

خدماتی که توسط آزمایشگاه ژنتیک درمانگاه ابن سینا ارائه می‌گردد:

۱- پنل ناباروری (مولکولی):

نوع نمونه	نوع تست
EDTA خون	بررسی فاکتورهای ترومبوفیلی (MTHFR, Factor2, Factor5, Factor13, PAI-1)
EDTA خون	آزواسپرمی و اولیگوسپرمی ناشی از ریزحذف های کروموزوم Y (AZF)
مایع منی روی یخ	بررسی فراگماتاسیون اسperm (Sperm DNA Fragmentation) با روش فلوسیتومتری (Gold standard method)
EDTA خون	تعیین ژنتیک تحمدان به کمک ژن FMR1 (به هدف بررسی علت سقط های مکرر و ناباروری زنان)
محصول سقط در نرمال سالین	بررسی علل سقط مکرر به روش QF-PCR
محصول سقط در نرمال سالین	بررسی علل سقط مکرر به روش Subtelomeric MLPA
محصول سقط در نرمال سالین	بررسی علل سقط مکرر به روش array CGH
EDTA خون	سیستیک فیبروزیس (CFTR) ناحیه ΔF508
EDTA خون	هایپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) به روش تعیین توالی سنگر و همچنین MLPA

۲- پنل تشخیص پیش از تولد (PND) اختلالات کروموزومی و یا تک ژنی:

نوع نمونه	نوع تست
مایع آمنیوتیک	کاریوتایپ مایع آمنیوتیک (AF)
مایع آمنیوتیک	بررسی آنیوپلولئیدی کروموزوم های ۱۳ و ۱۸ و ۲۱ و X و Y به روش سریع QF-PCR
مایع آمنیوتیک	بررسی آنیوپلولئیدی کروموزوم های ۱۳ و ۱۸ و ۲۱ و XY به روش سریع MLPA
پرز جفتی	کاریوتایپ CVS
مایع آمنیوتیک	بررسی نقایص ساختاری ریز کروموزومی جنین به روش Oligo arrayCGH
خون پدر، مادر و فرزند بیمار	مرحله اول PND برای اختلالات مولکولی (تک ژنی)
نمونه جفت یا مایع آمنیوتیک	مرحله دوم PND برای اختلالات مولکولی (تک ژنی)
مایع آمنیوتیک	Smith Lemli Opitz Syndrome (SLOS)
خون مادر در لوله مخصوص (از هفته ۱۲ تا ۱۷ بارداری)	غربالگری سلامت جنین از نظر آنیوپلولئیدی کروموزوم های ۱۳، ۱۸، ۲۱ و XY و همچنین تعیین جنسیت جنین به روش غیرتھاجمی (Cell free NIPT DNA)

۳- پنل اختلالات نوروماسکولار (مولکولی) :

نوع نمونه	نوع تست
EDTA خون	آتروفی عضلانی - نخاعی (SMA) به روش MLPA
EDTA خون	دیستروفی عضلانی دوشن و بکر (DMD&BMD) به روش MLPA
EDTA خون	دیستروفی میوتونیک (Myotonic dystrophy) تیپ ۱ و ۲
EDTA خون	بررسی دوپلیکاسیون ژن PMP22 در بیماران مبتلا به شارکوت ماری توثر (CMT)
EDTA خون	بررسی اختلالات ناشی از بسط تکرارهای سه نوکلئوتیدی
EDTA خون	شناسایی انواع اختلالات نوروماسکولار فاقد تشخیص به روش WES

۴- پنل عقب ماندگی ذهنی(مولکولی) :

نوع نمونه	نوع تست
خون EDTA	سندروم X شکننده (Fragile-X Syndrome)
خون EDTA	بررسی حذف های ساب تلومری به روش MLPA
خون EDTA	سندروم رت (Rett Syndrome)
خون EDTA	بررسی علل ژنتیکی عقب ماندگی های ذهنی ایدیوپاتیک به روش array CGH
خون EDTA	شناسایی علل ژنتیک انواع عقب ماندگی های ذهنی و اختلالات تکاملی به روش WES

۵- پنل اختلالات خونی (مولکولی) :

نوع نمونه	نوع تست
EDTA خون	بتا تالاسمی (Beta Thalassemia)
EDTA خون	آلفا تالاسمی (Alpha Thalassemia)
EDTA خون	بیماری آنمی داسی شکل (Sickle-cell disease)
EDTA خون	هموفیلی A (نقص فاکتور انعقادی ۸)، وارونگی ۲۲
EDTA خون	هموفیلی A (نقص فاکتور انعقادی ۸) به روش توالی یابی
EDTA خون	هموفیلی B (نقص فاکتور انعقادی ۹)

۶- پنل سیتوژنتیک و سیتوژنتیک مولکولی :

نوع نمونه	نوع تست
خون هپارینه	کاریوتایپ خون محیطی با کیفیت High Resolution
مایع آمنیوتنیک	کاریوتایپ مایع آمنیوتنیک (AF)
EDTA خون	بررسی ریزحذف ها و یا ریز مضاعف شدگی های کل ژنوم در موارد عقب ماندگی های ذهنی ایدیوپاتیک و یا انواع اختلالات تکاملی به روش array CGH
معز استخوان در محیط انتقالی	کاریوتایپ نمونه معز استخوان (B.M)

۷- پنل عمومی :

نوع نمونه	نوع تست
EDTA خون	آکندروپلازی (Achondroplasia)
EDTA خون	تب مدیترانه‌ای فامیلی (FMF) (Familial Mediterranean Fever)، بررسی نواحی Hot spot و همچنین بررسی کل ژن (بنا بر درخواست)
EDTA خون	سیستیک فیبروزیس (CF)، بررسی کامل ژن CFTR
EDTA خون	آتاکسی فردریش (FA)
EDTA خون	هانتینگتون (HD) و سایر اختلالات ناشی از بسط های نوکلئوتیدی
EDTA خون	ناشنوایی غیر سندرومی (GJB2, GJB6)
EDTA خون	بررسی جهش های ژن HFE جهت تشخیص هموکروماتوز (Hemochromatosis)
EDTA خون	تشخیص ژنتیکی انواع اختلالات متابولیک و سایر اختلالات ژنتیکی (Whole Exome WES Sequencing) قادر تشخیص بالینی به روش

پیمارستان ابن سینا

۸- پنل سرطان:

نوع نمونه	نوع تست
مغز استخوان در محیط انتقالی	کاریوتایپ نمونه مغز استخوان (B.M)
EDTA خون	سرطان پستان و تخدمان (BRCA1, BRCA2, ...) به روش WES به منظور شناسایی موتاسیون های نقطه ای
EDTA خون	سرطان پستان و تخدمان (BRCA1, BRCA2) به روش MLPA به منظور شناسایی ریز حذف های زنی (خاص موارد با نتیجه WES منفی)
EDTA خون	پنل بررسی سرطان های ارثی شایع از قبیل FAP یا HNPCC یا WES (شناسایی موتاسیون های ژرمینال) به روش
بلوک پارافینه (پیش آگهی و پاسخ به درمان برای CRC و NSCLC)	بررسی جهش های ژن KRAS/NRAS/BRAF
بلوک پارافینه (پیش آگهی و پاسخ به درمان برای سرطان پستان)	بررسی تکثیر ژن Her2/Neu به روش FISH
بلوک پارافینه (نوروبلاستوما، سرطان مغز و پروستات و SCLC)	بررسی تکثیر ژن N-MYC
بلوک پارافینه (پاسخ به درمان برای NSCLC)	بررسی جهش های ژن EGFR
خون EDTA (تشخیص MPNs)	بررسی جهش های ژن JAK2 اگزون ۱۴ (V617F)

خون EDTA (تشخیص MPNs)	بررسی جهش های ژن JAK2 اگزون ۱۲
خون EDTA (تشخیص MPNs)	بررسی جهش های ژن CALR
خون EDTA (تشخیص MPNs)	بررسی جهش های ژن MPL
بلوک پارافینه (Glioblastoma)	بررسی موتاسیون ژن های IDH1 و IDH2
بلوک پارافینه (Glioblastoma)	1p19q co-Deletion
بلوک پارافینه	بررسی متیلاسیون ژن MGMT
بلوک پارافینه (Glioblastoma)	بررسی موتاسیون های ژن TERT
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M (پیش آگهی در مبتلایان به AML با کاریوتایپ نرمال)	بررسی جهش های ژن NPM1
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M (پیش آگهی در مبتلایان به AML با کاریوتایپ نرمال)	بررسی جهش های ITD در ژن FLT3
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M	بررسی جهش های TDK در ژن FLT3
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M (پیش	بررسی جهش های ژن CEBPA

آگهی در مبتلایان به AML با کاربومیوتایپ (نرمال)	
بلوک پارافینه یا خون EDTA GIST TKI therapy (response)	بررسی جهش های ژن c-Kit
بلوک پارافینه (تشخیص GIST)	بررسی جهش های ژن PDGFRA
خون EDTA (پاسخ به درمان با تیوپورین در مبتلایان به ALL)	بررسی جهش های ژن TPMT
خون پاسخ به درمان با Clopidogrel (Plavix)	بررسی جهش های ژن CYP2C19 (Plavix)
خون بررسی مقاومت به Imatinib طی Ph ⁺ ALL یا CML	بررسی جهش های ژن T315I
بلوک پارافینه Breast, Ovary, NSCLC, CRC, GIST, Brain	بررسی جهش های ژن PIK3CA
خون EDTA	5FU Toxicity (DPYD)

EDTA خون	بررسی ریز حذف های کروموزومی مرتبط با Hematologic Malignancies (ALL, AML, CML, CLL, MDS and various lymphomas) به روش <u>MLPA</u> (موارد <u>CLL</u> و <u>MDS</u> دیگر نیازی به کاریوتایپ ندارند)
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M	بررسی ریز حذف های کروموزومی مرتبط با Multiple Myeloma (MM) به روش <u>MLPA</u>
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M	پنل بررسی حذف و اضافات کروموزومی دخیل در CLL به روش <u>MLPA</u>
بلوک پارافینه	بررسی DNA Ploidy به روش <u>MLPA</u>
EDTA خون (Association with Behcet's syndrome)	HLA B51 PCR
EDTA خون	HLA B52 PCR
EDTA خون	HLA B27 PCR
EDTA خون	HLA DQ 2 and 8
خون یا EDTA یا آسپیراسیون B.M یا بلوک پارافینه EDTA	بررسی کلونالیتی لنفوسيت T
خون یا EDTA یا آسپیراسیون B.M یا بلوک پارافینه EDTA	بررسی کلونالیتی لنفوسيت B
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M	بررسی موفقیت پیوند مغز استخوان (کایمیریسم) به روش STR Genotyping

بلوک پارافینه	بررسی پایداری میکروستلایت (MSI)
بلوک پارافینه (پاسخ به درمان برای NSCLC با نتیجه EGFR منفی)	بررسی فیوژن EML4-ALK [inv(2)(p21p23)]
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M	BCR-ABL t (9,22) Quantitative (p210)
خون یا مغز استخوان EDTA	FIP1L1-PDGFR α
خون یا آسپیراسیون EDTA B.M (ارسال سریع نمونه در کمتر از ۴ ساعت در دمای ۸-۲ درجه سانتیگراد (الزامی است)	پنل ترانسلوکاسیون های مرتبط با لوکمی ها (ALL, AML, CML) <u>(انواع آن در جدول ذیل قید شده):</u>

پیمارستان ابن سینا

Sample	Fusion Gene	Translocation Name
خون يا مغز استخوان EDTA	PML-RARA (سه فيوژن)	t(15;17)(q24;q21)
خون يا مغز استخوان EDTA	CBFB-MYH11	inv(16)(p13;q22)
خون يا مغز استخوان EDTA	RUNX1- RUNX1T1 (AML1-ETO)	t(8;21)(q22;q22)
خون يا مغز استخوان EDTA	MLL-MLLT3	t(9;11)(p22;q23)
خون يا مغز استخوان EDTA	MLL-ELL	t(11;19)(q23;p13.1)
خون يا مغز استخوان EDTA	MLL-MLLT1	t(11;19)(q23;p13.3)
خون يا مغز استخوان EDTA	FUS-ERG	t(16;21)(p11;q22)
خون يا مغز استخوان EDTA	ETV6-MN1	t(12;22)(p13;q11- 12)
خون يا مغز استخوان EDTA	DEK-NUP214	t(6;9)(p23;q34)
خون يا مغز استخوان EDTA	MLL-EPS15	t(1;11)(p32;q23)
خون يا مغز استخوان EDTA	MLL-MLLT11	t(1;11)(q21;q23)
خون يا مغز استخوان EDTA	MLL-MLLT4	t(6;11)(q27;q23)
خون يا مغز استخوان EDTA	MLL-AFF1	t(4;11)(q21;q23)

خون یا مغز استخوان EDTA	TCF3-PBX1	t(1;19)(q23;p13)
خون یا مغز استخوان EDTA	ETV6-RUNX1	t(12;21)(p13;q22)
خون یا مغز استخوان EDTA	TCF3-HLF	t(17;19)(q22;p13)
خون یا مغز استخوان EDTA	STIL-TAL1	del(1)(p32)
خون یا مغز استخوان EDTA	BCR-ABL P230, (P210, P190) سه فیوژن	t(9;22)(q34;q11)
خون یا مغز استخوان EDTA	SET-NUP214	t(9;9)(q34;q34)
خون یا مغز استخوان EDTA	ZBTB16-RARA	t(11;17)(q23;q21)
خون یا مغز استخوان EDTA	MLL-MLLT6	t(11;17)(q23;q21)
خون یا مغز استخوان EDTA	ETV6-ABL1	t(9;12)(q34;p13)
خون یا مغز استخوان EDTA	ETV6-PDGFRB	t(5;12)(q33;p13)
خون یا مغز استخوان EDTA	MLL-MLLT10	t(10;11)(p12;q23)
خون یا مغز استخوان EDTA	MLL-FOXO4	t(X;11)(q13;q23)

خون یا مغز استخوان EDTA	RUNX1- MECOM	t(3;21)(q26;q22)
خون یا مغز استخوان EDTA	NPM1-RARA	t(5;17)(q35;q21)
خون یا مغز استخوان EDTA	NPM1-MLF1	t(3;5)(q25.1;q35)



پیمارستان ابن سینا