کد مدرک:۱-۷۷۲-۳-ر

فهرست:

بخش اول : سیتوژنتیک

کاریوتایپ خون ۳

کاریوتایپ خون با حد تفکیک بالا (HR) ٤

کاریوتایپ جهت بررسی موزائیسم ٥

کاریوتایپ مغز و استخوان ٦

کاریوتایپ مایع آمنیون ۷

کاریوتایپ به منظور بررسی سندرم فراژیل ایکس ۸

بخش دوم : ژنتیک مولکولی

بررسی فاکتور ۲(پروترومبین ۲۰۲۱۰) ۹

بررسی جهش MTHFR ۱۰

بررسی فاکتور ۵ لیدن ۱۱

Y-Microdeletion ۱۲

بررسی کانکسین ۲۶ در ناشنوایی ۱۳

بررسی موتاسیون های شایع هموکروماتوز ارثی ۱٤

بررسی موتاسیون های شایع FMF (تب مدیترانه ای فامیلیال) ۱٥

بررسی موتاسیون بیماری CAH(هایپرپلازی مادرزادی آدرنال) ۱٦

بررسی ژنتیکی از نظر بیماری SMA(Spinal muscular atrophy) ۱۷

بررسی تالاسمی آلفا ۱۸

بررسی تالاسمی بتا ۱۹

بررسی JAK۲ ..... ۲۰

بررسی ABL-BCR کیفی ۲۱

بررسی ABL-BCR کمی ۲۲

بررسی جهش های ژن W٥١٥ ..... ۲۳

بررسی موتاسیون های KRAS ۲٤

بررسی موتاسیون های NRAS ۲٥

بررسی موتاسیون های BRAF ۲٦

بررسی جهش های ژن EGFR ۲۷
بررسی آنوپلوئیدی ها به روش QF PCR برروی مایع آمنیون ۲۸
بررسی BRCA۱ در سرطان پستان وراثتی ۲۹
بررسی BRCA۲ در سرطان پستان وراثتی ۳۰
بررسی موتاسیون تکرارهای سه نوکلئوتیدی در Fragile X syndrome ۳۱
بررسی حذف های ژنی در بیماری دوشن ۳۲
آزمایش غربالگری NIPT با استفاده از Cell Free DNA جنینی ۳۳
بررسی HER۲/neu ۳٤
بررسی ژنتیکی بیماری پرادرویلی/انجلمن به روشFISH ۳۵
بررسی سندرم DiGeorge ۳٦

بخش اول: سیتوژنتیک

نام آزمایش به فارسی :	کاریوتایپ خون
نام آزمایش به انگلیسی :	CHROMOSOME ANALYSIS,BLOOD
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون هپارینه سدیم
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه سیتوژنتیک آزمایشگاه رازی تکمیل گردد .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش منتقل شود- ۴ روز در یخچال پایدار است.
شرح تست :	به منظور تشخیص اختلالات کروموزومی نظیر تعداد و ساختار و همچنین تشخیص نوع کروموزوم جنسی بکار می رود. تجزیه و تحلیل کروموزومی برای افراد مبتلا به ویژگی های بالینی از قبیل ناباروری، سقط مکرر، بلوغ با تاخیر، ژنیتال های مبهم، آمنوره یا افرادی که دارای ویژگی های بالینی ، که نشان دهنده سندرم های Aneuploidy ، از جمله سندرم داون، سندرم ترنر، سندرم Klinefelter، سندرم Trisomy۱۳ و Trisomy۱۸ دارای کاربرد می باشد.
تکنیک بررسی :	Cell Culture with Mitogens followed by Chromosome Analysis
هشدار :	۱ – قرار گرفتن نمونه در معرض دمای شدید (انجماد یا دمای بیشتر از ۳۰ درجه سانتیگراد) ممکن است سلول ها را از بین ببرد. ۲– نمونه گیری نا مناسب و در پی آن لیز سلولی ممکن است باعث اختلال در کشت سلولی شود. ۳– استفاده از ضد انعقاد نادرست یا مخلوط کردن خون با ضد انعقاد ناکافی می تواند باعث اختلال شود. ۴– مصرف مکرر داروها مانند آرام بخش ها و مسکن ها از جمله استامینافن کدئین، ژلوفن و ..... باعث اختلال در کشت سلولی می شود. ۵– سابقه پیوند مغز استخوان و دریافت خون تام یا گلبول سفید تفسیر آزمایش را دچار اختلال می کند بنابراین بیمار نمی تواند آزمایش دهد.
زمان جوابدهی :	۳۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۲۰
منابع:	۱. Manning M, Hudgins L, Professional Practice and Guidelines Committee: Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. Genet Med ۲۰۱۰-۱۲(۱۱):۷۴۲-۷۴۵. ۲. Sheets KB, Crissman BG, Feist CD, et al: Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the national society of genetic counselors. J Genet Couns ۲۰۱۱.۴۳۲-۴۴۱.

نام آزمایش به فارسی :	کاریوتایپ خون با حد تفکیک بالا (HR)
نام آزمایش به انگلیسی :	CHROMOSOME ANALYSIS HR,BLOOD
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون هپارینه سدیم
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه سیتوژنتیک آزمایشگاه رازی تکمیل گردد .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش منتقل شود- ۴ روز در یخچال پایدار است
شرح تست :	این تکنیک از لحاظ بالینی برای شناسایی نقص های کروموزومی که با روش کاریوتایپ معمولی قابل شناسایی نبودند، به منظور تشخیص دقیق نقاط شکستگی و مضاعف شدگی کروموزومی حتی در مواردخیلی کم که ایجاد ژنوتایپ و فنوتایپ در سطح پایین می کنند، مورد استفاده قرار می گیرد. در واقع این روش حذف ها و مضاعف شدگی های کوچک تا طول ٤mb، وارد شدگی ها (Inversions)، جابه جایی ها (Translocations) و منوزومی ها و تریزومی های کرومزوم ها را که با روش کاریوتایپ معمولی خون قابل شناسایی نبودند شناسایی می کند.
تکنیک بررسی :	Cell Culture with Mitogens followed by Chromosome Analysis
هشدار :	۱ - قرار گرفتن نمونه در معرض دمای شدید (انجماد یا دمای بیشتر از ۳۰ درجه سانتیگراد) ممکن است سلول ها را از بین ببرد. ۲- نمونه گیری نا مناسب و در پی آن لیز سلولی ممکن است باعث اختلال در کشت سلولی شود. ۳- استفاده از ضد انعقاد نادرست یا مخلوط کردن خون با ضد انعقاد ناکافی می تواند باعث اختلال شود. ۴- مصرف مکرر داروها مانند آرام بخش ها و مسکن ها از جمله استامینافن کدئین، ژلوفن و ..... باعث اختلال در کشت سلولی می شود. ۵- سابقه پیوند مغز استخوان و دریافت خون تام یا گلبول سفید تفسیر آزمایش را دچار اختلال می کند بنابراین بیمار نمی تواند آزمایش دهد.
زمان جوابدهی :	۳۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۲۲
منابع:	Yunis JJ, Chandler ME, High-resolution chromosome analysis in clinical medicine. Prog Clin Pathol. ۱۹۷۸;۷:۲۶۷-۸۸.

نام آزمایش به فارسی :	کاریوتایپ جهت بررسی موزائیسم
نام آزمایش به انگلیسی :	CHROMOSOMAL STUDY FOR MUSAICISM
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون هپارینه سدیم
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه سیتوژنتیک آزمایشگاه رازی تکمیل شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش منتقل شود- ۴ روز در یخچال پایدار است
شرح تست :	موزائیسم گاهی در اثر ناهنجاری کروموزومی ایجاد می‌شود. موزائیسم (Mosaicism) زمانی رخ می‌دهد که فرد دارای دو یا چند مجموعه‌ی سلولی است که از نظر محتوای ژنتیکی متفاوت هستند. فرد مبتلا به موزائیسم دارای سلول های متفاوتی از نظر تعداد کروموزوم می باشد مثلا برخی از سلول ها ۴۶ کرومزومی و برخی ۴۷ کروموزومی هستندکه این موضوع سبب اختلالاتی در بدن می‌شود. موزائیسم در اثر اختلال درتقسیم سلولی رخ می‌دهد و یک سلول به‌طور مساوی به دو سلول دختری تقسیم نمی‌شود. این آزمایش به منظور تشخیص کلیه اختلالات تعدادی و ساختاری کروموزوم ها و یا تعیین ساختار کروموزوم های جنسی فرد انجام می گیرد. در این آزمایش به علت احتمال وجود رده های سلولی مختلف یا به منظور تعیین تعداد هر کدام از رده های سلولی، تعداد سلولهای بیشتر مطالعه و بررسی می شوند.
تکنیک بررسی :	Cell Culture with Mitogens followed by Chromosome Analysis
هشدار :	۱ - قرار گرفتن نمونه در معرض دمای شدید (انجماد یا دمای بیشتر از ۳۰ درجه سانتیگراد) ممکن است سلول ها را از بین ببرد. ۲- نمونه گیری نا مناسب و در پی آن لیز سلولی ممکن است باعث اختلال در کشت سلولی شود. ۳- استفاده از ضد انعقاد نادرست یا مخلوط کردن خون با ضد انعقاد ناکافی می تواند باعث اختلال شود. ۴- مصرف مکرر داروها مانند آرام بخش ها و مسکن ها از جمله استامینافن کدئین، ژلوفن و ..... باعث اختلال در کشت سلولی می شود. ۵- سابقه پیوند مغز استخوان و دریافت خون تام یا گلبول سفید تفسیر آزمایش را دچار اختلال می کند بنابراین بیمار نمی تواند آزمایش دهد.
زمان جوابدهی :	۳۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۳۸
منابع:	۱. The Principals of Clinical Cytogenetics. Second edition. Edited by SL Gerson, MB Keagle. Totowa, NJ, Humana Press ۲۰۰۵.

نام آزمایش به فارسی :	کاریوتایپ مغز و استخوان
نام آزمایش به انگلیسی :	CHROMOSOME ANALYSIS,Bone Marrow
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی آسپیراسیون مغز استخوان
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود.
نحوه نمونه گیری :	آسپیراسیون مغز استخوان توسط پزشک متخصص در مطب و یا بیمارستان انجام شده و درون محیط ترانسپورت داخل کلمن به آزمایشگاه ارسال شود.
نحوه ارسال :	نمونه های مشکوک به ALL زیر ۶ ساعت به آزمایشگاه ارسال شود و نمونه های مشکوک به CMLو AML زیر ۲۴ ساعت به آزمایشگاه ارسال شود.
شرح تست :	تشخیص ناهنجاری های کروموزومی نقش مهمی را در، تشخیص و درمان نظارت بر بسیاری از اختلالات هماتولوژیک بازی می کنند. مطالعات سیتوژنتیکی مغز استخوان ممکن است در بسیاری از اختلالات بدخیم هماتولوژیک مفید باشد.برخی از اختلالات کروموزوم ممکن است به دسته بندی بدخیمی ها کمک کنند. به عنوان مثال، کروموزوم Philadelphia (Ph) که همچنین به عنوان der(۲۲)t(۹;۲۲)(q۳٤;q۱۱.۲) از آن نامبرده می شود، معمولا نشان دهنده لوسمی میلوئید مزمن (CML) یا لوسمی میلوئید میلوئید حاد(AML) است. کاریوتایپینگ از نمونه های مغز استخوان جهت شناسایی کروموزوم فیلادلفیا که در ۸۵٪ از مبتلایان به CML (لوسمی میلوئیدی مزمن) مشاهده می گردد میتواند به تشخیص سریع نوع بیماری کمک کند.
تکنیک بررسی :	Cell Culture with Mitogens followed by Chromosome Analysis
هشدار :	۱- مطالعات متداول کروموزوم با اختلالات سلول B همیشه موفق نیستند زیرا لنفوسیت های B در کشت سلولی به خوبی رشد نمی کنند. ۲- اگر بیمار تحت درمان سرطان باشد، نتایج آزمون کاریوتایپ ممکن است صحیح نباشد، به این دلیل که در استفاده از داروهای مربوط به درمان سرطان، کروموزم ها دچار تغییرات و آسیب می شوند.
زمان جوابدهی :	۱۵روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۲۶
منابع:	۱. Dewald GW, Ketterling RP, Wyatt WA, Stupca PJ: Cytogenetic studies in neoplastic hematologic disorders. In Clinical Laboratory Medicine. Second edition. Edited by KD McClatchey. Baltimore, Williams and Wilkens, ۲۰۰۲, pp ٦٥٨-٦٨٥.

نام آزمایش به فارسی :	کاریوتایپ مایع آمنیون
نام آزمایش به انگلیسی :	CHROMOSOME ANALYSIS,Amniotic Fluid
نمونه مورد نیاز :	۲۰ سی سی از مایع آمنیون
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود.
نحوه نمونه گیری :	دردوسرنگ استریل مجزا
نحوه ارسال :	ارسال سریع در شرایط یخچالی
شرح تست :	آزمایش کاریوتایپ مایع آمنیوتیک یکی از آزمایشات مفید در دوران بارداری است که می تواند در غربالگری های دوران بارداری تاثیر به سزایی داشته باشد ، این آزمایش با دریافت اطلاعاتی تکمیلی از سابقه بیمار ، مشکلات بارداری را تشخیص می دهد و همچنین در مواردی که فرد با سقط جنین همراه است نیز می توان علت سقط و عوامل تاثیر گذار آن را بررسی کند . این روش به تشخیص پیش از تولد اختلالات کروموزومی، از جمله Aneuploidy (به عنوان مثال، trisomy یا monosomy) کمک می کند. تجزیه و تحلیل کروموزوم برای تشخیص زود هنگام اختلالات کرموزومی در دوران حاملگی مادران ، بویژه مادران با سن بالا که به دلایل سندرم Aneuploidy، از جمله سندرم داون، سندرم ترنر، سندرم Klinefelter، سندرم تریزومی ۱۳ و سندرم تریزومی ۱۸ در خطر می باشند، مناسب است. اختلالات کروموزومی علت طیف گسترده ای از اختلالات مرتبط با نقایص زایمان و بیماری های مادرزادی است. بسیاری از این اختلالات می توانند به وسیله تجزیه و تحلیل مایع آمنیوتیک تشخیص داده شوند. این روش به تشخیص اختلالات کروموزوم در سه ماهه دوم بارداری یا بعد از آن کمک می کند. مطالعات سیتوژنتیکی روی مایع آمنیوتیک برای تشخیص ناهنجاری های کروموزوم جنین تقریبا ۱۰۰٪ دقیق محسوب می شود. با این حال، ناهنجاری هایی مثل حذف های کوچک، معمولا تنها با استفاده از آزمایش FISH هدفمند، می توانند شناسایی شوند.
تکنیک بررسی :	Cell Culture with Mitogens followed by Chromosome Analysis
هشدار :	۱- مایع آمنیوتیک نباید بیش از چند ثانیه در معرض نوک سوزن سرنگ قرار گیرد و بعد از جمع آوری مایع نمونه باید به یک لوله قابل حمل و نقل که توانایی سانتریفوژ شدن نیز داشته باشد منتقل شود و یا با خود سرنگ نمونه گیری شده، به آزمایشگاه ارسال شود. ۲- نمونه سریعا به آزمایشگاه منتقل شود. ۳- نمونه های خونی ممکن است باعث اختلال در تفسیر آزمایش شود. ۴- مقدار نامناسب مایع ممکن است اجازه تجزیه و تحلیل کافی را ندهد. ۵- قرار گرفتن نمونه در معرض دمای شدید مثل انجماد یا قرار گیری در دمای بالای ۳۰ درجه سانتیگراد می تواند باعث تخریب سلول های موجود در مایع آمنیوتیک شود.
زمان جوابدهی :	۳۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۲۸
منابع:	۱. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics: Committee Opinion No. ۵۸۱: the use of chromosomal microarray analysis in prenatal diagnosis. Obstet Gynecol ۲۰۱۳;۱۲۲:۱۳۷٤-۱۳۷۷ ۲. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM): The use of chromosomal microarray for prenatal diagnosis. Am J Obstet Gynecol. ۲۰۱٦;۲۱۵:B۲-B۹ ۳. Committee Opinion, ٦٤۰: Cell-free DNA screening for fetal aneuploidy. American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. Obstet Gynecol ۲۰۱۵;۱۲۳:e۳۱-e۳۷.

نام آزمایش به فارسی :	کاریوتایپ به منظور بررسی سندرم فراژیل ایکس
نام آزمایش به انگلیسی :	CHROMOSOME ANALYSIS FRAGILE X,Blood
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون گیری با سرنگ استریل محتوی سدیم هپارین که در آزمایشگاه نمونه گیری شده و یا بـه آزمایشـگاه در حرارت محیط معمولی ۲۴ – ۳۰ درجه سانتی گراد ارسال شود.
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. اطلاعات درباره علائم بالینی Fragile X ، شجره نامه فامیلی ، قبل از ارسال با آزمایشگاه ارجاع هماهنگی لازم بعمل آید .
نحوه نمونه گیری :	بهتر است دو ویال به آزمایشگاه ارسال شود.
نحوه ارسال :	توسط همراه بیمار و یا در صورت مسافت های طولاتی تر مانند ارسال از شهرستانها توسط پسـت پیشـتاز۲۴ سـاعته . قبـل از ارسال نمونه با آزمایشگاه هماهنگی لازم انجام شود.
شرح تست :	سندرم فراژیل ایکس، ایکس شکننده و یا سندرم مارتین بل بیماری ژنتیکی است که با طیف خفیف تا شدید از اختلالات فیزیکی، هوشی، حسی و رفتاری همراه است. تقریبا ۱ به ۴۰۰۰ نفر (مرد و زن) مبتلا به سندرم X شکننده هستند. این بیماری تقریباً در تمام موارد با عقب ماندگی ذهنی متوسط در مردان و عقب ماندگی ذهنی خفیف در زنان مبتلا دیده می‌شود. افراد مبتلا دارای خصوصیات دیسمورفیک، از جمله کشیدگی صورت و گوش، پیشانی و آرواره‌های برجسته و بزرگتر از معمول هستند. مفاصل این افراد دارای انعطاف پذیری بالایی می باشد و اکثر پسران مبتلا پس از بلوغ دارای بیضه‌های بزرگ (ماکروتستیس) می‌شوند. سندرم فراژیل ایکس با سندرم آتاکسی ترومور مرتبط با فراژیل ایکس (fragile X-associated tremor/ataxia syndrome) و نارسایی اولیه تخمدان مرتبط به FMR همراه است. ژن FMR۱ در بازوی بلند کروموزم X قرار دارد. تقریباً در ۹۹ درصد مبتلایان به فراژیل ایکس عملکرد ژن FMR۱ به طور کامل مختل می شود که این امر ناشی از بسط تکرارهای تری نوکلئوتیدی CGG و به دنبال این جهش در برخی موارد متیلاسیون غیر طبیعی این ژن است. این تکرار ها در جمعیت های مختلف متفاوت است و تعداد طبیعی آن بین ۵ تا ۴۴ تکرار می باشد. این آلل ها از نسلی به نسل بعد ثابت می مانند. این میزان وقتی به مقدار ۵۵ تا ۲۰۰ تکرار برسد بعنوان یک پیش جهش در نظر گرفته می شود. حذف ها، جهش‌های نقطه‌ای و اختلال در بازآرایی RNA از دیگر عوامل ایجاد کننده این بیماری است. الل‌های حاوی ۵۵ تا ۲۰۰ تکرار به عنوان پیش موتاسیون در نظر گرفته می شود. افراد حامل این الل‌ها با وجود آنکه فنوتیپ بیماری را نشان نمی دهند اما امکان دارد ژن بسط یافته بیماری‌زا را به فرزندان خود منتقل کنند. علاوه بر این مردان حامل این پیش موتاسیون و برخی از زنان علائم بالینی سندرم آتاکسی/ترومور مرتبط با فراژیل X را نشان می‌دهند. تعداد بیش از ۲۰۰ تکرار در الل ها حاکی از جهش کامل در این ژن می باشد که می تواند فنوتیپ مربوط به این بیماری را بصورت کامل نشان دهد. جهت تشخیص بیماری ابتدا مشاورهٔ ژنتیک توسط متخصص ژنتیک انجام می شود. در بیماران مبتلا به عقب ماندگی ذهنی یکی از تست های پیشنهادی، که از دهه ۸۰ تا کنون برای شناسایی فراژیل ایکس به کار می‌رود، بررسی شکنندگی کروموزم‌ها با روش سیتوژنتیکی است. البته این آزمایش در تمامی موارد پاسخگو نیست و نمی‌تواند کلیه مبتلایان را شناسایی کند. تکنیک‌های پیشرفته سیتوژنتیکی چون FISH تکمیل کننده بررسی این بیماری است.
تکنیک بررسی :	Cell Culture with Mitogens followed by Chromosome Analysis
هشدار :	۱– این آزمایش در تمامی موارد پاسخگو نیست و نمی‌تواند کلیه مبتلایان را شناسایی کند. آزمایشات مولکولی و یا تکنیک‌های پیشرفته سیتوژنتیکی مانند FISH تکمیل کننده بررسی این بیماری است. ۲– نتایج آزمایش باید در زمینه یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های آزمایشگاهی تفسیر شود. اگر معلومات نادرست یا ناقص باشد، در تفسیر نتایج ممکن است خطاهایی رخ دهد.
زمان جوابدهی :	۲ماه
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۳۶
منابع:	۱. Jacquemont S, Hagerman RJ, Hagerman PJ, Leehey MA: Fragile-X syndrome and fragile X-associated tremor/ataxia syndrome: two faces of FMR۱. Lancet Neurol ۲۰۰۷;٦(۱):٤٥-٥٥. ۲. Finucane B, Abrams L, Cronister A, et al: Genetic counseling for FMR۱ gene mutations: practice guidelines of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns ۲۰۱۲;۲۱(٦):۷٥۲-٦۰. ۳. Monaghan K, Lyon E, Spector E: ACMG Standards and Guidelines for fragile X testing: a revision to the disease-specific supplements to the Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med ۲۰۱۳;۱٥(۷):٥۷٥-۸٦.

بخش دوم: ژنتیک مولکولی

نام آزمایش به فارسی :	بررسی فاکتور ۲
نام آزمایش به انگلیسی :	PROTHROMBIN ۲۰۲۱۰
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه مولکولی آزمایشگاه رازی تکمیل گردد .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	ترومبوآمبولی وریدی (VTE) یک سندروم ترومبوز ورید ی داخلی هست که یکی از عوارض آن، آمبولی ریوی است. تجزیه و تحلیل جهش مستقیم برای ژن پروترومبین PT(G۲۰۲۱۰A) می تواند برای تشخیص بیماران مبتلا به ترومبوفیلی مؤثر باشد. جهش پروترومبین G۲۰۲۱۰A که در منطقه ترجمه نشده ' ۳ ژن فاکتور II رخ می‌دهد، همراه با افزایش ابتلا به ترومبوز در جمعیت قفقازی بیشتر دیده می‌شود. جهش G۲۰۲۱۰A در موقعیت نوکلئوتید ۲۰۲۱۰ژن پروترومبین واقع در منطقه تنظیمی بالا دست '۳ ژن رخ داده و باعث جابه جایی گوانین به آدنین می‌گردد. پژوهش‌ها نشان داده‌اند که این جهش غالب بوده و فرم هتروزیگوت جهش خطر ابتلا به ترومبوآمبولی وریدی را تا سه برابر افزایش می‌دهد. البته وجود این رابطه در جمعیت‌های دیگر هنوز مورد بحث است. سطح پروترومبین در افرادی که واریانت هتروزیگوت ژن پروترومبین G۲۰۲۱۰A را دارند تقریباً ۲۵٪ بیش از میانگین سطح پروترومبین در افراد طبیعی است.
تکنیک بررسی :	PCR- RFLP
ژن مورد بررسی:	PT(G۲۰۲۱۰A)
هشدار :	مشاوره ژنتیک پزشکی ممکن است در موارد پیچیده یا در مواردی که تشخیص غیرطبیعی یا نامطمئن است، مفید باشد.
زمان جوابدهی :	۱۰روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۰۲
منابع:	۱. Poort SR, Rosendaal FR, Reitsma PH, Bertina RM: A common genetic variation in the ۳'untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis. Blood ۱۹۹۶;۱۰:۳۶۹۸-۳۷۰۳ ۲. Makris M, Preston FE, Beauchamp NJ, et al: Co-inheritance of the ۲۰۲۱۰ A allele of the prothrombin gene increases the risk of thrombosis in subjects with familial thrombophilia. Thromb Haemost ۱۹۹۷;۷۸:۱۴۲۶-۱۴۲۹. ۳. Hall, JG et al: Sensitive detection of DNA polymorphisms by the serial invasive signal amplification reaction. Proc Natl Acad Sci USA ۲۰۰۰;۹۷:۸۲۷۲-۸۲۷۷.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی جهش MTHFR
نام آزمایش به انگلیسی :	MTHFR GENE MUTATION PCR (METHYLEN TETRAHYDROFOLATE REDUCTASE)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه مولکولی آزمایشگاه رازی تکمیل گردد .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	تجزیه و تحلیل جهش مستقیم برای جهش های MTHFR که شامل جهش های C٦٧٧T و A١٢٩٨C می باشد باید برای بیماران مبتلا به بیماری عروق کرونر، انفارکتوس حاد قلب، بیماری سکته قلبی عروقی، سکته مغزی، یا ترومبوآمبولی وریدی که افزایش سطح هموسستئین پایه و یا آزمایش میزان مونیتین دارند، بکار رود. Hyperhomocysteinemia یک عامل خطر مستقل برای بیماری عروق کرونر، انفارکتوس حاد قلب، بیماری شریان محیطی، سکته مغزی و ترومبوآمبولی وریدی است. این ژن فرایند تجزیه و تحلیل ویتامین اسیدفولیک و نهایتاً ساخت هموسیستئین را هدایت می کند. هموسیستئین یک ماده ی شیمیایی است که هنگامی که اسیدفولیک شکسته می شود، از یک آمینواسید در بدن ساخته می شود. اگر اسیدفولیک شکسته نشود، توانایی بدن برای تولید مقادیر کافی فولات متوقف می شود. هایپر هموسیستئینمی شرایطی است که سطح هموسیستئین در بدن افزایش می یابد. این شرایط معمولا در بیماران MTHFR مثبت، به دلیل وجود جهش در این ژن ایجاد می شود. همانطور که گفته شد، دو واریانت رایجی که در آزمایش ژن MTHFR بررسی می شوند، C٦٦٧T و A١٢٩٨C هستند. اگر فرد دارای دو واریانت C٦٦٧T و یا یک واریانت C٦٦٧T و یک واریانت A١٢٩٨C باشد، معمولاً دارای سطوح بالای هموسیستئین می باشد. ولی فرد دارای دو واریانت A١٢٩٨C معمولاً سطوح بالایی از هموسیستئین ندارد. در شرایطی هم ممکن است فرد دارای سطوح بالای هموسیستئین باشد و برای آزمایش جهش برای ژن MTHFR منفی باشد.
تکنیک بررسی :	PCR- RFLP
ژن مورد بررسی:	MTHFR
هشدار :	مشاوره ژنتیک پزشکی ممکن است در موارد پیچیده یا در مواردی که تشخیص غیرطبیعی یا نامطمئن است، مفید باشد.
زمان جوابدهی :	۱۰روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۰۸
منابع:	۱. Rees MM, Rodgers GM: Homocysteinemia: association of a metabolic disorder with vascular disease and thrombosis. Thromb Res ۱۹۹۳;۷۱:۳۳۷-۳۵۹ ۲. Frosst P, Blom HF, Goyette P, et al: A candidate gene risk factor for vascular disease: a common mutation in methylenetetrahydrofolate reductase. Nature Genet ۱۹۹۵;۱۰:۱۱۱-۱۱۳ ۳. Deloughery TG, Evans A, Sadeghi A, et al: Common mutation in methylenetetrahydrofolate reductase: correlation with homocysteine metabolism and late-onset vascular disease. Circulation ۱۹۹٦;۹٤:۳۰۷٤-۳۰۷۸ ٤. Heit JA: Thrombophilia: clinical and laboratory assessment and management. In Consultative Hemostasis and Thrombosis. Fourth edition. Edited by CS Kitchens, BM Alving, CM Kessler. Saunders, ۲۰۱۲

نام آزمایش به فارسی :	بررسی فاکتور ۵ لیدن
نام آزمایش به انگلیسی :	FACTOR V LEIDEN MUTATION
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه مولکولی رازی تکمیل گردد .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	ترومبوز یکی از شایعترین دلایل مرگ و میر در کشور های غربی است. عوامل ارثی زمینه ساز ترومبوز بدلیل جهش در یکی از ژن های فاکتور های هموستازی است. از عواملی که هم در ترومبوز و نیز در افزایش ریسک سقط های خودبخودی دخیل هستند تغییر در فاکتور II (پروترومبین)، فاکتور V انعقادی و ژن سازنده آنزیم متیلن تتراهیدروفولات ردوکتاز (MTHFR) می باشد. فاکتور۵ لیدن در اثر جهش یکی از فاکتورهای انعقادی خونی به نام فاکتور۵ ایجاد می گردد. این جهش می تواند سبب افزایش احتمال تشکیل لخته های خونی به خصوص در وریدها گردد .اغلب افراد مبتلا به فاکتور لیدن۵ هیچ گاه دچار لخته‌های غیرطبیعی نمی شوند. اما برخی از بیماران دچار لخته هایی می شوند که منجر به مشکلات طولانی مدت یا مرگبار می‌گردد. فاکتور لیدن۵ می تواند در هر دو جنس رخ دهد. احتمال ایجاد لخته در زنان در دوران حاملگی و استفاده از استروژن بیشتر است. فاکتور V لیدن به عنوان شایعترین علت ارثی در بیماران با ترومیوز وریدی است (۲۰– ۳۰ درصد موارد). خطر نسبی برای ترومبوز وریدی برای افراد هتروزیگوت فاکتور V لیدن ۳ تا ۱۰ برابر و برای افراد هموزیگوت ۵۰ تا ۱۰۰ برابر افزایش می یابد. ژن تولید کننده فاکتور V روی کروموزم یک قرار دارد این ژن ۲۵ اگزون دارد و واریانت لیدن در اثر جهش نقطه‌ای G۱۶۹۱A در اگزون ۱۰ به وجود می آید. در اثر این جهش اسید آمینه آرژنین به گلوتامین تبدیل می‌شود. این واریانت به صورت غالب نسبی به ارث می‌رسد. بررسی ها نشان داده است خطر بروز ترومبوز وریدی در حاملان هتروزیگوت این واریانت ۲ تا ۷ برابر و در هموزیگوت ها ۴۰ تا ۸۰ برابر افزایش می یابد.
تکنیک بررسی :	PCR- RFLP
ژن مورد بررسی:	FACTOR V
هشدار :	مشاوره ژنتیک پزشکی ممکن است در موارد پیچیده یا در مواردی که تشخیص غیرطبیعی یا نامطمئن است، مفید باشد.
زمان جوابدهی :	۱۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۰۰
منابع:	۱. Dahlback B, Carlsson M, Svensson PR: Familial Thrombophilia due to a previously unrecognized mechanism characterized by poor anticoagulant response to activated protein C: prediction of a cofactor to activated protein C. Proc Natl Acac Sci USA ۱۹۹۳;۹۰:۱۰۰٤-۱۰۰۸. ۲. Bertina RM, Koeleman BP, Koster T, et al: Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. Nature ۱۹۹٤;۳٦۹:٦٤-٦۷. ۳. Zoller B, Svensson PJ, He X, Dahlback B: Identification of the same factor V gene mutation in ٤۷ out of ٥۰ thrombosis-prone families with inherited resistance to activated protein C. J Clin Invest ۱۹۹٤;۹٤:۲٥۲۱-۲٥۲٤ ٤. Hall JG, Eis PS, Law SM, et al: Sensitive detection of DNA polymorphisms by the serial invasive signal amplification reaction. Proc Natl Acad Sci USA ۲۰۰۰;۹۷:۸۲۷۲-۸۲۷۷. ٥. Heit JA: Thrombophilia: clinical and laboratory assessment and management. In Consultative Hemostasis and Thrombosis. Fourth edition. Edited by CS Kitchens, BM Alving, CM Kessler. Saunders ۲۰۱۲.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی حذف نواحی AZF در کروموزوم Y
نام آزمایش به انگلیسی :	Y-Microdeletion
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه مولکولی آزمایشگاه رازی تکمیل گردد .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	این آزمایش به بررسی و تشخیص آزواسپرمی و ناباروری در مردان کمک می کند. حدود ۱۵-۱۰ درصد از زوجها در سراسر دنیا از مشکل ناباروری رنج می برند ولی میزان ناباروری در ایران بالاتر از سطح جهانی آن است و در حال حاضر این میزان نزدیک به ۲۰٪ می باشد که نیمی از آنها را مردان نابارور تشکیل می دهند. ۱۵-۱۰ درصد از موارد ناباروری در مردان مربوط به آزواسپرمی می باشد. آزواسپرمی اختلالی است که در آن تعداد اسپرم های مرد در مایع منی صفر می شود. آزواسپرمی دارای دو علت کلی است: آزواسپرمی انسدادی که در مسیر انتقال اسپرم انسداد وجود دارد و آزواسپرمی غیر انسدادی که در آن بیضه ها اسپرم تولید نمی کنند. فاکتورهای ژنتیکی شناخته شده ای مسئول حدود یک سوم موارد آزواسپرمی ها می باشند. با این حال حداقل ۴۰ درصد موارد، ایزیوتایپیک در نظر گرفته می شوند که ممکن است مرتبط به ناهنجاریهای ژنتیکی ناشناخته باشند. توصیه می شود که تست های غربالگری ژنتیکی در مردان آزواسپرمی انجام شود تا نه تنها علت بیماری مشخص شود بلکه از انتقال نقص های ژنتیکی به فرزندان جلوگیری شود. ناهنجاری های کروموزومی در حدود ۵٪ از مردان نابارور دیده می شود و در صورتی که تنها مردان آزواسپرم در نظر گرفته شوند این عدد تا ۱۳٪ نیز افزایش پیدا می کند. عمده ترین ناهنجاری های کروموزومی شامل، سندروم کلاین فلتر (۴۷XXY)، موزایسم ۴۵,X/۴۶,XY و ناهنجاری های ساختاری در کروموزومها می باشد. در بازوی بلند کروموزوم ۷ژنهای متعددی قرار گرفته اند که بسیاری از آنها به طور اختصاصی در بیضه بیان می شوند و در کنترل مراحل مختلف اسپرماتوژنز نقش دارند. این ژنها به طور کلی در سه ناحیه اصلی به نام Azoospermia factor(AZF) شامل AZFa(USP۹Y)، AZFb وAZFc قرار گرفته اند که حذف هر کدام از آنها بر روی اسپرماتوژنز تأثیرات مخربی بر جای می گذارد. فراوانی حذف AZF در مردان آزو اسپرم حدود ۱۰٪ و در مردان اوالیگو اسپرم ۷٪ می باشد، لذا بررسی مردان آزو و یا اولیگو اسپرم برای حذف های این نواحی به شدت توصیه می شود.
تکنیک بررسی :	Multiplex PCR
ژن مورد بررسی:	AZFa، AZFb، AZFc
هشدار :	۱- این آزمایش تمام علل ناباروری یا آزواسپرمی را تشخیص نخواهد داد. ۲- نتایج آزمایش باید در زمینه یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های پاتولوژیکی تفسیر شود. اگر معلومات نادرست یا ناقص باشد، ممکن است در تفسیر نتایج خطاهایی رخ دهد. ۳- پلی مورفیسم های نادری وجود دارد که می تواند منجر به نتایج منفی کاذب یا مثبت کاذب شود.
زمان جوابدهی :	۱۵ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۲۸
منابع:	۱. Yu, X.-W., Wei, Z.-T., Jiang, Y.-T., & Zhang, S.-L. (۲۰۱۵). Y chromosome azoospermia factor region microdeletions and transmission characteristics in azoospermic and severe oligozoospermic patients. International Journal of Clinical and Experimental Medicine, ۸(۹), ۱۴۶۳۴–۱۴۶۴۶. ۲. Asadi, F., Sadighi Gilani, M. A., Ghaheri, A., Roodgar Saffari, J., & Zamanian, M. (۲۰۱۷). The Prevalence of Y Chromosome Microdeletions in Iranian Infertile Men with Azoospermia and Severe Oligospermia . Cell Journal (Yakhteh), ۱۹(۱), ۲۷–۳۳.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی کانکسین ۲۶ در ناشنوایی
نام آزمایش به انگلیسی :	CONNEXIN ۲۶ MUTATION (GJB۲)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه مولکولی رازی تکمیل گردد .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود. لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	نا شنوایی حسی عصبی (Sensorineural hearing loss) شایع ترین نقص در زمان تولد است که شیوع آن در کشورهای توسعه یافته ۱ در هر ۵۰۰ تولد و در جمعیت ایران ۳ در هر ۱۰۰۰ تولد می باشد. این بیماری یک اختلال بسیار هتروژن است و در بروز آن هم عوامل ژنتیکی و هم عوامل محیطی نقش دارند و انواعی از الگوهای توارثی در این بیماری مشاهده می شود. بیش از ۵۰٪ موارد ناشنوایی علت ژنتیکی دارند و از لحاظ علایم بالینی به دو نوع سندرومی و غیرسندرومی تقسیم می شوند. GJB۲ ژن کد کننده کانکسین ۲۶ (connexin ۲۶) می باشد. جهش در این ژن باعث بروز ناشنوایی غیرسندرومی اتوزومی مغلوب در لوکوس DFNB۱ و اتوزومی غالب در لوکوس DFNA۳ می شود. یک جهش منفرد در این ژن c.۳۵delG در برگیرنده بیش از ۶۰٪ ناشنوایی ارثی در کشورهای اروپای شمالی است، با این وجود شیوع ناشنوایی مرتبط با GJB۲ در کشور ایران پایین است به طوری که فقط عامل تقریبا ۱۱٪ ناشنوایی ها ارثی (با توارث اتوزومی مغلوب) است، اما در کل واریانت c.۳۵delG ژن GJB۲ در ایران، شایع ترین جهش شناخته شده (هموزیگوت وهتروزیگوت مرکب به ترتیب در۴۴٪ و ۳۳٪ ناشنوایی مرتبط با واریانتهای GJB۲ می باشد. جهش های دیگری دراین ژن مشخص شده اند که مختص گروه های نژادی خاصی در ایران است. علاوه بر جهش های ژن GJB۲، حذف های بزرگ در ژن GJB۶ در لوکوس DFNB۱ نیز رخ می دهد. این ژن کدکننده کانکسین۳۰ (connexin۳۰) می باشد. ارتباط جهش های ژن GJB۶ با ناشنوایی در جمعیت های مختلف، متفاوت است.
تکنیک بررسی :	PCR-DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	GJB۲
هشدار :	ناشنوایی هتروژنی بالایی دارد و در شرایط بالینی مختلف، ژن های متفاوتی در بروز این بیماری نقش دارند.
زمان جوابدهی :	۲۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۱۴۰
منابع:	Genetic testing for hereditary hearing loss: connexin ۲۶ (GJB۲) allele variants and two novel deafness-causing mutations ۶۴۵-۶۴۸.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی موتاسیون های شایع هموکروماتوز ارثی
نام آزمایش به انگلیسی :	HAEMOCHROMATOSIS
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(در کنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود. لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	هموکروماتوز ارثی نوعی اختلال در متابولیسم آهن با الگوی توارث مغلوب و بسیار شایع است. این بیماری با تجمع پیشرونده آهن در ارگان های مختلف (کبد، قلب، پانکراس) تشخیص داده می شود که منجر به سیروز، دیابت، آرتریت، کاردیومیوپاتی و مرگ زود هنگام می گردد. تعدادی جهش های نقطه ای در ژن های شبه کلاس (HFE(MHC-۱ در این ارتباط شناخته شده اند که در اکثر بیماران مبتلا، جهش C۲۸۲Y بصورت هموزیگوت دیده می شود. در بیمارانی که جهش HFE در آنها دیده نمی شود معمولا حامل جهش در ژن بیان کننده گیرنده ۲-تراسفرین (TFR۲) و فروپروتئین (FPN۱) هستند. آزمایش ژنتیک مولکولی برای جهش های در ارتباط با بیماری هموکروماتوز جهت تشخیص ناقلین و تشخیص پیش از بروز علایم بسیار ارزشمند است. جهش در چندین ژن از جمله HAMP، HFE، HFE۲، SLC٤٠A۱ و TFR۲ می تواند موجب بروز هموکروماتوز وراثتی گردد. هموکروماتوز نوع ۱ حاصل جهش هایی در ژن HFE و هموکروماتوز نوع ۲ حاصل جهش در ژن های HFE۲ و HAMP می باشد. جهش در ژن TRF۲ موجب هموکروماتوز نوع ۳ و جهش در ژن SLC٤٠A۱ موجب هموکروماتوز نوع ۴ می شود.هموکروماتوزهای نوع ۱، ۲ و ۳ دارای الگوی توارث اتوزومی مغلوب می باشد، به عبارت دیگر هر دو کپی از ژن در هر سلول بایستی جهش یابد تا فنوتایپ بیماری بروز کند . آزمایش های ژنتیکی می تواند برای کمک به تایید تشخیص هموکروماتوز استفاده شوند. اکثر موارد هموکروماتوز (حدود ۸۰-۹۰٪) بوسیله دو نسخه از جهش C۲۸۲Y در ژن HFE ایجاد می شود. وجود جهش C۲۸۲Y لزوما به این معنی نیست که فرد این اختلال را توسعه می دهد اما نشان دهنده افزایش خطر است و مردان بیشتر از زنان تحت تاثیر قرار می گیرند. یک تحقیق در یک جمعیت گسترده ثابت کرده است که خطر ابتلا در مردان ۲۵٪ و خطر در میان زنان ۱٪ می باشد.
تکنیک بررسی :	Reverse-Hybridization and Multiplex PCR or DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	HFE,TFR۲,FPN۱
هشدار :	در صورت پیدا نشدن جهش یا هتروزیگوت بودن، فرد مبتلا را می توان برای کل نواحی کدکننده ژن HFE که جهش در این ژن در ۹۰٪ بیماران هموکروماتوزین دیده می شود با روش DNA Sanger sequencing مورد بررسی قرار داد.
زمان جوابدهی :	۱۵روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۲۶
منابع:	۱- Hemochromatosis. National Digestive Disease Information Clearinghouse[On-lineinformation].Availableonlineat http://digestive.niddk.nih.gov/ddiseases/pubs/hemochromatosis/index.aspx .through http://digestive.niddk.nih.gov. Accessed September ۲۰۱۳. ۲. Bacon B, et al. Diagnosis and Management of Hemochromatosis: ۲۰۱۱ Practice Guideline by the American Association for the Study of Liver Diseases. Available online through http://www.aasld.org. Accessed October ۲۰۱۳. ۳. Allen KJ et al. Iron Over-load-Related Disease in HFE Hereditary Hemochromatosis. New England Journal of Medicine January ۱۷ ۲۰۰۸, vol ۳۵۸, Pp ۲۲۱-۲۳۰.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی موتاسیون های شایع FMF (تب مدیترانه ای فامیلیال)
نام آزمایش به انگلیسی :	FAMILIAL MEDITERRANEAN FEVER (FMF)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. شجره نامه اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی تائید بیماری و سابقه بیماری در خانواده. قبل از نمونه گیری با آزمایشگاه مرجع هماهنگ شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	تب خانوادگی مدیترانه ای (FMF) یک بیماری التهابی ارثی است که بیشتر در میان جمعیت های مدیترانه (ترک ها، ارمنی ها، یهودیان ، اعراب) اتفاق می افتد، که میزان آن تقریبا ۱ در ۴۰۰ تا ۱ در ۱۰۰۰ است. FMF در سایرجمعیت ها نیز مواردی گزارش شده است. تب خانوادگی مدیترانه ای، با وقایع تب های مکرر همراه با درد شکمی، پلوریت، آرتریت و به ندرت پریکاردیت و مننژیت مشخص می شود. حملات معمولا ۱ تا ۲ بار در ماه و ۱ تا ۳ روز طول می کشد. سن شروع آن معمولا قبل از ۱۰ سالگی می باشد. آمیلوئید A نوع آمیلوئیدوز می تواند یک عارضه شدید برای افراد مبتلا به FMF باشد که منجر به نارسایی کلیه می شود. علائم بیماری می تواند مختلف باشد برای بعضی آمیلوئیدوز به عنوان نخستین علائم بالینی شناخته می شود. بیماری FMF ناشی از جهش در ژن MEFV می باشد که کد کننده pyrin است. این بیماری بصورت اتوزومال مغلوب به ارث می رسد که البته در حالت هتروزیگوت نیز می تواند دارای علائم باشد. در حال حاضر درمان با کلشیسین موجب کاهش فرکانس و شدت حملات حاصل از این جهش مثل ،تب شدید و مهار رشد آمیلوئیدوز در اکثر بیماران مبتلا به FMF می شود. به طور خاص، بیماران با ۱ یا ۲ نسخه از جهش M٦٩٤V ، معمولا به درمان کلشیسین واکنش نشان می دهند.
تکنیک بررسی :	Reverse-Hybridization and Multiplex PCR or DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	MEFV
هشدار :	۱- یک درصد کوچک از افرادی که مبتلا به تب خانوادگی مدیترانه ای (FMF) هستند ممکن است جهشی داشته باشند که توسط این روش شناسایی نشده باشد (مثلا حذف های ژنتیکی بزرگ، جهش های پروموتر). بنابراین عدم وجود یک جهش، احتمال وضعیت فرد مثبت ناقل یا FMF را از بین نمی برد. برای آزمایش افراد ناقل، تشخیص جهش ژن MEFV در یک عضو خانواده مهم است. ۲- پلی مورفیسم های نادری وجود دارد که می تواند منجر به نتایج منفی کاذب یا مثبت کاذب شود. اگر نتایج به دست آمده با یافته های بالینی مطابقت نداشته باشد، آزمایش های تکمیلی باید در نظر گرفته شود. ۳- نتایج آزمایش باید در زمینه یافته های بالینی با سابقه خانوادگی و سایر داده های آزمایشگاهی تفسیر شود. اگر معلومات نادرست یا ناقص باشد، در تفسیر ما از نتایج ممکن است خطاهایی رخ دهد.
زمان جوابدهی :	۲۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۲۴
منابع:	۱. Richards S, Aziz N, Bale S, et al: Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Associatio for Molecular Pathology. Genet Med ۲۰۱۵ May;۱۷(۵):٤٠٥-٤٢٤. ۲. Shohat M, Halpern GJ: Familial Mediterranean fever- a review. Genet Med ۲۰۱۱ Jun;۱۳(٦):٤٨٧-٤٩٨. ۳. Ben-Chetrit E, Touitou I: Familial Mediterranean Fever in the World. Arthritis Rheum ۲۰۰۹ Oct ۱۵;٦١(۱۰):١٤٤٧-١٤٥٣.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی موتاسیون بیماری CAH(هایپرپلازی مادرزادی آدرنال)
نام آزمایش به انگلیسی :	CAH MUTATION
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. شجره نامه، اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی تائید بیماری، سابقه بیماری در خانواده .
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه سریع در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) گروهی از اختلالات ارثی است که در اثر نقص در یکی از آنزیم های تولید کننده هورمون های جنسی رخ می دهد و شایع ترین علت ابهام تناسلی به شمار می آید، که میزان آن ۱ در ۱۰۰۰۰ تا ۱۸۰۰۰ تولد زنده است. بیش از ۹۰٪ موارد این بیماری، در اثر کمبود آنزیم ۲۱-هیدروکسیلاز رخ می دهد که منجر به کاهش تولید کورتیزول با یا بدون کاهش آلدوسترون و در نهایت افزایش هورمون های جنسی مردانه از قشر آدرنال می گردد. بسته به شدت نقص آنزیم ۲۱-هیدروکسیلاز، طیف وسیعی از علائم بالینی وجود دارد و از فرم های کلاسیک یا شدید تا فرم های غیر کلاسیک یا خفیف متغیر است. ژن CYP۲۱ روی بازوی کوتاه کروموزوم ۶ قرار داردو کدکننده آنزیم ۲۱ هیدروکسیلاز می باشد که تا کنون بیش از ۶۰ نوع موتاسیون مختلف مسبب بیماری، بر روی آن شناسایی شده است. هدف اصلی آنالیز مولکولی CAH ، تشخیص قبل از تولد و جلوگیری از بروز عوارض بیماری از قبیل ابهام تناسلی و حملات کشنده آدرنال است. بنابراین در خانواده هایی که یک فرزند مبتلا دارند، ابتدا موتاسیون مسبب بیماری در افراد خانواده تعیین و به محض متوجه شدن حاملگی بعدی، از هفته ی ۶- ۵ بارداری، درمان با دگزامتازون در مادر شروع می شود. سپس در هفته ۱۲ – ۱۰ بارداری نمونه گیری از پرزهای کوریونی (CVS) انجام شده و پس از تعیین جنسیت جنین، آنالیز مولکولی نیز صورت می گیرد و چنانچه جنین دختر باشد درمان تا پایان بارداری ادامه می یابد. گروه هدف دیگر در تشخیص مولکولی، مبتلایان اشکال غیر کلاسیک می باشند. متاسفانه با توجه به شیوع بسیار بالای این اختلال، به علت تظاهرات دیررس و تشابه علائم با سایر علل هیپرآندروژنیسم، این اختلال مورد توجه کافی قرار نمی گیرد. با در نظر گرفتن این بیماری از تعیین موتاسیون های مسبب، همچنین میتوان در تشخیص قبل از تولد فرزندان این مبتلایان بهره جست.
تکنیک بررسی :	Reverse-Hybridization
ژن مورد بررسی:	CYP۲۱
هشدار :	با توجه به پیچیدگی ساختار لکوس ژن CYP۲۱A۲، احتمال وجود هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) ممکن است به علت نقص های دیگر ژن ها باشد بنا براین نتایج آزمایش ژنتیکی باید با دقت با داده های بالینی و بیوشیمیایی ارتباط داشته باشد.
زمان جوابدهی :	۲۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۱۸۲
منابع:	۱. Richards S, Aziz N, Bale S, et al: Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med ۲۰۱۵ May;۱۷(۵):٤۰۵-٤۲٤. ۲. Collett-Solberg PF: Congenital adrenal hyperplasias: from clinical genetics and biochemistry to clinical practice, part I. Clin Pediatr ۲۰۰۱;٤۰:۱-۱٦. ۳. Mercke DP, Bornstein SR, Avila NA, Chrousos GP: NIH conference: future directions in the study and management of congenital adrenal hyperplasia due to ۲۱-hydroxylase deficiency. Ann Intern Med ۲۰۰۲;۱۳٦:۳۲۰-۳۳٤. ٤. Speiser PW, White PC: Medical progress: congenital adrenal hyperplasia. N Engl J Med ۲۰۰۳;۳٤۹:۷۷٦-۷۸۸.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی ژنتیکی از نظر بیماری SMA(Spinal muscular atrophy)
نام آزمایش به انگلیسی :	SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. تکمیل رضایتنامه SMA – اسم کامل و تاریخ تولد روی برچسب لوله نوشته شود
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	آتروفی عضلانی نخاعی (SMA) یک اختلال عصبی عضلانی اتوزومی مغلوب است که به واسطه ی انحطاط نورون حرکتی منجر به آتروفی عضلانی با فلج پیشرونده می شود . این یک مجموعه شرایط ژنتیکی است که به طور سنتی به ۵ زیر تیپ تقسیم می شود (بسته به سن با علائم موجود و نقاط عطف حرکتی که به دست می آیند، تقسیم می شوند). SMA I : بیماری وردینگ هافمن (Werding-Hoffman) .این نوع SMA در زمان تولد و یا در شش ماه اول تولد مشاهده می شود. نوزاد ضعف ماهیچه ای شدید دارد که منجر به اختلال در تنفس و عمل بلع می شود و نهایتا درطی دو سال اول زندگی فوت می کند. این نوزادان از لحاظ بهره هوشی نرمال هستند. SMA II : سن شروع بیماری بین ۶ تا ۱۸ ماهگی می باشد و نسبت به نوع I خفیف تر است. همانندI SMA ضعف ماهیچه ها مشاهده می شود. سرعت پیشرفت بیماری آهسته بوده و اکثر کودکان مبتلا فقط تا اوایل بلوغ زنده می مانند. SMA III: کاگلبرگ- ولندر (Kugelberg-Welander) این نوع خفیف تر بیماری، بعد از سن ۱۸ ماهگی بروز می کند. تعدادی از افراد مبتلا در اوایل بلوغ از ویلچر استفاده می کنند. افراد مبتلا با افزایش سن، در نتیجه ضعف عضلات نخاعی در معرض ابتلا به عفونت های تنفسی و بروز اسکولیوز می باشند. SMA IV: شروع بیماری در سنین بزرگسالی است و ویژگی هایی مشابه نوع SMA III دارد. در تمام بیماران مبتلا به SMA از دست دادن کنترل متابولیسم عضلانی متداول هست، که بیشتر آنها عضلات پروگزیمال را تحت تاثیر قرار می دهد. کالج آمریکایی ژنتیک پزشکی (ACMG) و کنگره زنان و متخصصان زنان و زایمان آمریکا (ACOG) در حال حاضر پیشنهاد پیشگیری از حاملگی SMA را برای همه زوج ها، بدون توجه به نژاد یا قومیت، قبل از بارداری و یا در اوایل بارداری توصیه می کنند.
تکنیک بررسی :	Real Time PCR
ژن مورد بررسی:	SMN۱,SMN۲
هشدار :	۱- پلی مورفیسم های نادری وجود دارد که می تواند منجر به نتایج منفی کاذب یا مثبت کاذب شود. ۲- اگر نتایج به دست آمده با یافته های بالینی مطابقت نداشته باشد، آزمایش های تکمیلی باید در نظر گرفته شود.
زمان جوابدهی :	۲۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۱۵۶
منابع:	۱. Hendrickson BC, Donohoe C, Akmaev VR, et al: Differences in SMN۱ allele frequencies among ethnic groups within North America. J Med Genet ۲۰۰۹;٤٦:٦٤١-٦٤٤ ۲. Carre A, Empey C: Review of Spinal Muscular Atrophy (SMA) for Prenatal and Pediatric Genetic Counselors. ۲۰۱٦;۲٥:۳۲-٤۳ ۳. D'Amico A, Mercuri E, Tiziano FD, Bertini E: Spinal muscular atrophy. Orphanet J Rare Dis ۲۰۱۱;٦:۷۱ ٤. Prior TW, Nagan N, Sugarman EA, et al: Technical standards and guidelines for spinal muscular atrophy testing. Genet Med ۲۰۱۱;۱۳:٦۸٦-٦۹٤

نام آزمایش به فارسی :	بررسی تالاسمی آلفا
نام آزمایش به انگلیسی :	ALPHA THALASSEMIA MUTATION ,BLOOD
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	کلیه فرم های مربوط به تالاسمی آزمایشگاه رازی تکمیل گردد. ارسال جواب CBC و الکتروفورز الزامی میباشد.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه سریع در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی به آزمایشگاه ارسال شود. لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	این تست به منظور شناسایی و تشخیص تالاسمی نوع آلفا قبل و بعد از تولد انجام می پذیرد. تالاسمی آلفا شایع ترین بیماری وابسته به ژن پدر و مادر در در جهان می باشد. بر آورد شده است. هر ۵ درصد از مردم دنیا حداقل دارای یک ژن جهش یافته تالاسمی نوع آلفا می باشند، به طور معمول با توجه به مقاومتی که جهش این ژن در برابر بیماری مالاریا ایجاد می کند معمولا در مناطقی که مالاریا شایع تر است این جهش پایدار تر شده است. به طور معمول ۴ کپی از ژن آلفا گلوبین وجود دارد که بر روی هر کروموزوم شماره ۱۶ ، دو کپی از آن قرار دارد. جهش های آلفا تالاسمی باعث کاهش تولید زنجیره آلفا گلوبین می شوند. به طور کلی، تالاسمی آلفا با کم خونی هیپوکرومی، میکروسیتیک مشخص می شود. حذف های بزرگی از ژن های آلفا گلوبین باعث تقریبا ۹۰٪ جهش های آلفا تالاسمی می شوند و این جهش ها با توالی یابی ژن آلفا گلوبین شناسایی نمی شوند. جهش هایی مانند جهش های نقطه ای و یا حذف های کوچک در ژن های آلفا گلوبین، بیشتر از ۱۰٪ باقی مانده از جهش های آلفا تالاسمی را نشان می دهد. این جهش های کوچک میتوانند به روش توالی یابی شناسایی شوند. شایع ترین جهش، جهش آلفا تالاسمی غیر اختصاص Hb Constant Spring (Hb CS) است. اکثر انواع زنجیره ای آلفا گلوبین از لحاظ بالینی خوش خیم هستند؛ با این حال بعضی از آن ها سبب اریتروسیتوز و آنمی مزمن همولیتیک می شوند.
تکنیک بررسی :	GAP-PCR,MLPA,DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	HBA۱/HBA۲
هشدار :	۱- نتایج آزمایش باید در زمینه الکتروفورز هموگلوبین، یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های آزمایشگاهی تفسیر شود. ۲- پلی مورفیسم های نادری وجود دارد که می تواند منجر به نتایج منفی کاذب یا مثبت کاذب شود. ۳- اگر نتایج به دست آمده با یافته های بالینی مطابقت نداشته باشد، آزمایش های مرتبط باید در نظر گرفته شود.
زمان جوابدهی :	۴۵روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۱۵۶-۸۱۰۱۵۴
منابع:	۱. Harteveld CL, Voskamp A, Phylipsen M, et al: Nine unknown rearrangements in ۱۶p۱۳.۳ and ۱۱p۱۵.٤ causing alpha- and beta-thalassaemia characterized by high resolution multiplex ligation-dependent probe amplification. J Med Genet ۲۰۰۵;٤۲:۹۲۲-۹۳۱ ۲. Harteveld CL, Higgs DR: Alpha-thalassemia. Orphanet J Rare Dis ۲۰۱۰;۵:۱۳.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی تالاسمی بتا
نام آزمایش به انگلیسی :	BETA THALASSEMIA MUTATION ,BLOOD
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	کلیه فرم های مربوط به تالاسمی آزمایشگاه رازی تکمیل گردد. ارسال جواب CBC و الکتروفورز الزامی میباشد
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه سریع در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	این تست به منظور شناسایی و تشخیص تالاسمی نوع بتا مینور و ماژور قبل و بعد از تولد انجام می پذیرد. روش هموگلوبین الکتروفورز می تواند یک روش مقدم بر این روش به منظور شناسایی فنوتایپ این بیماری باشد زیرا اساس آن بر اساس طبقه بندی سریع بر اساس ساختار سوم پروتئین می باشد. بتا تالاسمی بیماری است که با کاهش سنتز زنجیره بتا تشخیص داده می شود و منجر به آنمی هیپوکرومیک میکروسیتیک می گردد. بتا تالاسمی می تواند به علت وجود بیش از ۲۰۰نوع جهش در ژن HBB ایجاد گردد و بسته به تعلق نژادی بیمار نوع جهش های شایع مورد بررسی متفاوت می باشد. انتخاب توالی مورد استفاده به منظور شناسایی جهش در ژن بتا گلوبین می تواند به منظور شناسایی جهش های شایع مربوط به کاهش تولید زنجیره بتاگلوبین (تالاسمی β+) یا عدم تولید آن (تالاسمی βo) باشد. این روش می تواند جهش هایی را شناسایی کند که در روش الکتروفورز غیر قابل شناسایی می باشد.برخی از اختلالات هموگلوبین با توالی یابی ژن بتا گلوبین، مانند حذف های بزرگ و کراسینگ اوور، شناسایی نمی شوند. به همین دلیل ، نتایج این آزمایش همیشه باید بوسیله مطالعات پروتئینی و شاخص های RBC تفسیر شود. اکثریت جهش های بتا تالاسمی (۹۰٪<) از نوع موتاسیون های نقطه ای، حذف های کوچک یا درج هستند که توسط توالی ژن بتا گلوبین شناسایی می شوند. جهش های باقیمانده بتا تالاسمی یا به علت حذف ژن های بزرگ HBB یا به ندرت در جهش های Trans-Action واقع در خارج از بتا گلوبین است. حذف های بزرگی که شامل لوکوس خوشه بتا گلوبین در کروموزوم ۱۱ است، دارای فنوتیپ های بالینی متغیر است. بعضی از انواع زنجیره ای نادر ژن بتا می توانند از لحاظ بالینی یا الکتروفورز برای بتا تالاسمی غیر قابل تشخیص باشند و نمی توانند بدون تجزیه و تحلیل مولکولی تایید شوند.
تکنیک بررسی :	ARMS-PCR, RFLP, DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	HBB
هشدار :	۱- نتایج آزمایش باید در زمینه الکتروفورز هموگلوبین، یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های آزمایشگاهی تفسیر شود. ۲- اگر نتایج به دست آمده با یافته های بالینی مطابقت نداشته باشد،آزمایش های مرتبط باید در نظر گرفته شود.
زمان جوابدهی :	۴۵روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۱۵۲-۸۱۰۱۵۰
منابع:	۱. Merchant S, Oliveira JL, Hoyer JD, Viswanatha DS: Molecular diagnosis in hematopathology. In Hematopathology: A Volume in Foundations in Diagnostic Pathology Series. Second edition Edited by J Goldblum. Volume Editor E Hsi. Churchill Livingstone, ۲۰۱۲. ۲. Hein MS, Oliveira JL, Swanson KC, et al: Large Deletions Involving the Beta Globin Gene Complex: Genotype-Phenotype Correlation of ۱۱۹ cases. Blood ۲۰۱۵;۱۲۶:۳۳۷٤ ۳. Kipp BR, Roellinger SE, Lundquist PA, et al: Development and clinical implementation of a combination deletion PCR and multiplex ligation-dependent probe amplification assay for detecting deletions involving the human alpha-globin gene cluster. J Mol Diagn ۲۰۱۱ Sep;۱۳(۵):٥٤۹-٥۷. doi: ۱۰.۱۰۱٦/j.jmoldx.۲۰۱۱.۰٤.۰۰۱ ٤. Rund D, Rachmilewitz E: Beta-thalassemia. N Engl J Med ۲۰۰٥;۳٥۳:۱۱۳٥-۱۱٤٦. ٥. Nussbaum R, McInnes R, Willard H: Principles of Molecular Disease: Lessons from the Hemoglobinopathies. In Thompson and Thompson Genetics in Medicine. Seventh edition. Philadelphia, PA, Saunders Elsevier, ۲۰۰۷, pp ۳۲۳-۳٤۲.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی JAK۲
نام آزمایش به انگلیسی :	JAK۲
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	فرم شرح حال و رضایت نامه مولکولی آزمایشگاه رازی تکمیل گردد. پرینت جواب CBC نیز همراه نمونه به ژنتیک داده شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	بیماری‌های میلوپرولیفراتیو، از جمله بیماری‌های تکثیری مغز استخوان می‌باشد که در اثر برداشته شدن اثر مهاری در تقسیمات سلول‌های میلوئیدی در مرحله بلوغ رخ می‌دهد. نتیجه آن باعث می‌شود سلولها بدون نیاز به فاکتورهای رشد، تقسیم شوند و سلولهای خاص از آنها، در مرحله بلوغ باقی بمانند. بیماری‌های میلوپرولیفراتیو دارای جهش در ژن‌های JAK۲، CALR و MPL، می‌باشند، که از بین این جهش‌ها، جهش در ژن JAK۲ مهمترین جهش محسوب می‌شود. ژن JAK۲ بر روی کروموزوم ۹ با موقعیت (۲٤) قرار دارد. تقریبا همه‌ی بیماران پلی‌سیتمی‌ورا، دارای یک جهش در این ژن می‌باشند. جهش JAK۲ V٦۱۷F در ۹۵ تا ۹۸ درصد از پلی سیتمی ورا، ۵۰ تا ٦۰ درصد از مبتلایان به میلوفیبروز و ۵۰ تا ۶۰ درصد ترومبوسیتمی وجود دارد. این جهش در لوسمی میلوئیدی مزمن (CML) خون دیده نمی شود.
تکنیک بررسی :	RT-PCR
ژن مورد بررسی:	JAK۲
هشدار :	۱- نتایج آزمایش باید در زمینه یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های پاتولوژیکی تفسیر شود. اگر معلومات نادرست یا ناقص باشد، در تفسیر نتایج ممکن است خطاهایی رخ دهد. ۲- این آزمایش برای تنظیم اریتروسیتوز و شک برای polycythemia vera درخواست داده شود، تفسیر نیاز به همبستگی با ارزیابی مغز استخوان پیشین یا اخیر دارد. ۳- نتیجه منفی، وجود یک نئوپلاسم میلوپرولیفراتیو یا فرآیند نئوپلاستیکی دیگری را رد نمی کند. ۴- در موارد نادر، جهش دیگری غیر از V٦۱۷F ممکن است در یک ناحیه ای رخ دهد که عدم اتصال پروب اتفاق می افتد و باعث نتیجه منفی کاذب می شود.
زمان جوابدهی :	۱۰روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۲۰
منابع:	۱. Baxter EJ, Scott LM, Campbell PJ, et al: Acquired mutation of the tyrosine kinase JAK۲ in human myeloproliferative disorders. Lancet ۲۰۰۵ March ۱٦;۳٦۵(۹٤٦٤):۱۰۵٤-۱۰٦۱. ۲. James C, Ugo V, Le Couedic JP, et al: A unique clonal JAK۲ mutation leading to constitutive signaling causes polycythaemia vera. Nature ۲۰۰۵ April ۲۸;٤۳٤(۷۰۳۷):۱۱٤٤-۱۱٤۸. ۳. Kralovics R, Passamonti F, Buser AS, et al: A gain-of-function mutation of JAK۲ in myeloproliferative disorders. N Engl J Med ۲۰۰۵;۳۵۲:۱۷۷۹-۱۷۹۰. ٤. Steensma DP, Dewald GW, Lasho TL, et al: The JAK۲ V٦۱۷F activating tyrosine kinase mutation is an infrequent event in both "atypical" myeloproliferative disorders and the myelodysplastic syndrome. Blood ۲۰۰۵;۱۰٦:۱۲۰۷-۱۲۰۹.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی ABL-BCR کیفی
نام آزمایش به انگلیسی :	ABL-BCR(Qualitative)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA و یا بیش از ۲ سی سی مغز استخوان همراه با EDTA
مدارک مورد نیاز :	تکمیل فرم مولکولی الزامی میباشد هماهنگی با آزمایشگاه ارجاع برای تهیه نمونه PRESERVATIVE الزامیست .حتما" همراه پرونده بیمار جواب آزمایشهای قبلی که در مراکز دیگر انجام شده و آزمایش جدید CBC نیز ارسال شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	ارسال سریع در دمای ۲۰- درجه سانتی گراد
شرح تست :	توالی ژن BCR-ABL۱ از جابجایی این ژن ها بین دو کروموزوم ۹ و ۲۲ بوجود می آید. این جابجایی ها که جابجایی متقابل نامیده می شوند اغلب در ناحیه(۹:۲۲)t اتفاق می افتد که نهایتا کروموزوم ۲۲ شامل ژن BCR-ABL۱ خواهد بود که به عنوان کروموزوم فیلادلفیا شناخته می شود. این اختلال بیشتر در لوسمی میلوئیدی مزمن و به ندرت در لوسمی میلوئیدی حاد و لنفوم/لنفوبلاست T بوجود می آید. BCR-ABL۱ قادر به تولید پروتئین هایی با اندازه و وزنهای متفاوت نیز می باشد که این تفاوت بستگی به ناحیه شکسته شده در کروموزوم ۲۲ دارد. در سرطان CML اغلب نقطه شکستگی در ناحیه بزرگ این ژن با نام Major BCR (MBCR) رخ می دهد و باعث تولید پروتئین BCR-ABL۱ با اندازه بزرگتر b۲a۲/b۳a۲ که به صورت فیوژن(e۱۳a۲) b۲a۲ و (e۱٤a۲) b۳a۲ می باشد، می گردد که با نام p۲۱۰ شناخته میشود. شکستگی در ناحیه کوچکتر e۱a۲ به عنوان(minor BCR (mBCR و پروتئین کوچکتری به نام p۱۹۰ تولید می کند و اغلب در لوسمی لنفوبلاستی حاد با کروموزوم فیلادلفیای مثبت دیده می شود و نوعی بسیار نادر از CML که در شکستگی در ناحیه e۱۹-a۲ رخ می دهد، (Micro-BCR (mBCR نام گذاری گردیده است.
تکنیک بررسی :	RT-PCR
ژن مورد بررسی:	BCR-ABL
هشدار :	این آزمون فقط کیفی است و نباید برای نظارت بر طول درمان (یعنی سطح کمی از mRNA) استفاده شود.
زمان جوابدهی :	۱۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۶۲
منابع:	۱. Burmeister T, Reinhardt R: A multiplex PCR for improved detection of typical and atypical BCR-ABL fusion transcripts. Leuk Res ۲۰۰۸ Apr;۳۲(٤):٥٧٩-٥٨٥. ۲. Melo JV: The diversity of BCR-ABL fusion proteins and their relationship to leukemia phenotype. Blood ۱۹۹٦;۸۸(۷):۲۳۷٥-۲۳۸٤. ۳. Melo JV: BCR-ABL gene variants. Baillieres Clin Haematol ۱۹۹۷;۱۰(۲):۲۰۳-۲۲.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی ABL-BCR کمی
نام آزمایش به انگلیسی :	ABL-BCR(Quantitative)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA و یا بیش از ۲ سی سی مغز استخوان همراه با EDTA
مدارک مورد نیاز :	تکمیل فرم مولکولی الزامی میباشد هماهنگی با آزمایشگاه ارجاع برای تهیه نمونه PRESERVATIVE الزامیست .حتما" همراه پرونده بیمار جواب آزمایشهای قبلی که در مراکز دیگر انجام شده و آزمایش جدید CBC نیز ارسال شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	ارسال سریع در دمای ۲۰- درجه سانتی گراد
شرح تست :	توالی ژن BCR-ABL۱ از جابجایی این ژن ها بین دو کروموزوم ۹ و ۲۲ بوجود می آید. این جابجایی ها که جابجایی متقابل نامیده می شوند اغلب در ناحیه(۹:۲۲)t اتفاق میفتد که نهایتا کروموزوم ۲۲ شامل ژن BCR-ABL۱ خواهد بود که به عنوان کروموزوم فیلادلفیا شناخته می شود. این اختلال بیشتر در لوسمی میلوئیدی مزمن و به ندرت در لوسمی میلوئیدی حاد و لنفوم/لنفوبلاست T بوجود می آید. BCR-ABL۱ قادر به تولید پروتئین هایی با اندازه و وزنهای متفاوت نیز می باشد که این تفاوت بستگی به ناحیه شکسته شده در کروموزوم ۲۲ دارد. در سرطان CML اغلب نقطه شکستگی در ناحیه بزرگ این ژن با نام Major BCR (MBCR) رخ می دهد و باعث تولید پروتئین BCR-ABL۱ با اندازه بزرگتر b۲a۲/b۳a۲ که به صورت فیوژن(e۱۳a۲) b۲a۲ و (e۱٤a۲) b۳a۲ می باشد، می گردد که با نام p۲۱۰ شناخته میشود. شکستگی در ناحیه کوچکتر e۱a۲ به عنوان(minor BCR (mBCR و پروتئین کوچکتری به نام p۱۹۰ تولید می کند و اغلب در لوسمی لنفوبلاستی حاد با کروموزوم فیلادلفیای مثبت دیده می شود و نوعی بسیار نادر از CML که در شکستگی در ناحیه e۱۹-a۲ رخ می دهد، (Micro-BCR (mBCR نام گذاری گردیده است. روش انجام این آزمایش بصورت کمی Real Time-PCR می باشد.روش qRT-PCR حساس ترین روش برای کنترل سطحBCR-ABL در طی درمان است. این تست، mRNA کد گذاری برای شایع ترین شکل فیوژن p۱۹۰ (e۱ / a۲) را تشخیص می دهد.
تکنیک بررسی :	Real Time PCR
ژن مورد بررسی:	BCR-ABL
هشدار :	نتایج این آزمایش به طور مستقیم با نتایج حاصل از سایر آزمایشات در سایر آزمایشگاه ها مقایسه نمی شود. نظارت باید با استفاده از همان روش و آزمایشگاه برای هر نمونه بعدی انجام شود.
زمان جوابدهی :	۱۵ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۶۲
منابع:	۱. Melo JV: The diversity of BCR-ABL fusion proteins and their relationship to leukemiaphenotype.Blood۱۹۹٦;۸۸(۷):۲۳۷٥-۲۳۸٤. ۲. Olavarria E, Kanfer E, Szydlo R, et al: Early detection of BCR-ABL transcripts by quantitative reverse transcriptase-polymerase chain reaction predicts outcome after allogeneic stem cell transplant for chronic myeloid leukemia. Blood ۲۰۰۱;۹۷:۱٥٦۰-۱٥٦٥.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی جهش های ژن W۵۱۵
نام آزمایش به انگلیسی :	W۵۱۵ MUTATION
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. بر روی نمونه نام بیمار و تاریخ نمونه گیری ذکر شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	MPL که یک پروتو اانکوژن است با تولید پروتئین گیرنده ترومبوپوئیتین و اتصال گیرنده به پترومبوپوئتین مسیر سیگنالیJAK۲/STAT رافعال می کند. بیماری میلو پرولیفراتیو با تکثیر نئوپلاستیک سلول های نسبتا بالغ گرانولوسیت، اریتروئید، مگاکاریوسیت و مونوسیت شناسایی می شود. بیش از ۵۰٪ از بیماران با اختلال میلوپرولیفراتیو حامل جهشV۱۶۷F هستند اما قسمت اعظم بیماران مبتلا بهET وMF برای جهشJAK۲ منفی هستند. جهش های سوماتیکی دیگری که در این زمینه نقش داشته، می توان به جهش های ژن میلوپرولیفراتیو لوسمی اشاره داشت. ژن MPLبر روی کروموزوم P۳۴۱ قرار داشته وبیان کننده گیرنده ترومبوپوئیتین است که همراه ترومبوپوئیتین در تولید پلاکت نقش دارد. دو جهش W۵۱۵L و w۵۱۵k در ژن MPL منجر به کم خونی شدید می گردند و در ۵٪ بیماران PMF، ۱٪ مبتلایان به ET و ۱۰٪ بیماران Post-ET Myelofibrosis دیده می شوند.بیماران MPDکه در اثر جهش در ژن MPبه بیماری مبتلا شده اند دچار کم خونی شدیدتر ی می گردند و نیازمند تزریق خون به مقدار بیشتری می باشند بنابر این تشخیص این دو جهش در بیماران PMFوET از لحاظ کاربرد تشخیصی و هم از جهت پیش اگهی بیماری حائز اهمیت می باشد. بیماران مبتلا به MPDکه تست JAK۲ منفی داشته باشند بر اساس شاخص های تشخیصی WHO برای بررسی های بیشتر مولکولی از نظر وجود جهش ژنMPL آزمایش می شوند برای بررسی موتاسیونDNA از خون استخراج می شود و اگزون مورد نظر توسط واکنش زنجیره ای پلی مراز ازدیاد می یابد و جهش W۵۱۵Lو W۵۱۵Kبررسی می شوند.
تکنیک بررسی :	PCR and DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	W۵۱۵L,W۵۱۵K
هشدار :	اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین درمان‌ها و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است، می تتولند به تفسیر آزمایش کمک کند.
زمان جوابدهی :	۱۵ روز
کد ملی مورد استفاده :	ندارد
منابع:	۱. Klampfl T, Gisslinger H, Harutyunyan AS, et al: Somatic mutation of calreticulin in myeloproliferative neoplasms. N Engl J Med ۲۰۱۳;۳۶۹:۲۳۷۹-۲۳۹۰. ۲. Pikman Y, Lee BH, Mercher T, et al: MPLW۵۱۵L is a novel somatic activating mutation in myelofibrosis with myeloid metaplasia. FLoS Med ۲۰۰۶;۳:e۲۷۰.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی موتاسیون های KRAS
نام آزمایش به انگلیسی :	KRAS Mutation
نمونه مورد نیاز :	حداقل سه بلوک پارافینی حاوی بافت تومور برای تشخیص در فرد مبتلا و در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرستان هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست . بیش از ٪۲۰ بلو ک ها باید حاوی سلول های توموری باشند و همچنین ۱۰ سی سی خون وریدی آغشته به EDTA نیز جهت افتراق سلول های سالم از نئوپلاسم مورد نیاز است.
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. جواب پاتولوژی و تشخیص اولیه، اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی تائید بیماری
نحوه نمونه گیری :	بلوک پارافینی یا آسپیراسیون مغز استخوان یا تهیه اسلاید از بلوک های پارافینی و همچنین ۱۰ سی سی خون حاوی EDTA به آزمایشگاه ارسال‌شود. بر روی بلوک هـای پـارافینی و لولـه نام بیمار و تاریخ نمونه گیری نوشته شود
نحوه ارسال :	نمونه توسط همراه بیمار به آزمایشگاه تحویل داده شود و یا بطور مستقیم بیمار درآزمایشگاه خون وریدی گرفتـه مـی شـود . در صـورت نیـاز بـه ارسال نمونه ، هماهنگی با آزمایشگاه الزامی است
شرح تست :	سرطان کولورکتال در حال حاضر یکی از شایع ترین بدخیمی هایی است که هر سال در جهان تشخیص داده می شود. تست جهش KRAS معمولا زمانی که در فرد سرطان کولون متاستاتیک یا سرطان ریه سلول غیر کوچک (NSCLC) تشخیص داده شده باشد و همچنین در مواردی که بررسی درمان دارویی ضد EGFR لازم باشد، درخواست می‌شود. این تست ممکن است در هر زمانی قبل از درمان انجام شود. KRAS، اسم کوتاه ژن v-Ki-ras۲ می باشد که همولوگ آنکوژن ویروسی Kirsten rat sarcoma می‌باشد. این ژن جزء یک گروه از ژن‌های درگیر در مسیر گیرنده فاکتور رشد اپیدرمی(EGFR) می‌باشد. EGFR یک گیرنده عامل رشد است که توسط اتصال لیگاندهای خاص (epiregulin و amphiregulin) فعال می شود و در نتیجه فعال شدن مسیر RAS / MAPK می شود. فعال سازی این مسیر منجر به یک آبشار سیگنالینگ می شود که در نهایت باعث تنظیم تعدادی از فرآیندهای سلولی از جمله تکثیر سلولی می شود.اختلال در روند مسیر RAS / MAPK یک عامل کلیدی در پیشرفت تومور است. جهش‌های KRAS در بسیاری از انواع سرطان‌ها وجود دارد اما این جهش به طور گسترده در سرطان کولون و سرطان ریه سلول غیر کوچک (NSCLC) مطالعه شده است. تقریبا ٪۴۰ از سرطان‌های کولون و ٪۲۰ از سرطان‌های ریه، جهش‌های KRAS را خواهند داشت.
تکنیک بررسی :	Reverse-Hybridization or DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	KRAS
هشدار :	عدم حضور جهش در KRAS پاسخ مثبت به درمان های ضد EGFR در سرطان های کولورکتال متاستاتیک را تضمین نمی کند. حضور جهش نیز پاسخ مثبت به درمان در ملانوما را تضمین نمی کند.
زمان جوابدهی :	۱۵روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۵۲
منابع:	۱. Khambata-Ford S, Garrett CR, Meropol NJ, et al: Expression of Epiregulin and Amphiregulin and K-ras mutation status predict disease control in metastatic colorectal cancer patients treated with Cetuximab. J Clin Oncol ۲۰۰۷;۲۵:۳۲۳۰-۳۲۳۷ ۲. Lievre A, Bachet JB, Le Corre D, et al: KRAS mutation status is predictive of response to Cetuximab therapy in colorectal cancer. Cancer Res ۲۰۰۶;٦٦(۸):۳۹۹۲-۳۹۹۵ ۳. Spano JP, Milano G, Vignot S, Khayat D: Potential predictive markers of response to EGFR-targeted therapies in colorectal cancer. Crit Rev Oncol Hematol ۲۰۰۸;٦٦:۲۱-۳۰

نام آزمایش به فارسی :	بررسی موتاسیون های NRAS
نام آزمایش به انگلیسی :	NRAS Mutation
نمونه مورد نیاز :	حداقل سه بلوک پارافینی حاوی بافت تومور برای تشخیص در فرد مبتلا و در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرستان هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست . بیش از ٪۲۰ بلو ک ها باید حاوی سلول های توموری باشند.
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. جواب پاتولوژی و تشخیص اولیه، اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی تائید بیماری
نحوه نمونه گیری :	بلوک پارافینی یا آسپیراسیون مغز استخوان یا تهیه اسلاید از بلوک های پارافینی
نحوه ارسال :	نمونه توسط همراه بیمار به آزمایشگاه تحویل داده در صـورت نیـاز بـه ارسال نمونه ، هماهنگی با آزمایشگاه الزامی است.
شرح تست :	بررسی موتاسیون NRAS روشی دقیق و مطمئن برای پیش بینی پاسخ به درمان های آنتی EGFR در بدخیمی های مختلف از جمله سرطان های ریه،کولون و ملانوما می باشد.NRAS یک عضو مشابه KRAS است و پروتئین های NRAS با واسطه سلولی سیگنال های رشد کاربردهای متشابهی دارند که توسط رسپتورهای بالادست تیروزین کیناز ایجاد می شوند و از طریق MAPK (میتوژن فعال کننده پروتئین کیناز در مسیر عملکرد MAPK) به هسته ارسال می شوند. جهش های فعال کننده NRAS در ۲۰٪ از ملانوما، ۱۲٪ از لوسمی های میلوئید، ۸٪ از کارسینوما تیروئید، و ۳–۵٪ از سرطان کولورکتال را دیده می شوند. این جهش ها که پروتئین محصول خود را فعال می کنند در کدون های ۱۲ و۱۳ و۶۱ اتفاق می افتد. در حدود ۸۰٪ از جهش ها در کدون ۶۱ قرار دارند و جابه جائی های Q٦١R و Q٦١K بیشترین گزارش را داشته اند.
تکنیک بررسی :	Reverse-Hybridization or DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	NRAS
هشدار :	عدم حضور جهش در NRAS پاسخ مثبت به درمان های ضد EGFR در سرطان های کولورکتال متاستاتیک را تضمین نمی کند. حضور جهش نیز پاسخ مثبت به درمان در ملانوما را تضمین نمی کند.
زمان جوابدهی :	۱۵روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۵۴
منابع:	۱. Eva Muñoz-Couselo,۱,۲ Ester Zamora Adelantado,۱,۲ Carolina Ortiz,۱,۲ Jesús Soberino García,۳ and José Perez-Garcia۳,NRAS-mutant melanoma: current challenges and future prospect,Onco Targets Ther. ۲۰۱۷; ۱۰: ۳۹٤۱–۳۹٤۷. ۲. Schirripa M۱, Cremolini C, Loupakis F, Morvillo M, Bergamo F, Zoratto F, Salvatore L, Antoniotti C, Marmorino F, Sensi E, Lupi C, Fontanini G, De Gregorio V, Giannini R, Basolo F, Masi G, Falcone A.Role of NRAS mutations as prognostic and predictive markers in metastatic colorectal cancer.Int J Cancer. ۲۰۱۵ Jan ۱;۱۳٦(۱):۸۳-۹۰. doi: ۱۰.۱۰۰۲/ijc.۲۸۹۵۵. Epub ۲۰۱٤ May ۲۸.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی موتاسیون های BRAF
نام آزمایش به انگلیسی :	BRAF MUTATION
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA ، برای سرطان کولون –ریه – ملانومای بدخیم، بلوک پارافینه– برای لوسمی سلول مویی و لنفومای غیر هوچکین
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. کلیه موارد درخواستهای پذیرش قبل از اقدام به پذیرش با مسئول فنی یا سوپروایزر هماهنگ شود. ارسال جواب قبلی و تشخیص اولیه و مدارکی که تشخیص اولیه را تائید کند .(جواب پاتولوژی قبلی)
نحوه نمونه گیری :	بلوک پارافینی یا آسپیراسیون مغز استخوان یا تهیه اسلاید از بلوک های پارافینی ، همچنین ۱۰ سی سی خون حاوی EDTA به آزمایشگاه ارسال‌شود. بر روی بلوک هـای پـارافینی و لولـه نام بیمار و تاریخ نمونه گیری نوشته شود .
نحوه ارسال :	نمونه توسط همراه بیمار به آزمایشگاه تحویل داده شود و یا بطور مستقیم بیمار درآزمایشگاه خون وریدی گرفتـه مـی شـود . در صـورت نیـاز بـه ارسال نمونه ، هماهنگی با آزمایشگاه الزامی است.
شرح تست :	BRAF یک پروتئین از خانواده سرین/ترئونین کینازها را کد می کند که نقش مهمی در چرخه MAP kinase/ERKsدارد. چرخه MAP Kinase/ERKs زنجیره پروتئینی در سلول است که سیگنال ها را از گیرنده های سطحی سلول به DNA در هسته سلول منتقل می کند.سرطان کولون غیرپولیپی ارثی (HNPCC)، که به عنوان سندرم لینچ شناخته می شود، سندرم سرطانی ارثی ناشی از جهش در ۱ ژن از چندین ژنی است که شامل اصلاح DNA می شود، از جمله MLH۱، MSH۲، MSH۶ و PMS۲. چندین استراتژی وجود دارد که به تشخیص سندرم HNPCC / لینچ کمک می کند، از جمله آزمایش بافت تومور برای وجود تغییر در میکروستلایت ها (MSI-H) و از بین رفتن بیان پروتئین برای هر یک از پروتئین MMR توسط ایمونوهیستوشیمی (IHC) . مهم است که توجه داشته باشیم که فنوتیپ تومور MSI-H مختص به این نوع سرطان نیست؛ تقریبا ۲۰٪ از سرطان های کولون دارای این نوع فنوتایپ است. اگر چه تجزیه و تحلیل IHC در شناسایی ژن مسئول این بیماری مفید است، ولی بین نقص های جسمی و ژنتیکی تمایز قائل نیست. به همین منظور برای تشخیص و تمایز نقص های جسمی و ژنتیکی، از روش بررسی جهش در این ژن توسط آزمایش های ژنتیکی استفاده می کنیم. جهش خاصی در ژن BRAF (V۶۰۰E) نشان داده شده است که در حدود ۷۰٪ از تومورها با hypermethylation پروموتر MLH۱ وجود دارد. تومورهایی که موتاسیون BRAF V۶۰۰E را دارند، نشان دهنده پروتئین MLH۱ hypermethylation می باشند، تقریبا به طور غیر ارثی هستند، در حالی که تومورهایی که این دو مورد را ندارند اغلب ناشی از جهش ارثی است.
تکنیک بررسی :	PCR and DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	BRAF
هشدار :	۱– همه بیماران مبتلا به تومورهای کولون BRAF به درمان های هدفمند گیرنده عامل اپیدرمی پاسخ نمی دهند. ۲– ضایعات متاستاز و متناوب اولیه ممکن است نتایج متضاد داشته باشد.
زمان جوابدهی :	۲۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	ندارد
منابع:	۱. Cunningham JM, Kim CY, Christensen ER, et al: The frequency of hereditary defective mismatch repair in a prospective series of unselected colorectal carcinomas. Am J Hum Genet ۲۰۰۱;۶۹:۷۸۰-۷۹۰ ۲. Wang L, Cunningham JM, Winters JL, et al: BRAF mutations in colon cancer are not likely attributable to defective DNA mismatch repair. Cancer Res ۲۰۰۳; ۶۳:۵۲۰۹-۵۲۱۲.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی جهش های ژن EGFR
نام آزمایش به انگلیسی :	EGFR GENE MUTATION
نمونه مورد نیاز :	حداقل ۳ بلوک پارافینی یا آسپیراسیون مغز استخوان یا تهیه اسلاید از بلوک های پارافینی به آزمایشگاه ارسال شود. همچنین ۱۰ سی سی خون حاوی EDTA به آزمایشگاه ارسال‌شود. بر روی بلوک هـای پـارافینی و لولـه نام بیمار و تاریخ نمونه گیری نوشته شود .
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. جواب پاتولوژی همان بلوک پارافینه.
نحوه نمونه گیری :	بلوک پارافینی یا آسپیراسیون مغز استخوان یا تهیه اسلاید از بلوک های پارافینی، همچنین ۱۰ سی سی خون حاوی EDTA محیطی به آزمایشگاه ارسال‌شود . بر روی بلوک هـای پـارافینی و لولـه نام بیمار و تاریخ نمونه گیری نوشته شود .
نحوه ارسال :	نمونه توسط همراه بیمار به آزمایشگاه تحویل داده شود و یا بطور مستقیم بیمار درآزمایشگاه خون وریدی گرفتـه مـی شـود . در صـورت نیـاز بـه ارسال نمونه ، هماهنگی با آزمایشگاه الزامی است.
شرح تست :	ژن EGFR که بر روی کروموزوم ۷ در ناحیه p۱۲ قرار گرفته، حاوی ۲۸ اگزون و بیان کننده پروتئین گیرنده فاکتور رشد اپیدرمی EGFR(Epidermal growth factor receptor) می باشد. EGFR یک گیرنده عامل رشد است که توسط اتصال لیگاندهای خاص فعال می شود و در نتیجه فعال شدن مسیر RAS / MAPK می شود. فعال سازی این مسیر منجر به یک آبشار سیگنالینگ می شود که در نهایت منجر به تکثیر سلولی می شود. اختلال در روند مسیر RAS / MAPK عامل اصلی پیشرفت تومور برای بسیاری از تومورهاست. در بیماران مبتلا به سرطان که جهش در ژن EGFR اگزون ۱۸ تا ۲۴ شناسایی نشود احتمال پاسخ به درمان با آنتی بادی های مونوکلونال افزایش می یابد و وجود جهش باعث افزایش مقاومت به درمان می گردد.
تکنیک بررسی :	PCR and DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	EGFR Gene(exons ۱۸-۲٤)
هشدار :	۱- یک نتیجه منفی به معنای عدم حضور جهش های فعال دیگری در ژن گیرنده فاکتور رشد اپیدرمی (EGFR) نیست. ۲- پلیمورفیسم های نادری وجود دارد که می تواند منجر به نتایج منفی کاذب یا مثبت کاذب شود.
زمان جوابدهی :	خون ۷ روز– FFPE ۳۰روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۰۵۸
منابع:	۱. Sharma SV, Bell DW, Settleman J, Haber DA: Epidermal growth factor receptor mutations in lung cancer. Nat Rev Cancer ۲۰۰۷;۷(۳):۱٦۹-۱۸۱. ۲. Gao G, Ren S, Li A, et al: Epidermal growth factor receptor-tyrosine kinase inhibitor therapy is effective as first-line treatment of advanced non-small-cell lung cancer with mutated EGFR: a meta-analysis from six phase III randomized controlled trials. Int J Cancer ۲۰۱۱;۱۳۱(٥):E۸۲۲-۸۲۹. ۳. Mok TS: Personalized medicine in lung cancer: what we need to know. Nat Rev Clin Oncol ۲۰۱۱;۸:٦٦۱-٦٦۸.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی آنوپلوئیدی ها به روش QF PCR برروی مایع آمنیون
نام آزمایش به انگلیسی :	QF PCR Aneuploidies
نمونه مورد نیاز :	پرزهای جفتی یا مایع آمنیوتیک با برچسب نام و مشخصات نمونه به همراه نمونه خون وریدی مادر (۵ تا ۱۰ سی سی در لوله آغشته به ماده ضد انعقاد EDTA)
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. جواب اولیه ۳ روزه در سربرگ آزمایشگاه ارجاع و به صورت تلفنی داده میشود ، جواب مکتوب ۱۵ روزه میرسد- شجره نامه و اطلاعات بالینی و برگه مشاوره ژنتیک
نحوه نمونه گیری :	نمونه گیری مایع آمنیوتبک و یا CVS توسط یک متخصص مجرب انجام می پذیرد.
نحوه ارسال :	نمونه توسط همراه یا خود بیمار به آزمایشگاه تحویل داده می شود.
شرح تست :	آزمایش QF-PCR مخصوصاً در مواردی که محدودیت زمانی برای انجام آزمایش کاریوتایپ وجود دارد، مناسب تر می باشد. از آنجایی که در ایران بعد از هفته ۱۸ بارداری سقط درمانی غیر قانونی می باشد لازم است نتایج همه آزمایش‌ها تا قبل از اتمام هفته ۱۸ بارداری مشخص شوند، لذا توصیه می شود چنانچه در مراجعات خانمها برای انجام آزمایش‌های کروموزومی، سن بارداری بعد از هفته ۱۵ باشد از روش بررسی سریع اختلال کروموزومی موسوم به QF-PCR استفاده کرد. این روش معمولا در عرض ۷۲ ساعت به نتیجه می رسد ولی بررسی کروموزومی ۲-۴ هفته به طول می انجامد.QF-PCR یک روش آزمایشگاهی ارزان، سریع و قابل اطمینان برای تشخیص ناهنجاری در کروموزوم های ۱۳، ۱۸، ۲۱، X و Y (ناهنجاری های شایع تر) می باشد. در این روش بخش کوچکی از DNA جنین را تکثیر کرده و یکسری از جایگاه ها یا(STR (Short Tandem Repeat را روی DNA مورد بررسی قرار می دهد. QF-PCR به طور عمده به عنوان یک آزمون سریع قبل از تولد برای تشخیص تریزومی های شایع ۲۱، ۱۸، ۱۳ و تریزومی های جنسی X و Y استفاده می شود که شایعترین آنها ۲۱ می باشد. با استفاده از روش QF-PCR ناهنجاری های کروموزومی تا حدود ٪۹۹ از خانواده های مراجعه کننده می تواند قابل تشخیص باشد.
تکنیک بررسی :	QF PCR
ژن مورد بررسی:	کروموزوم ۲۱ و ۱۸ و ۱۳ و X و Y
هشدار :	۱- دقت این روش در مقایسه با روشهای سیتوژنتیکی بیش از ۹۹ درصد می باشد. ۲- در این روش درجات پائین موزائیسم و آنوپلوئیدها، که سلولهای ناهنجار کمتر از ۱۵ تا ۲۰ درصد از رده سلولی را تشکیل می دهند، قابل تشخیص نیستند. ۳- روشی قابل اطمینان برای تشخیص حذف های کروموزومی نمی باشد. ۴- در حال حاضر این روش قادر به بررسی همه کروموزوم ها نمی باشد و تنها ۵ کروموزوم ۲۱ و ۱۸ و ۱۳ و X و Y را شناسایی می نماید.
زمان جوابدهی :	جواب اولیه ۳ روز و جواب مکتوب ۱۵ روز
کد ملی مورد استفاده :	ندارد
منابع:	۱. Renata Wendel de Moraes,I Mario Henrique Burlacchini de Carvalho,I,* Antonio Gomes de Amorim-Filho,I Rossana Pulcineli Vieira Francisco,I Renata Moscolini Romão,I José Eduardo Levi,II and Marcelo ZugaibI,Validation of QF-PCR for prenatal diagnoses in a Brazilian population,Clinics (Sao Paulo). ۲۰۱۷ Jul; ۷۲(۷): ٤۰۰–٤۰٤. ۲. Yi W, Yan-Lin W, Chun-Min L, Xu H, Wen-Jing H, et al (۲۰۱۵) Comparison of Quantitative Fluorescent Polymerase Chain Reaction (QF-PCR) and Conventional Cytogenetic Analysis in Detection of Fetal Anueploidies. J Womens Health, Issues Care ٤:٦. ۳. Comas C, Echevarria M, Carrera M, Serra B. Rapid aneuploidy testing versus traditional karyotyping in amniocentesis for certain referral indications. The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine. ۲۰۱۰;۲۳(۹):۹٤۹-۵۵.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی BRCA۱ در سرطان پستان وراثتی
نام آزمایش به انگلیسی :	BRCA۱
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. شجره نامه بیمار و سوابق بیمار ضمیمه شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه سریع در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	جهش در ژن BRCA۱ بر روی کروموزوم ۱۷ یکی از مهم ترین علل ایجاد نوع ارثی سرطان سینه و تخمدان و در مواردی پروستات می باشد.ژن BRCA۱ پروتئینی را کد می‌کند که به عنوان سرکوب‌کننده‌ی تومور (tumor suppressor) نقش دارد. پروتئین‌های سرکوب‌کننده‌ی تومور رشد بیش از حد و تکثیر سریع و خارج از کنترل سلول‌ها را مهار می‌کنند. پروتئین BRCA ۱ در تعمیر آسیب‌های DNA نیز نقش دارد. با کمک به تعمیر DNA، پروتئین BRCA۱ نقشی حیاتی در حفظ پایداری اطلاعات ژنتیکی سلول ایفا می‌کند. پژوهش‌ها نشان می‌دهند این پروتئین فعالیت سایر ژن‌ها را نیز تنظیم کرده و در رشد جنین نقشی اساسی بر عهده دارد که برای ایفای این نقش‌ها باید با سایر پروتئین‌ها، از قبیل سایر سرکوب‌کننده‌های تومور و تنظیم‌کننده‌های تقسیمِ سلولی همکاری کند. پژوهشگران تا کنون بیش از ۱۸۰۰ جهش گوناگون در این ژن را شناسایی کرده‌اند که بسیاری از آنان در ارتباط با افزایش ریسک ابتلا به سرطان سینه، هم در زنان و هم در مردان هستند. این جهش‌ها می‌توانند در همه‌ی سلول‌های بدن رخ داده و قابل انتقال به نسل بعد باشند. بسیاری از جهش‌هایی که در ژن BRCA۱ رخ می دهند، ریسک ابتلا به سرطان تخمدان را نیز افزایش می‌دهند. در زنانی که دچار جهش در این ژن می‌شوند، ریسک ابتلا به سرطان تخمدان ۳۵ تا ۶۰ درصد می‌باشد. این نوع از سرطان ها بسیار نفوذ دارند.. خطر ابتلا به سرطان سینه مهاجم حدود ۶۰ تا ۶۵ درصد است و خطر ابتلا به سرطان تخمدان در سن ۷۰ سالگی حدود ۴۰ درصد است. برخی از افراد سرطان های متعدد اولیه یا دو طرفه را ایجاد می کنند. جهش در این ژن در چندین جمعیت ازجمله یهودیان هلندی، ایسلندی و اشکنازی وجود دارد. دو موتاسیون اصلی این ژن در جمعیت یهودیان اشکنازی شامل c.۱۸۵delAG و c.۵۳۸۵insC می باشد. بررسی Point mutation های تمام نواحی کد کننده و نواحی Flanking اینترون های ژن BRCA۱ ، پس از بررسی کامل ژن BRCA۱ از آنجا که حدود ۵ الی ۱۰ درصد از جهش ها ناشی از افزودگی ها و حذف ها می باشد، بررسی این موارد به روش MLPA برای این ژن امکان پذیر است، که پیشنهاد می شود هردو آزمایش بصورت همزمان انجام شود.
تکنیک بررسی :	MLPA and Sequencing
ژن مورد بررسی:	BRCA۱
هشدار :	نتایج آزمایش باید در زمینه یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های آزمایشگاهی تفسیر شود. اگر معلومات نادرست یا ناقص باشد، ممکن است خطاهایی در تفسیر ما از نتایج رخ دهد. ما به شدت توصیه می کنیم که بیماران تحت آزمایش پیش بینی کننده قبل از این آزمایش و مشاوره ژنتیکی قرار گیرند.
زمان جوابدهی :	۲۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۲۸۰
منابع:	۱. Petrucelli N, Daly MB, Feldman GL. Hereditary Breast and Ovarian Cancer due to Mutations in BRCA۱ and BRCA۲. Genet Med. ۲۰۱۰ May;۱۲(۵):۲۴۵-۲۵۹. ۲. Petrij-Bosch A, Peelen T, van Vliet M, et al: BRCA۱ genomic deletions are major founder mutations in Dutch breast cancer patients. Nat Genet ۱۹۹۷ Nov;۱۷(۳):۳۴۱-۳۴۵. ۳.Janavivius R. Founder BRCA۱/۲ Mutations in Europe: implications for hereditary breast-ovarian cancer prevention and control. EPMA J. ۲۰۱۰ Sept;۱(۳):۳۹۷-۴۱۲. ۴.BRCA۱andBRCA۲HereditaryBreastandOvarianCancer-GeneReviews-NCBIBookshelf.Accessed۱۲/۱۴/۱۶.Availableat,www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK۱۲۴

نام آزمایش به فارسی :	بررسی BRCA۲ در سرطان پستان وراثتی
نام آزمایش به انگلیسی :	BRCA۲
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. شجره نامه بیمار و سوابق بیمار ضمیمه شود.
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه سریع در کنار یخ به بخش ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	جهش در ژن BRCA۲ بر روی کروموزوم ۱۷ یکی از مهم ترین علل ایجاد نوع ارثی سرطان سینه و تخمدان و در مواردی پروستات می باشد.ژن BRCA۲ پروتئینی را کد می‌کند که به عنوان سرکوب‌کننده‌ی تومور (tumor suppressor) نقش دارد. پروتئین‌های سرکوب‌کننده‌ی تومور رشد بیش از حد و تکثیر سریع و خارج از کنترل سلول‌ها را مهار می‌کنند. پروتئین BRCA۲ در تعمیر آسیب‌های DNA نیز نقش دارد. این پروتئین با کمک به تعمیر DNA، پروتئین BRCA۲ نقشی حیاتی در حفظ پایداری اطلاعات ژنتیکی سلول ایفا می‌کند. پژوهش‌ها نشان می‌دهند این پروتئین فعالیت سایر ژن‌ها را نیز تنظیم کرده و در رشد جنین نقشی اساسی بر عهده دارد که برای ایفای این نقش‌ها باید با سایر پروتئین‌ها، از قبیل سایر سرکوب‌کننده‌های تومور و تنظیم‌کننده‌های تقسیمِ سلولی همکاری کند. ریسک مربوط به ابتلا به سرطان سینه در خصوص زنانی که ناقل جهش در ژن BRCA۲ هستد حدود ۴۵ درصد می باشد و ۱۷ درصد از ناقلین جهش در BRCA۲ تا قبل از ۷۰ سالگی به سرطان تخمدان مبتلا می شوند. جهش در این ژن در چندین جمعیت ازجمله یهودیان هلندی، ایسلندی و اشکانازی وجود دارد. یک موتاسیون اصلی در جمعیت یهودیان اشکنازی c.٦١٧٤delT می باشد. بررسی Point mutation های تمام نواحی کد کننده و نواحی Flanking اینترون های ژن BRCA۲ ، پس از بررسی کامل ژن BRCA۲ از آنجا که حدود ۵ الی۱۰ درصد از جهش ها ناشی از افزودگی ها و حذف ها می باشد، بررسی این موارد به روش MLPA برای این ژن امکان پذیر است، که پیشنهاد می شود هردو آزمایش بصورت همزمان انجام شود.
تکنیک بررسی :	MLPA and Sequencing
ژن مورد بررسی:	BRCA۲
هشدار :	نتایج آزمایش باید در زمینه یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های آزمایشگاهی تفسیر شود. اگر معلومات نادرست یا ناقص باشد، ممکن است خطاهایی در تفسیر ما از نتایج رخ دهد. ما به شدت توصیه می کنیم که بیماران تحت آزمایش پیش بینی کننده قبل از این آزمایش، مشاوره ژنتیکی قرار گیرند.
زمان جوابدهی :	۲۰ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۲۸۰
منابع:	۱. Petrucelli N, Daly MB, Feldman GL. Hereditary Breast and Ovarian Cancer due to Mutations in BRCA۱ and BRCA۲. Genet Med. ۲۰۱۰ May;۱۲(۵):۲٤٥-۲٥۹. ۲. Petrij-Bosch A, Peelen T, van Vliet M, et al: BRCA۱ genomic deletions are major founder mutations in Dutch breast cancer patients. Nat Genet ۱۹۹۷ Nov;۱۷(۳):۳٤۱-۳٤٥. ۳.Janavivius R. Founder BRCA۱/۲ Mutations in Europe: implications for hereditary breast-ovarian cancer prevention and control. EPMA J. ۲۰۱۰ Sept;۱(۳):۳۹۷-٤۱۲. ٤.BRCA۱andBRCA۲HereditaryBreastandOvarianCancer-GeneReviews-NCBIBookshelf.Accessed۱۲/۱٤/۱٦.Availableat,www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK۱۲٤

نام آزمایش به فارسی :	بررسی موتاسیون تکرارهای سه نوکلئوتیدی در Fragile X syndrome
نام آزمایش به انگلیسی :	FRAGILE X SYNDROME
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. اسم کامل و تاریخ تولد روی برچسب لوله نوشته شود
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	سندرم فراژیل ایکس، ایکس شکننده و یا سندرم مارتین بل بیماری ژنتیکی است که با طیف خفیف تا شدید از اختلالات فیزیکی، هوشی، حسی و رفتاری همراه است. تقریبا ۱ به ۴۰۰۰نفر (مرد و زن) مبتلا به سندرم X شکننده هستند. این بیماری تقریباً در تمام موارد با عقب ماندگی ذهنی متوسط در مردان و عقب ماندگی ذهنی خفیف در زنان مبتلا دیده می‌شود. افراد مبتلا دارای خصوصیاتی دیسمورفیک، از جمله کشیدگی صورت و گوش، پیشانی و آرواره‌های برجسته و بزرگتر از معمول هستند. مفاصل این افراد انعطاف پذیر است و اکثر پسران مبتلا پس از بلوغ دارای بیضه‌های بزرگ (ماکروتستیس) می‌شوند. سندرم فراژیل ایکس با سندرم آتاکسی ترومور مرتبط با فراژیل ایکس (fragile X-associated tremor/ataxia syndrome) و نارسایی اولیه تخمدان مرتبط به FMR همراه است. ژن FMR۱ در بازوی بلند کروموزم X قرار دارد. تقریباً در ۹۹ درصد مبتلایان به فراژیل ایکس عملکرد ژن FMR۱ به طور کامل مختل می شود که این امر ناشی از بسط تکرارهای تری نوکلئوتیدی CGG و به دنبال این جهش در برخی موارد متیلاسیون غیر طبیعی این ژن است. این تکرار ها در جمعیت های مختلف متفاوت است و تعداد طبیعی آن بین ۵ تا ۴۴ تکرار می باشد. این آلل ها از نسلی به نسل بعد ثابت می مانند. این میزان وقتی به مقدار ۵۵ تا ۲۰۰ تکرار برسد بعنوان یک پیش جهش در نظر گرفته می شود. حذف ها، جهش‌های نقطه‌ای و اختلال در بازآرایی RNA از دیگر عوامل ایجاد کننده این بیماری است. آاللهای حاوی ۵۵ تا ۲۰۰ تکرار به عنوان پیش موتاسیون در نظر گرفته می شود. افراد حامل این الل‌ها با وجود آنکه فنوتیپ بیماری را نشان نمی دهند اما امکان دارد ژن بسط یافته بیماری‌زا را به فرزندان خود منتقل کنند. علاوه بر این مردان حامل این پیش موتاسیون و برخی از زنان علائم بالینی سندرم آتاکسی/ترومور مرتبط با فراژیل X را نشان می‌دهند. تعداد بیش از ۲۰۰ تکرار در الل ها حاکی از جهش کامل در این ژن می باشد که می تواند فنوتیپ مربوط به این بیماری را بصورت کامل نشان دهد. جهت تشخیص بیماری ابتدا مشاورهٔ ژنتیک توسط متخصص ژنتیک انجام می شود؛ در بیماران مبتلا به عقب ماندگی ذهنی یکی از تست های پیشنهادی، تست تشخیص Fragile X Syndrome می باشد.
تکنیک بررسی :	PCR and Southern Blot analysis
ژن مورد بررسی:	FMR۱
هشدار :	۱- نتایج آزمایش باید در زمینه یافته های بالینی، سابقه خانوادگی و سایر داده های آزمایشگاهی تفسیر شود. اگر معلومات نادرست یا ناقص باشد، در تفسیر نتایج ممکن است خطاهایی رخ دهد. ۲- کمتر از ۱٪ از افرادی که به طور بالقوه با سندرم X شکننده تشخیص داده می شوند، جهش های CGG را ندارند. این افراد ممکن است یک جهش درون ژن FMR۱ (مانند جهش قطعی یا نقطه ای) یا یک جهش در ژن دیگری داشته باشند.
زمان جوابدهی :	۲۰روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۱۰۶
منابع:	۱. Jacquemont S, Hagerman RJ, Hagerman PJ, Leehey MA: Fragile-X syndrome and fragile X-associated tremor/ataxia syndrome: two faces of FMR۱. Lancet Neurol ۲۰۰۷;٦(۱):٤٥-٥٥. ۲. Finucane B, Abrams L, Cronister A, et al: Genetic counseling for FMR۱ gene mutations: practice guidelines of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns ۲۰۱۲;۲۱(٦):۷٥۲-٦۰. ۳. Monaghan K, Lyon E, Spector E: ACMG Standards and Guidelines for fragile X testing: a revision to the disease-specific supplements to the Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories of the American College of Medical Genetics and Genomics. Genet Med ۲۰۱۳;۱٥(۷):٥۷٥-۸٦.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی حذف های ژنی در بیماری دوشن
نام آزمایش به انگلیسی :	DUCHENNE- IND
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. اسم کامل و تاریخ تولد روی برچسب لوله نوشته شود
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه سریع در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	این تست به منظور تایید و تشخیص بیماری دیستروفی عضلانی دوشن بکار می رود . دیستروفی میوپاتی شامل بیماری عضلانی دوشن و بکر است که به علت حذف ها، مضاعف شدگی ها و جهش های نقطه ای در ژن Dystrophin ایجاد می شود. دیستروفی عضلانی دوشن معمولا در قبل از ۵ سالگی آغاز شده و شامل تاخیر در نشستن و ایستادن است. علائم اولیه با پیشرفت قابل توجهی از ضعف همراه است که منجر به از بین رفتن افراد قبل از سن ازدواج در سن ۱۱ یا ۱۲ سالگی می شود. مرگ ناشی از نارسایی قلب یا نارسایی تنفسی قبل از ۳۰ سالگی است. تقریبا ۵۰٪ تا ۶۵٪ از بیماران دارای حذف های درون ژن خود هستند و تقریبا ۵٪ تا ۱۰٪ دارای مضاعف شدگی هستند.
تکنیک بررسی :	Multiplex PCR, MLPA or DNA sequencing
ژن مورد بررسی:	Dystrophin
هشدار :	پلی مورفیسم های نادری وجود دارد که می تواند منجر به نتایج منفی کاذب یا مثبت کاذب شود. اگر نتایج به دست آمده با یافته های بالینی مطابقت نداشته باشد، آزمایش های مرتبط دیگری باید در نظر گرفته شود.
زمان جوابدهی :	۲ ماه
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۱۸۰
منابع:	۱. Desquerre I, Christov C, Mayer M, et al: Clinical heterogeneity of duchenne muscular dystrophy (DMD): definition of sub-phenotypes and predictive criteria by long-term follow-up. PLoS One ۲۰۰۹;٤(۲):e٤۳٤۷. ۲. Verma S, Anziska Y, Cracco J: Review of Duchenne muscular dystrophy (DMD) for the pediatricians in the community. Clin Pediatr (Phila) ۲۰۱۰;٤۹(۱۱):۱۰۱۱-۱۰۱۷.

نام آزمایش به فارسی :	آزمایش غربالگری NIPT با استفاده از Cell Free DNA جنینی
نام آزمایش به انگلیسی :	Cell Free DNA
نمونه مورد نیاز :	۱۰ سی سی خون وریدی
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. اسم کامل و تاریخ تولد روی برچسب لوله نوشته شود
نحوه نمونه گیری :	خونگیری در لوله های مخصوص آزمایش NIPT انجام شود.
نحوه ارسال :	در لوله مخصوص گرفته می شود و در شرایط یخچالی ارسال می شود.
شرح تست :	این آزمون توانایی تشخیص ناهنجاری های رایج کروموزومی را دارد، به ویژه آنیوپلوئیدی هایی، از جمله سندرم داون (تریزومی ۲۱)، سندرم پاتو (تریزومی ۱۳)، سندرم ادوارد (تریزومی ۱۸)، مونوزومی X، ٤٧، XXX، ٤٧، XYY و سندرم Klinefelter(XXY)، بدون اینکه خطرسقط ایجاد کند.
تکنیک بررسی :	Whole Genome Sequencing of Plasma Cell-Free DNA
ژن مورد بررسی:	Whole Genome
هشدار :	در حالی که نتایج این آزمایش دقیق است، ممکن است نتایج مثبت کاذب یا منفی کاذب به دلیل موزائیسم جفت، مادر یا جنین، و نیز سایر علل رخ دهد.
زمان جوابدهی :	۱۰روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۴۸
منابع:	۱. Gil MM, Quezada MS, Revello R, et al: Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for fetal aneuploidies: updated meta-analysis. Ultrasound Obstet Gynecol ۲۰۱۵;٤٥:۲٤۹-۲٦٦.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی HER۲/neu
نام آزمایش به انگلیسی :	HER۲/neu(FISH)
نمونه مورد نیاز :	حداقل سه بلوک پارافینی حاوی بافت تومور برای تشخیص در فرد مبتلا و در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرستان هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست . بیش از ٪۲۰ بلو ک ها باید حاوی سلول های توموری باشند.
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. جواب IHC ارسال شود.
نحوه نمونه گیری :	تهیه بلوک پارافینی یا تهیه اسلاید از بلوک های پارافینی.
نحوه ارسال :	نمونه توسط همراه بیمار به آزمایشگاه تحویل داده در صـورت نیـاز بـه ارسال نمونه ، هماهنگی با آزمایشگاه الزامی است.
شرح تست :	این تست افزایش بیان بیش از حد ژن HER۲/neu را در بافت مشخص می کند. ژن HER۲ که بعنوان انکوژنی بر روی بازوی بلند کروموزوم ۱۷ قرار دارد از مراحل اولیه سرطان سینه شروع به تکثیر می کند که در کارسینوماهای Insitu در مجاری غدد شیری حدود ۵۰٪ و در تومورهای سینه تقریباً ۲۰٪ ژن HER۲ تکثیر می یابد. در پی تکثیر ۵۰-۲۵ نسخه از ژن HER۲، افزایش ۱۰۰-۴۰ برابری تولید پروتئین HER۲ در سلول های تومورال سینه در مطالعات اخیر گزارش شده است. HER۲ دومین عضو خانواده HER از کلاس I گیرنده های تیروزین کینازی فاکتورهای رشد می باشد. خانواده HER شامل HER۱، HER۲، HER۳ و HER٤ است. این گیرنده به صورت همودایمر یا هترودایمر با سایر اعضا خانواده گیرنده فاکتور رشد اپیدرمی باعث انتقال پیام می شود. هترو دایمر شدن آن بستگی به لیگاند سایر اعضاء خانواده EGFR ها دارد. تکثیر و بیان بیش از حد HER۲ در سلول های سرطان پستان با افزایش اندازه تومور، افزایش طول فاز S چرخه سلولی، آنیوپلوئیدی و کاهش بیان گیرنده های هورمون های استروژن و پروژسترون همراه است و در ۳۰-۲۵٪ مبتلایان به این سرطان افزایش بیان گیرنده HER۲ دیده می شود.
تکنیک بررسی :	FISH
ژن مورد بررسی:	HER۲/neu
هشدار :	عملکرد و کیفیت لکه های ایمونوهیستوشیمیایی در بافت فرمالینه فیکس شده و بلوک پارافینه به کیفیت فیکس شدن مناسب بافت بستگی دارد.
زمان جوابدهی :	۳۰روز
کد ملی مورد استفاده :	ندارد
منابع:	۱. Riber-Hansen R, Vainer B, Steiniche T: Digital image analysis: a review of reproducibility, stability and basic requirements for optimal results. Apmis ۲۰۱۲ April;۱۲۰(٤):۲۷٦-۲۸۹. ۲. Gavrielides MA, Gallas BD, Lenz P, et al: Observer variability in the interpretation of HER۲/neu immunohistochemical expression with unaided and computer-aided digital microscopy. Arch Pathol Lab Med Feb;۱۳۵(۲):۲۳۳-۲٤۲. ۳. Cuadros M, Villegas R: Systematic review of HER۲ breast cancer testing. Appl Immunohistochem Mol Morphol Jan ۲۰۰۹;۱۷(۱):۱-۷ ٤. Nassar A, Cohen C, Agersborg SS, et al: Trainable immunohistochemical HER۲/neu image analysis: a multisite performance study using ۲٦۰ breast tissue specimens. Arch Pathol Lab Med ۲۰۱۱ July;۱۳۵(۷):۸۹٦-۹۰۲.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی ژنتیکی بیماری پرادرویلی/انجلمن به روشFISH
نام آزمایش به انگلیسی :	PRADER-WILLI/ANGELMAN(FISH)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. قبل از ارسال هماهنگی لازم با آزمایشگاه ارجاع انجام شود
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	سندروم های پرادرویلی و آنجلمن نمونه هایی شاخص از سندروم های مرتبط با اختلالات نشانه گذاری ژنومی و اختلالات اپی ژنتیکی مادرزادی هستند. سندروم پرادرویلی (PWS) تقریبا با فراوانی ۱ در ۲۰۰۰۰ تولد رخ می دهد. علایم بالینی در این سندروم شامل قد کوتاه، دست ها و پاهای کوچک، هیپوپیگمنتاسیون، فلاپی، مشکلات یادگیری، پرخوری و چاقی می باشد. ۵-۱۰٪ بیماران در اوایل بزرگسالی به سایکوز مبتلا می شوند. هیپوگنادیسم نیز از دیگر علایم بالینی است که منشا هیپوتالاموسی دارد، سندروم آنجلمن (AS) به عنوان یک سندروم نورودژنراتیو مهم مطرح است و با فراوانی تقریبا ۱ در ۱۵۰۰۰ تولد رخ می دهد. این سندروم با علایم بالینی صرع، میکروسفالی، حرکات آتاکسیک یا نامتوازن، چهره های خندان، مشکلات کلامی و مشکلات یادگیری شدید مشخص می شود. علی رغم این تفاوت های بالینی، ۷۰-۷۵٪ بچه ها با هر سندرومی دارای یک حذف به صورت میکرودلیشن denovo در ناحیه ۱۳-۱۵q۱۱ هستند. تفاوت بین PWS و AS در منشا والدی کروموزومی است که حذف شدگی دارد. اگر حذف شدگی منشا پدری داشته باشد فرزند دارای PWS و اگر منشا مادری داشته باشد فرزند به AS مبتلاست. در ناحیه ژنی ۱۳-۱۵q۱۱ ژن های زیادی وجود دارد. بسته به اینکه این ناحیه ژنی از پدر یا مادر به ارث برسد بیان ژن ها متفاوت است. به عبارت دیگر، برخی از ژن ها که در ۱۳-۱۵q۱۱ پدری بیان می شوند در ۱۳-۱۵q۱۱ مادری بیان نمی شوند و برعکس. به این وضعیت که بیان متفاوت ژن ها متاثر از این است که از پدر یا مادر به ارث رسیده باشند، نشانه گذاری ژنومی (genomic imprinting) گفته می شود. نقایص نشانه گذاری عامل ۲-۵٪ سندروم PWS می باشد. حذف همولوگ پدری ناحیه ۱۳۱۵-q۱۱ که حدود ۵-۶ مگاباز است علت ۶۵-۷۵٪ موارد PWS می باشد. دیزومی تک والدی (Uniparental Disomy)UPD حضور دو نسخه از یک کروموزوم خاص از یک والد در یک کاریوتایپ(با منشا مادری در ۲۰-۳۰٪ موارد مشاهده می شود. حذف ناحیه ۱۳-۱۵q۱۱ از همولوگ مادری در ۷۰-۷۵٪ موارد مشاهده شده است. UPD پدری در ۳-۷٪ و نقایص نشانه گذاری در ۳٪ موارد گزارش شده است.برخلاف PWS در AS جهش نقطه ای در ژن UBE۳A مشاهده شده و علت ۵-۱۱% موارد این سندروم است.
تکنیک بررسی :	FISH
ژن مورد بررسی:	کرومزوم شماره ۱۵
هشدار :	پلیمورفیسم های نادری وجود دارد که می تواند منجر به نتایج منفی کاذب یا مثبت کاذب شود.
زمان جوابدهی :	۲۰روز
کد ملی مورد استفاده :	ندارد
منابع:	۱. Buiting K: Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. Am J of Med Genet Part C ۲۰۱۰;۱۵٤C:۳٦٥-۳۷٦. ۲. Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J, et al: Angelman syndrome ۲۰۰۵: updated consensus for diagnostic criteria. AM J Med Genet ۲۰۰٦:۱٤۰A:٤۱۳-٤۱۸. ۳. Procter M, Chou L, Tang W, et al: Molecular diagnosis of Prader-Willi and Angelman syndromes by methylation-specific multiplex ligation-dependent probe amplification. Clin Chem ۲۰۰٦;٥۲:۱۲۷٦-۱۲۸۳.

نام آزمایش به فارسی :	بررسی سندرم DiGeorge
نام آزمایش به انگلیسی :	DIGEORGE(FISH)
نمونه مورد نیاز :	۳ تا ۵ سی سی خون وریدی با ضد انعقاد EDTA یا بیش از ۲ سی سی مغز استخوان همراه با EDTA
مدارک مورد نیاز :	جهت تکمیل فرم مخصوص با آزمایشگاه رازی هماهنگ شود. علایم بیمار کامل نوشته شود
نحوه نمونه گیری :	حجم خون مورد نیاز در دو ویال خونگیری شود.
نحوه ارسال :	نمونه در کنار یخ به آزمایشگاه ارسال شود. در موارد ارسال در مسافت طولانی نمونه در فاصله ۳ روز بصورت یخچالی(درکنار یخ) به آزمایشگاه ارسال شود.لطفا قبل از نمونه گیری هماهنگی های لازم را با آزمایشگاه به عمل آورید.
شرح تست :	سندرم دی‌جورج علایم و نشانه‌های متعددی دارد. شایع‌ترین آنها شکاف کام، بیماری مادرزادی قلب، اختلال ایمنی، اختلال یادگیری و ظاهر چهره‌ای خاص می‌باشد. شیوع این بیماری در حدود ۱ در ۴۰۰۰ است. این آزمایش بر اساس تشخیص یک حذف یادوبرابر شدن ناحیه ای در بازوی بلند کرومزوم شماره ۲۲ می باشد. یکی از این تشخیص ها، تغییر آرایش های پنهان شامل ۲۲q۱۱.۲ یا ۲۲q۱۱.۳ است که توسط مطالعات کروموزوم معمول نشان داده نمی شود. سندرم حذف ۲۲q و مضاعف شدگی قسمتی از ژن ۲۲q دارای فنوتیپ های مشابه ای هستند. حذف بازوی بلند این کروموزوم با سندرم دی جرج مرتبط می باشد. این سندرم با کمبود رشد، نقص قلب و کاهش شنوائی نشان داده شده است. مطالعه به روش FISH برای تشخیص این سندرم بسیار اختصاصی می باشد.
تکنیک بررسی :	FISH
ژن مورد بررسی:	کرومزوم شماره ۲۲
هشدار :	۱- این آزمایش ممکن است نتواند حذف های بسیار کوچکی را در ۲۲q۱۱.۲ یا حذف بسیار دور از کروموزوم ۲۲ در ۲۲q۱۳.۳ تشخیص دهد. ۲- از آنجا که این آزمون، FISH ، توسط اداره غذا و داروی آمریکا تایید نشده است، مهم است که تشخیص سندروم حذف / تکرار ۲۲q را با سایر روش های شناخته شده مانند تاریخچه بالینی تایید کنید. ۳- قرار گرفتن نمونه در معرض تغییرات دمای شدید مثل انجماد یا قرار گیری در دمای بالای ۳۰ درجه سانتیگراد می تواند باعث تخریب سلول های موجود در مغز استخوان شود.
زمان جوابدهی :	۱۵ روز
کد ملی مورد استفاده :	۸۱۰۳۴۲
منابع:	۱. Ensenauer RE, Adeyinka A, Flynn HC, et al: Microduplication ۲۲q۱۱.۲ an emerging syndrome: clinical, cytogenetic and molecular analysis of thirteen patients. Am J Hum Genet ۲۰۰۳;۷۳:۱۰۲۷-۱۰۴۰. ۲. Yobb TM, Sommerville MJ, Willatt L, et al: Microduplication and triplication of ۲۲q۱۱.۲: a highly variable syndrome. Am J Hum Genet ۲۰۰۵;۷۶:۸۶۵-۸۷۶. ۳. McDonald-McGinn DM, Emanuel BS, Zackai EH: ۲۲q۱۱.۲ Deletion Syndrome. GeneReviews,Accessed۰۵/۲۲/۲۰۱۳,Availableat www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK۱۵۲۳/