گزینی جنین در رحم مادر

اهمیت بالینی : مشخص شدن دلایل ناباروریهای با منشاء زنانه ، پیگیری مسیر ناباروری فامیلی

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** سگته های قلبی و UIA

اهداف : مطالعه شانس بروز ترومبوز در بیماران با سگته های قلبی و یا آنژین با بررسی مهمترین فاکتورهای ژنتیکی دخیل در ایجاد ترومبوز (مطالعه ۱۴ ریسک فاکتور مهم شناخته شده)

اهمیت بالینی : مطالعه شانس ابتلا به ترومبوز در بیماران با سابقه فامیلی ، بررسی دلایل حوادث ترومبوتیک با منشاء ناشناخته .

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** سگته ها و استروکهای مغزی

اهداف : مطالعه شانس بروز ترومبوز در بیماران با استروکهای مغزی با بررسی مهمترین فاکتورهای ژنتیکی دخیل در ایجاد ترومبوز (مطالعه ۱۲ ریسک فاکتور مهم شناخته شده)

اهمیت بالینی : مطالعه شانس ابتلا به ترومبوز در بیماران با سابقه فامیلی ، بررسی دلایل حوادث ترومبوتیک با منشاء ناشناخته .

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** مطالعه شانس restenosis بعد از آنژیوپلاستی

اهداف : بررسی استعداد ابتلا به restenosis با توجه به فاکتورهای ژنتیکی دخیل

اهمیت بالینی : کاستن از ریسک تکرار restenosis ، انجام آنژیوپلاستی های موفق ، بررسی دلایل تکرار restenosis با منشاء نامعلوم

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** ترومبوزهای عمیق وریدی (DVT)

اهداف : مطالعه شانس بروز ترومبوز در بیماران با DVT با بررسی مهمترین فاکتورهای ژنتیکی دخیل در ایجاد ترومبوز (مطالعه ۱۴ ریسک فاکتور مهم شناخته شده)

اهمیت بالینی : مطالعه شانس ابتلا به ترومبوز در بیماران با سابقه فامیلی ، بررسی دلایل حوادث ترومبوتیک با منشاء ناشناخته

Myocardial infarction, UIA and brain stroke

• Trompophilic gene mutations and hyperhemocystenmia are two common susceptible conditions for heart and brain infarction. In this panel of tests, we analyses trompophilic gene mutations (ACE, ApoE, Factor V (1691A), Factor V HR2 (4070G), Factor VII, Factor XIII, beta fibrinogen, Glycoprotein Ia, PAI-1, Prothrombin (20210A), Thrombomodulin, TFPI, tPA) and most important hemocystein metabolic pathway enzyme (MTHFR).



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ژنوتیپ وارفارین

اهداف: تعیین دوزاژ دقیق وارفارین با استفاده از مشخص کردن ژنوتیپ دو آنزیم حیاتی دخیل در متابولیسم وارفارین
اهمیت بالینی: افراد مختلف با دارا بودن ژنوتیپهای گوناگون در دو آنزیم حیاتی که مسئول متابولیسم وارفارین هستند، دوزاژهای مختلفی از وارفارین را باید دریافت کنند. به طوریکه عدم تشخیص ژنوتیپ و تعیین دوزاژ با استفاده از PT, PTT و INR کاری بسیار حساس و ریسک پذیر است و گهگاه خسارات جبران ناپذیری به دنبال می آورد. ژنوتیپهای مختلف افراد، میزان مقاومت و حساسیت به دارو را تحت تاثیر قرار میدهد و باعث میشود افراد در ظاهر مشابه کاملاً به دوزهای مختلف وارفارین جواب مناسبی بدهند. تعیین ژنوتیپ افراد فقط کافیست یک بار در طول عمر انجام پذیرد.

Warfarin Metabolism Panel VKOR1 and CYP2C9 Genotyping

• Warfarin is one of the most widely used anticoagulants, yet inter individual differences in drug response, a narrow therapeutic range, and a high risk of bleeding or stroke complicate its clinical use. The metabolism and anticoagulant action of warfarin presumably are moderated by many genes; however, the polymorphic cytochrome P450-2C9 (**CYP2C9**) and vitamin K epoxide reductase complex subunit 1 (**VKORC1**) genes alter warfarin pharmacokinetics and pharmacodynamics, respectively. The variant CYP2C9*2 and *3 alleles and the VKORC1 1639G/A promoter polymorphism occur in patients who are drug “sensitive” and require a lower average warfarin dose, whereas VKORC1 missense mutations have been described in patients who are “resistant” and require higher warfarin doses. In this panel of test we detect genotype of this polymorphism and estimate precise required dose of warfarin by use online specific software and report it. This test routinely done in Cambridge and Michigan university and we can follow them.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ژنوتیپ Paraoxonase

اهداف: تعیین سه فرم ژنوتیپیک Paraoxonase و مشخص کردن نوع ژنوتیپ هر بیمار
اهمیت بالینی: پیش آگهی آترواسکلروزیس در بیماران، کنترل وقایع آترواسکلروتیک با مطالعه نوع ژنوتیپ هر فرد (دو ژنوتیپ ۱ و ۳ ژن Paraoxonase نقش بسیار مهمی در کاستن از بیماریهای قلبی عروقی و آترواسکلروز دارند).

Paraoxonase gene cluster

• **Paraoxonase (PON)** is a high-density lipoprotein (HDL) associated protein which is supposed to protect low-density lipoprotein (LDL) against oxidation and to play a role in the development of atherosclerosis. Inter individual variability in serum PON activity is attributable to common variants in components of the PON gene cluster on chromosome 7. We analyses three common PON polymorphisms (PON1-192, PON1-55 and PON2-311) that are tightly associated with an increased risk of atherosclerosis. Some polymorphisms are risk factors and detection of this risk can be prognostic factors.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** آلزایمر



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

اهداف : بررسی استعداد ابتلا به آلزایمر با مطالعه ژنهای تاثیر گذار در پیدایش آلزایمر

اهمیت بالینی : پیش آگهی مناسب برای استعداد ابتلا به آلزایمر ، پیگیری شانس بروز آلزایمر در اعضای خانواده با سابقه وجود این بیماری .

Alzheimer disease and Apo lipoprotein E Haplotypes

• Apolipoprotein E (ApoE) is involved in the binding, internalization, and catabolism of lipoprotein particles. ApoE is secreted by macrophages and hepatocytes and serves as a ligand for the LDL (Apo B/E) receptor and on hepatic tissues for the specific ApoE type 1 and 2 receptor for triglyceride-rich remnants . The three common isoforms of ApoE, termed E2, E3, and E4 are associated with different diseases. ApoE3 is the most common of the three isoforms found. The ApoE2 isoform is associated with remnant hyperlipidemia because this isoform has a lower affinity for ApoE receptors and increased risk for atherosclerosis .The **ApoE4** isoform is associated with increased hepatic synthesis of VLDL and is a risk factor for **Alzheimer** disease and other neurologic diseases. Alzheimer's disease (AD) is a multifactorial disease with possible involvement of several genetic and environmental factors. Genetic analysis has identified apolipoprotein E (APOE) as a major susceptibility locus for sporadic and late-onset AD accounting for about 50% of the genetic risk associated with late-onset AD .The E*4 allele of APOE is a significant risk factor for AD, acting in a dose-dependent manner, and is associated with an earlier age-at-onset.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** تب مدیترانه ای فامیلی (FMF)

اهداف : مطالعه جهشهای شایع و **ناشایع** ژن MEFV به عنوان عامل تب مدیترانه ای فامیلی

اهمیت بالینی : تشخیص زودرس ، قطعی و افتراقی تب مدیترانه ای فامیلی از سایر بیماریهای گوارشی، مشخص شدن هموزیگوت یا هتروزیگوت بودن جهش در بیماران .

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** تب مدیترانه ای فامیلی (FMF)

اهداف : مطالعه جهشهای شایع ژن MEFV به عنوان عامل تب مدیترانه ای فامیلی

اهمیت بالینی : تشخیص زودرس ، قطعی و افتراقی تب مدیترانه ای فامیلی از سایر بیماریهای گوارشی، برای اعمال پیشگیریهای مناسب درمانی، مشخص شدن هموزیگوت یا هتروزیگوت بودن جهش در بیماران .

Familial Mediterranean fever (FMF)

• Familial Mediterranean fever (FMF) is an autosomal recessive, inflammatory disorder characterized by short, recurrent attacks of fever, accompanied by pain in the abdomen, chest, or joints and erysipelas-like erythema. It's most severe complication is progressive amyloidosis, leading to end-stage renal failure. FMF predominantly affects Turks, Arabs, Armenians, Azerbaijanis with carrier rates reported as high as 1 in 5. It is caused by several mutations within the marenostin/pyrin-encoding gene **MEFV** on chromosome 16p13.3, which differently affect the severity of the disease phenotype and the risk of developing renal amyloidosis. Although established clinical criteria for FMF exist. Many patients remain undiagnosed because of rather nonspecific symptoms; therefore, molecular genetic analysis could substantially improve early and correct diagnosis of FMF and allow initiation of lifelong prophylactic treatment of affected individuals with colchicines.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی :** نارسایی اولیه تخمدان (POF)

اهداف : مطالعه سه ژن مهم و حیاتی دخیل در بروز POF به طور کامل

اهمیت بالینی : بررسی دلایل POF در موارد ناشناخته ، تشخیص زودرس و قبل از بروز علائم کامل بالینی

آدرس : تهران- خیابان جناح - بالاتر از شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسه - طبقات اول تا چهارم
تلفکس : ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

WWW.ParsehLab.com info@ParsehLab.com



تاریخ :
شماره :
پیوست :

Premature Ovarian Failure

• Premature ovarian failure is reserved for the approximately 1% of women who experience hypergonadotropic amenorrhea before the age of 40 that accounts for about 10% of all female infertility. There is some gene mutation that may cause POF, In this test we employed three common mutation in POF (NOBOX, QM, and FOXL2 genes) for Premature ovarian failure analysis.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ژن گلوکز ۶ فسفات دهیدروژناز (G6PD)

اهداف: (۱) بررسی جهش نوع مدیرانه ای ژن G6PD (۲) مطالعه جهش‌های ناشایع در منطقه

اهمیت بالینی: تشخیص زودرس و در بدو تولد، مستقل از فاکتورهای مداخله‌گر در تشخیص نظیر همولیز، پیگیری سابقه خانوادگی و بررسی سایر اعضای خانواده

Identification of Mutations in G6PD Gene

• Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is the most common enzymatic disorder of red blood cell in human affecting more than 400 million people worldwide. Inheritance of (G6PD) deficiency is sex-linked. Mutations detection are free of any false positive or negative results and patient situation, for example hemolysis, doesn't alter results of examination.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** تغییرات الیک ژن الف-۱ آنتی تریپسین

اهداف: مطالعه دلایل کاهش الف-۱ آنتی تریپسین در سطح مولکولی با بررسی آللهای درگیر

اهمیت بالینی: تشخیص زودرس کاهش الف-۱ آنتی تریپسین، مطالعه استعداد افت سطح الف-۱ آنتی تریپسین در ساعات اولیه زندگی در نوزادان با سابقه خانوادگی

Alpha-1-antitrypsin deficiency

• Serpin peptidase inhibitor, clade A (alpha-1 antiproteinase, antitrypsin), member 1 (SERPINA1, formerly known as alpha-1-antitrypsin (A1AT) is a glycoprotein mainly produced by hepatocytes whose major function is to inhibit the action of neutrophilic elastase, a serine protease that hydrolyses elastin fibers in the lung. Mutations in SERPINA1 lead to a reduction or loss of the inhibitory capacity. The PI*S and PI*Z alleles are the two major forms predominant among the deficient variants. In this test we can analyse these two most important alleles.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** هموگلوبینوری حمله ای شبانه (PNH)

اهداف: بررسی جهش‌های ژن PIGA به عنوان اصلی ترین دلیل PNH

اهمیت بالینی: تشخیص قبل از بروز علائم، تشخیص مواردی که با روشهای روتین آزمایشگاهی مشخص نمیشوند.

Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria

(Mutation analysis of the PIG-A gene)

• Paroxysmal nocturnal haemoglobinuria (PNH) is caused by deficient biosynthesis of the glycosylphosphatidylinositol (GPI) anchor in haemopoietic stem cells. Mutation of the phosphatidylinositol glycan class A (PIG-A) gene, an X linked gene that participates in the first step of GPI anchor biosynthesis, is responsible for PNH.



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** آتاکسیا تلانژکتازیا (بررسی ژن ATM)

اهداف: مطالعه موتاسیونهای ژن ATM که در سالیان اخیر به عنوان عامل بیماری آتاکسیا تلانژکتازیا مشخص شده است.

اهمیت بالینی: پیگیری احتمال بروز بیماری در اعضای خانواده، مشخص کردن الگوی بیماری در فرد مبتلا و تشخیص بیماری با همراه بودن علائم بالینی.

Ataxia-Telangiectasia

• Ataxia-Telangiectasia (AT) is an autosomal recessive disorder involving cerebellar degeneration, immunodeficiency, radiation sensitivity and cancer predisposition. The ATM gene on human chromosome 11q22.3 has recently been identified as the gene responsible for ataxia-telangiectasia (AT). Four exons which were hot spots for point mutations in ATM gene analyze in this test.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** هموکروماتوزیس ارثی

اهداف: بررسی دو موتاسیون شایع عامل بیماری هموکروماتوزیس ارثی، C282Y و H63D

اهمیت بالینی: تشخیص قطعی و افتراقی بیماری، مطالعه الگوی توارثی در صورت وجود جهش.

Hereditary haemochromatosis (HH)

• Hereditary haemochromatosis (HH) is a recessively-inherited disorder of iron over-absorption prevalent in most populations. Affected individuals for Type 1 HH are usually either homozygous for a cysteine to tyrosine amino acid substitution at position 282 (C282Y) of the HFE gene, or compound heterozygotes for C282Y and for a histidine to aspartic acid change at position 63 (H63D). Molecular genetic testing for these two mutations has become widespread in recent years and we can analyze these two common mutations.

۱. **عنوان کلی پانل تشخیصی:** فیروز کیستیک (CF)

اهداف: بررسی شایع ترین موتاسیون ژن CFTR ($\Delta F508$) که حدوداً ۲۰ درصد تمام موارد موتاسیون این ژن در ایران را پوشش

میدهد. بررسی تمامی موتاسیونهای این ژن برای پوشش دادن تمامی قسمتها، نیز امکان پذیر است.

اهمیت بالینی: تشخیص زودرس و قبل از بروز علائم، و تایید تشخیص بیماری CF

Cystic fibrosis

• Cystic fibrosis (CF) is one of the most common autosomal recessive disorders inherited in man which results in a steady decline of health until death in the second or third decade of life. The most common mutation, the $\Delta F508$, results from a deletion of a codon corresponding to the amino acid phenylalanine at position 508 of the CFTR gene. This mutation is most common mutation in our country. We analyze this mutation for primary screening in CF patient.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** آتروفی عضلانی اسپینال (SMA)

اهداف: بررسی حذف در آگزنوهای ۷ و ۸ دو ژن SMN1 و SMN2 که عامل بیماری SMA میباشد.

آدرس: تهران- خیابان جناح - بالاتر از شهید گلاب - نرسیده به فلکه دوم صادقیه - نبش عابدزاده - ساختمان پزشکان پارسه - طبقات اول تا چهارم
تلفکس: ۵ - ۴۴۲۸۷۶۳۲

WWW.ParsehLab.com info@ParsehLab.com



بنام یزدان

آزمایشگاه پاتوبیولوژی و ژنتیک

پارسه

Parseh Pathobiology & Genetics Lab.



تاریخ :
شماره :
پیوست :

اهمیت بالینی: تشخیص زودرس و قبل از بروز علائم بالینی SMA و همچنین تایید تشخیص .

Spinal Muscular Atrophy (SMA)

• Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a neuromuscular disease characterized by degeneration of motor neurons resulting in progressive muscular atrophy (wasting away) and weakness. The clinical spectrum of SMA ranges from early infant death to normal adult life with only mild weakness. These patients often require comprehensive medical care involving multiple disciplines, including pediatric pulmonology, pediatric neurology, pediatric orthopaedic surgery, pediatric critical care, and physical medicine and rehabilitation; and physical therapy, occupational therapy, respiratory therapy, and clinical nutrition. Genetic counseling is also helpful for the parents and family members. In order to be diagnosed with Spinal Muscular Atrophy, symptoms need to be present. In most cases a diagnosis can be made by the SMN gene test, which determines whether there is at least one copy of the **SMN1** gene by looking for its unique sequences (that distinguish it from the almost identical **SMN2**) in exons 7 and 8.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** ناشنوایی ارثی (بررسی ژن کانکسین ۲۶)

اهداف: مطالعه وجود موتاسیون در ژن کانکسین ۲۶ که به عنوان یکی از عوامل اصلی ناشنوایی های ارثی در ایران به شمار میرود. در ضمن با بررسی این نوع جهش نظریه ارثی بودن ناشنوایی قابل پیگیری است.

اهمیت بالینی: به دنبال تشخیص موتاسیون در اعضای خانواده، امکان پیگیری نوع جهش در دیگر اعضا، به خصوص فرزند خانواده وجود دارد.

Connexin 26 and familial hearing loss

• Connexin 26 and the most common mutation in this gene, **35delG**, is very important in hearing loss and inheritance of this pattern can be cause familial hearing loss. In this test we analyze this common mutation. If there is any ordering, we can analyze whole of connexin 26 for rare mutations.

• **عنوان کلی پانل تشخیصی:** عدم حساسیت به آندروژن (AIS)

اهداف: .. بررسی موتاسیونهای شایع ژن آندروژن رسپتور

اهمیت بالینی: آندروژنها با واسطه گیرنده خود باعث تمایز جنسی مردانه و پیدایش فنوتیپ مردانه میشوند. هر گونه جهش در ژن این گیرنده، باعث اختلال در پاسخدهی مناسب به آندروژنها شده و در نتیجه باعث بروز فمینیزاسیون تستیکولار و هرمافرودیتیزم کاذب مردانه میشود. حضور هر گونه جهش در ساختار ژن آندروژن رسپتور، میتواند توجه کننده فمینیزاسیون تستیکولار باشد.

Androgen insensitivity syndrome

• Androgen insensitivity syndrome (AIS) is caused by mutations in the androgen receptor (**AR**) gene that result in various degrees of impairment of genital virilisation. It is an X-linked disorder in 46 XY individuals, with wide spectrum of clinical manifestations, and has allowed the classification of AIS into complete (CAIS) and partial forms (PAIS), as well as a rare group of phenotypical men with azoospermia In this test we analyze androgen receptor mutations.