



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

شناسنامه آزمایشهای سیتوژنتیک

کاربوتیپ خون / کاربوتیپ نواری خون / (بررسی کروموزومی) خون محیطی	نام/نامهای آزمایش
بررسی کروموزمهای خون محیطی با رزولوشن بالا	
سیتوژنتیک	نام بخش
حدود 5 سی سی خون محیطی در یک لوله آزمایش در سبز کمرنگ (حاوی ماده ضد انعقاد سدیم هپارین)	نوع نمونه درخواستی
نمونه های فریز شده، لخته شده و نمونه های جمع آوری شده در لوله های نامناسب، نمونه ای لیز شده	عدم پذیرش نمونه
نمونه ها باید در شرایط اسپتیک جمع آوری و به سرعت در مدت زمان کمتر از 24 ساعت به آزمایشگاه ارسال شوند. در صورتیکه به هر دلیل امکان ارسال نمونه ها در این زمان وجود نداشت موارد زیر را در نظر داشته باشید:	شرایط نگهداری و ارسال نمونه
<ul style="list-style-type: none"> ❖ آنها را در یخچال نگه دارید (بهتر است در قسمت پایین یخچال نگه داشته شود) ❖ به هیچ وجه، درب نمونه باز نشود که باعث آلودگی میشود ❖ نمونه ها را از گرما یا سرما حفظ کنید و هرگز نگذارید یخ بزنند. ❖ در هنگام ارسال از کولمن حاوی Cool pack استفاده شود ولی از تماس مستقیم نمونه با یخ جلوگیری شود. 	
<ul style="list-style-type: none"> ❖ افراد دارای ناهنجاری های مادرزادی، عقب ماندگی های ذهنی، تاخیر در رشد ❖ افرادی که دارای سابقه اختلال کروموزومی هستند ❖ افراد دارای اختلالات ذهنی / درکی / اوتیسم ❖ زوجین نابارور ❖ زوجین دارای سابقه سقط های مکرر ❖ تعیین علت تولد نوزادان نارس و مرده یا ناتوانی در فرزند یا فرزندان خانواده. ❖ زوجین دارای فرزند معلول ❖ آمنوره (اختلال در عادت ماهیانه) ❖ تاخیر در رشد ❖ ابهام جنسی 	موارد ارجاع بیماران



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

❖ علایم ظاهری مشکوک	
کشت 72 ساعته نمونه‌های خون توسط فیتوهموگلوتامین، هاروست به روش معمول، باندینگ G با رنگ گیمسا. کروموزم های 20 متافاز شمارش شده و 5 سلول به طور کامل آنالیز می شوند. یک کاریوتیپ تهیه می شود. در صورت پیدا شدن آنومالی 15 متافاز دیگر نیز آنالیز می شوند.	روش آزمایشگاهی
یک ماه	زمان تقریبی انجام آزمایش

QF-PCR بر روی مایع آمنیون جهت بررسی اختلالات کروموزومی در نمونه جنینی

نام آزمایش	QF-PCR
نام بخش	سیتوژنتیک
نوع نمونه درخواستی	بین 4 تا 5 میلی لیتر نمونه از مایع آمنیوتیک
عدم پذیرش نمونه	در صورت خونی بودن نمونه، گرفتن خون مادر باردار در لوله های EDTA ضروری است
شرایط نگهداری	نمونه ها باید در ظروف دربسته و در شرایط استریل نگهداری شوند و به سرعت در مدت زمان کمتر از 24 ساعت به آزمایشگاه ارسال شوند. لوله ها را با پارافیلیم کاملا ببندید در صورتیکه به هر دلیل امکان ارسال نمونه‌ها در این زمان وجود نداشت آنها را در یخچال نگه دارید.
موارد ارجاع بیماران	❖ بررسی سریع کروموزومهای جنین در مادران باردار
روش آزمایشگاهی	بررسی مولکولی نمونه برای کروموزومهای 13، 18، 21 و کروموزومهای جنسی
زمان تقریبی انجام آزمایش	3 الی 4 روز کاری



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

کاریوتیپ مایع آمنیون جهت بررسی اختلالات کروموزومی در نمونه جنینی

نام آزمایش	کاریوتیپ مایع آمنیون اطراف جنین/بررسی اختلالات کروموزومی مایع آمنیون اطراف جنین
نام بخش	سیتوژنتیک
نوع نمونه درخواستی	بین 15 تا 20 میلی لیتر نمونه از مایع آمنیوتیک اطراف جنین که معمولاً از هفته پانزدهم با سرنگ‌های استریل توسط پزشک متخصص گرفته می‌شود
عدم پذیرش نمونه	نکته: نمونه گیری با هماهنگی آزمایشگاه و در مراکز معرفی شده خاص انجام می‌گیرد. نمونه های فریز شده و نمونه های جمع آوری شده در شرایط نامناسب و غیر استریل
شرایط نگهداری	نمونه ها باید در ظروف دربسته و در شرایط استریل نگهداری شوند و به سرعت در مدت زمان کمتر از 24 ساعت به آزمایشگاه ارسال شوند. لوله ها را با پارافی کاملاً ببندید در صورتیکه به هر دلیل امکان ارسال نمونه‌ها در این زمان وجود نداشت آنها را در یخچال نگه دارید. نمونه ها را از گرما یا سرما حفظ کنید و هرگز نگذارید یخ بزنند.
موارد ارجاع بیماران	❖ مادران با سن بالا ❖ نتایج سونوگرافی غیر طبیعی ❖ تست های غربالگری با ریسک خطر بالا ❖ نتایج مثبت تست DNA آزاد جنینی ❖ موارد دیگر که با توجه به شرح حال، سابقه خانوادگی و طبق درخواست متخصص
روش آزمایشگاهی	نمونه‌های مایع آمنیوتیک جنینی کشت و هاروست شده و با روش باندینگ G رنگ آمیزی می‌شوند. از میان متافاز مختلف تهیه شده چند تایی آنالیز شده و کاریوتیپ تهیه می‌گردد.
زمان تقریبی انجام آزمایش	دو هفته کاری



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

غربالگری اختلالات کروموزومی جنین از طریق خون مادر (DNA آزاد جنینی)

سل فری DNA، Cell free DNA، DNA آزاد جنینی	نام آزمایش
مولکولی-ارسال به خارج از کشور	نام بخش
20 میلی لیتر نمونه از خون مادر باردار که معمولاً از هفته دهم بارداری در لوله های اختصاصی برای این آزمایش توسط آزمایشگاه گرفته می شود.	نوع نمونه درخواستی
نمونه های فریز شده، لخته شده و نمونه های جمع آوری شده در لوله های نامناسب، نمونه های لیز شده	عدم پذیرش نمونه
نمونه ها باید در لوله های مختص این تست گرفته شوند و به سرعت در مدت زمان کمتر از 24 ساعت به آزمایشگاه ارسال شوند. در صورتیکه به هر دلیل امکان ارسال نمونه ها در این زمان وجود نداشت آنها را در دمای آزمایشگاه نگه دارید. نمونه ها را از گرما یا سرما حفظ کنید و هرگز نگذارید یخ بزنند.	شرایط نگهداری
<ul style="list-style-type: none"> ❖ مادران با سن بالا ❖ تست های غربالگری با ریسک خطر بالا ❖ موارد دیگر که با توجه به شرح حال، سابقه خانوادگی و طبق درخواست متخصص 	موارد ارجاع بیماران
غربالگری کروموزومهای 13 و 18 و 21 و جنسی با تکنولوژی NGS	روش آزمایشگاهی
تقریباً 10 روز کاری	زمان تقریبی انجام آزمایش

بررسی اختلالات کروموزومی محصولات سقط

بررسی کروموزومی محصولات سقط	نام آزمایش
سیتوژنتیک	نام بخش
محصولات کورتاژ، جنین سالم، جفت	نوع نمونه درخواستی
نمونه های فریز شده، نمونه های جمع آوری شده در محلول های نامناسب از قبیل فرمالین، الکل و	عدم پذیرش نمونه



آزمایشگاه پاتوبیولوژی نور

آزمایشگاه ژنتیک نوران

شرایط نگهداری	نمونه ها باید در ظروف حاوی نرمال سالین ریخته شده و به سرعت در مدت زمان کمتر از 24 ساعت به آزمایشگاه ارسال شوند. در صورتیکه به هر دلیل امکان ارسال نمونه‌ها در این زمان وجود نداشت آنها را در یخچال نگه دارید. نمونه ها را از گرما یا سرما حفظ کنید و هرگز نگذارید یخ بزنند.
موارد ارجاع بیماران	❖ سقط ❖ سقط مکرر
روش آزمایشگاهی	نمونه‌های جنینی کشت و هاروست شده و با روش باندینگ G رنگ آمیزی می‌شوند. از میان متافاز مختلف تهیه شده چند تایی آنالیز شده و کاریوتیپ تهیه می‌گردد.
زمان تقریبی انجام آزمایش	تقریباً 30 روز کاری
توجه: در صورت عدم رشد نمونه و یا الودگی، انجام QF-PCR یا Array-CGH بر روی نمونه ها قابل انجام میباشد.	