



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

لیست آزمایشات جدید

ردیف	آزمایش / بیماری	ژن	متد	نوع نمونه	جوابدهی
بررسی سیتوژنتیک / کاریوتایپ / بررسی کروموزومی					
1	بررسی کروموزومی خون محیطی	-	کشت لنفوسیت های خون	5 سی سی خون هیپارینه در لوله های سدیم هیپارین	یک ماه
2	بررسی کروموزومی مایع آمنیوتیک	-	کشت سلولهای جنینی	دو سرنگ حاوی مایع آمنیوتیک	2 هفته کاری
3	غربالگری کروموزومی جنین از طریق خون مادر از هفته 10 بارداری	Cell Free DNA	NGS	خون مادر باردار در لوله های مخصوص	10 الی 14 روز کاری
4	QF-PCR	-	بررسی سریع کروموزومهای 13، 18، 21 و جنسی	مایع آمنیوتیک	3 الی 4 روز کاری در صورت عدم تکرار آزمایش
5	بررسی کروموزومی پرزهای جفتی	-	کشت سلولی	پرزهای جفتی	2 الی 3 هفته کاری
6	بررسی کروموزومی محصولات سقط	-	کشت سلولی	محصولات سقط در محلول نرمال سالین	3 الی 4 هفته کاری
7	بررسی کروموزومی مرده زایی	-	کشت سلولی	محصولات سقط در محلول نرمال سالین	3 الی 4 هفته کاری
8	کاریوتایپ مولکولی		Array-CGH	خون محیطی / محصولات سقط / پرزهای جفت	1 ماه
تعیین جنسیت جنین					
9	تعیین جنسیت جنین از طریق خون مادر	DYS14 و SRY	Real-time PCR	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC یا پلاسما جدا شده	5 روز کاری



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

10	تعیین جنسیت	DYS14 و SRY	PCR	مایع آمینوتیک/پرزهای جفت	یک هفته کاری
بررسی مولکولی/بیماریهای تک ژنی قبل و بعد از تولد					
11	بررسی مولکولی SLOS	DHCR7	تعیین توالی کامل ژن	بر روی مایع آمینوتیک / پرزهای جفت	2 الی 3 هفته کاری
12	بررسی مولکولی SLOS	DHCR7	تعیین توالی کامل ژن	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	3 الی 4 هفته کاری
13	بررسی مولکولی ژن در ناشنوایی	GJB2	تعیین توالی کامل ژن	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	3 الی 4 هفته کاری
14	هماکروماتوزیس	HFE	تعیین توالی کامل ژن و جهش های شایع	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	3 الی 4 هفته کاری
15	تب فامیلی مدیترانه ای (FMF)	MEFV	تعیین توالی کامل ژن و جهش های شایع	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	3 الی 4 هفته کاری
16	سندرم X شکننده (فراژیل ایکس)	FMR1	TP-PCR, PCR	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	2 هفته کاری
17	بیماری آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)	SMN1	بررسی حذف اگزون 7 و 8	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	2 هفته کاری
18	بیماری بتاتالاسمی	HBB	تعیین توالی	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	2 هفته کاری
19	آنمی داسی شکل	HBB	تعیین توالی	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	2 هفته کاری
20	آتاکسیای فردریش	FRDA	PCR, TP-PCR	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	2 هفته کاری
21	بیماری نقص مادرزادی - 21 هیدروکسیلاز	CYP21A2	تعیین توالی	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	3 الی 4 هفته کاری
22	بیماری فنیل کتونوری (PKU)	PAH	تعیین توالی	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	3 الی 4 هفته کاری
بررسی مولکولی سرطانها					



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

2 هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	تعیین توالی کامل اگزون 12	Jak2	بیماریهای میلوپرولیفراتیو Jak2 منفی	23
یک هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	بررسی جهش مذکور	Jak2 V617F	بیماریهای میلوپرولیفراتیو	24
2 هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	تعیین توالی اگزون	CALR	بیماریهای میلوپرولیفراتیو	25
2 هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	تعیین توالی اگزون	MPL	بیماریهای میلوپرولیفراتیو	26
45 روز	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	تعیین توالی، NGS	BRCA-1 & BRCA2	سرطان پستان	27
فارماکوژنتیک					
یک هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC یا پلاسمای جداشده	PCR	SLCO1B1	مشکلات عضلانی مرتبط با داروهای استاتین	28
2 هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	PCR	CYP2C19	بررسی پاسخ به داروی پلاویکس	29
یک هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	PCR	CYP2C9- VCORK1	متابولیسم وارفارین	30
یک هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	PCR	FVL, FII, BFG, PAI-1, MTHFR, F VIII,	فاکتورهای انعقادی	31
ناباروری مردان					
2 هفته کاری	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	-	AZF	بررسی ریزحذف های کروموزوم Y	32
3 روز کاری	مایع سمن تازه	-	SDFA/DFI	بررسی قطعه قطعه شدن DNA اسپرم	33
یک ماه	5 سی سی خون هیپارینه در لوله های سدیم هیپارین	کشت لنفوسیت های خون	-	بررسی کروموزومی خون محیطی	34



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

بررسی علل ژنتیکی سقط مکرر

35	بررسی کروموزومی خون محیطی زوجین	-	کشت لنفوسیت های خون	5 سی سی خون هیپارینه در لوله های سدیم هیپارین	یک ماه
36	بررسی فاکتورهای انعقادی	FVL, FII, BFG, PAI-1, MTHFR, FXIII,	PCR	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	یک هفته کاری
37					

آزمایشات ژنتیک مولکولی تشخیصی فاکتورهای خطر بیماری های قلبی عروقی

38	پنل خطر بیماریهای قلبی	FII, FVL, MTHFR, APOE, APOB, PAI-1, ACE, FXIII, BFG,	2 لوله خون محیطی حاوی EDTA / لوله CBC	3 هفته کاری
----	------------------------	--	---------------------------------------	-------------