

## لیست آزمایشات آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ویرا

ردیف	نام تست	روش
<b>تست های مولکولی</b>		
۱	آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)	MLPA
۲	دیستروفی عضلانی دوشن/بکر	MLPA
۳	شارکوت ماری توث	MLPA
۴	آنیوپلوئیدی کروموزوم های ۱۳، ۱۸، ۲۱، X, Y	MLPA
۵	آنیوپلوئیدی کروموزوم های ۱۳، ۱۸، ۲۱، X, Y	QF-PCR
۶	تعیین رابطه پدر-فرزندی (نمونه خون، ناخن، بند ناف، بافت، بزاق)	STR analysis
۷	تعیین رابطه مادر-فرزندی (نمونه خون، ناخن، بند ناف، بافت، بزاق)	STR analysis
۸	آلفا-تالاسمی - مرحله اول و دوم	MLPA, Sanger Sequencing
۹	بتا-تالاسمی - مرحله اول و دوم	Sanger Sequencing/MLPA, ARMS-PCR
۱۰	بررسی تکرار های سه تایی در ژن <i>FMRI</i> در سندروم X شکننده	Conventional-PCR, TP-PCR
۱۱	بررسی تکرار های سه تایی در ژن <i>HTT</i> در بیماری هانتینگتون	Conventional-PCR, TP-PCR
۱۲	بررسی تکرار های سه تایی در ژن <i>FXN</i> در آتاکسی فردریش	Conventional-PCR, TP-PCR
۱۳	بررسی تکرار های سه تایی در ژن <i>DMPK</i> در بیماری دیستروفی میوتونی تیپ ۱	Conventional-PCR, TP-PCR
۱۴	بررسی تکرار های ژن <i>CNBP</i> در بیماری دیستروفی میوتونی تیپ ۲	Conventional-PCR
۱۵	بررسی تکرار های سه تایی در ژن <i>AR</i> در سندرم کندی/SBMA	Conventional-PCR
۱۶	بررسی تکرارها در آتاکسی های نخاعی مخچه ای (SCA type 1,2,3,6,7,17)	Conventional-PCR
۱۷	بررسی فاکتورهای انعقادی شامل فاکتور II, V, MTHFR, PAI1, XIII در ترومبوفیلی	PCR-RFLP
۱۸	بررسی ژن <i>MEFV</i> در تب مدیترانه ای خانوادگی (FMF)	Sanger Sequencing
۱۹	بررسی جهش های شایع ژن <i>MEFV</i> (Exons 2, 3, 10) در تب مدیترانه ای خانوادگی (FMF)	Sanger Sequencing
۲۰	بررسی ژن <i>HFE</i> در هموکروماتوزیس	Sanger Sequencing
۲۱	بررسی جهش های شایع ژن <i>HFE</i> (Exons 2, 4) در هموکروماتوزیس	Sanger Sequencing

## لیست آزمایشات آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ویرا

STS-based PCR	بررسی ریز حذف های نواحی AZF در ناباروری	۲۲
PCR	بررسی حضور یا عدم حضور ژن SRY در مشکلات ایهام جنسی	۲۳
PCR	تعیین جنسیت با بررسی ژن Amelogenin	۲۴
Sanger Sequencing	بررسی ژن DHCR7 در بیماری SLOS	۲۵
Sanger Sequencing	بررسی ژن TORIA (Exon 5) در بیماری دیستونی تیپ ۱	۲۶
Sanger Sequencing	بررسی ژن PAH در بیماری فنیل کتونوری (PKU)	۲۷
Sanger Sequencing	سندروم گالاکتوزمیا	۲۸
Sanger Sequencing	سندروم تی ساکس	۲۹
Sanger Sequencing	سندروم سندروف	۳۰
Sanger Sequencing	سندروم ویلسون	۳۱
MLPA	هیپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH)	۳۲
Sanger Sequencing	بررسی ژن GBA در بیماری گوشه	۳۳
Sanger Sequencing	بررسی ژن TYR در بیماری آلبینیسم	۳۴
IS-PCR	هموفیلی A (اینورژن اینترون ۱ و ۲)	۳۵
Sanger Sequencing	هموفیلی A	۳۶
Sanger Sequencing	هموفیلی B	۳۷
Sanger Sequencing	بررسی ژن GJB2 در ناشنوایی غیر سندرومی	۳۸
ARMS-PCR	بررسی جهش شایع ژن GJB6 در ناشنوایی غیر سندرومی	۳۹
Sanger Sequencing	بررسی ژن FGFR3 (G1138A, G1138C) در آکندروپلازی	۴۰
Sanger Sequencing	بررسی ژن CFTR در بیماری سیستمیک فیروزیس (CF)	۴۱
Sanger Sequencing	بررسی ژن MECP2 در سندرم رت	۴۲
Sanger Sequencing	نقص آلفا ۱ آنتی تریپسین	۴۳
Sanger Sequencing	سندروم کریگلر نجار	۴۴
Sanger Sequencing	سندروم ویسکوت آلدریچ	۴۵
Sanger Sequencing	سندروم ولفرام	۴۶
Sanger Sequencing	APO-E genotyping (e2, e3 & e4)	۴۷
RT-PCR	ترانسلوکاسیون BCR-ABL1-p210,p190 (کیفی)	۴۸
Real-Time PCR	ترانسلوکاسیون BCR-ABL1-p210,p190 (کمی)	۴۹
RT-PCR	ترانسلوکاسیون PML-RAR $\alpha$ (کیفی)	۵۰
Real-Time PCR	ترانسلوکاسیون PML-RAR $\alpha$ (کمی)	۵۱

## لیست آزمایشات آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ویرا

ARMS-PCR	بررسی جهش <i>JAK2</i> (V617F) در MPNs	۵۲
Sanger Sequencing	بررسی <i>JAK2</i> (Exon 12-15) در MPNs	۵۳
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>MPL</i> (Exon 10) در MPNs	۵۴
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>CALR</i> (Exon 9) در MPNs	۵۵
Sanger Sequencing	بررسی جهش های ژن <i>FLT3</i> (Internal tandem duplication, ITD in exons 14, 15 & D835 in exon 20)	۵۶
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>IDH1</i> (Exon 4)	۵۷
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>IDH2</i> (Exon 4)	۵۸
Whole Exome Sequencing (WES)	بررسی ژن های <i>BRCA1</i> و <i>BRCA2</i> در سرطان های مختلف	۵۹
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>BRAF</i> (V600E) در سرطان های مختلف	۶۰
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>EGFR</i> (Exons 18-21) در سرطان های مختلف	۶۱
Sanger Sequencing	بررسی پروتوانکوژن <i>RET</i> در سرطان های مختلف	۶۲
Sanger Sequencing	بررسی ژن های <i>NRAS</i> و <i>KRAS</i> در سرطان های مختلف	۶۳
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>TP53</i> در سرطان های مختلف	۶۴
Sanger Sequencing	بررسی ژن <i>CDH1</i> در سرطان های مختلف	۶۵
PCR	بررسی ناپایداری میکروساتلایتی (MSI) در سندرم لینچ	۶۶
Sanger Sequencing	بررسی جهش های ژن <i>c-KIT</i> (Exons 8, 17)	۶۷
Exome Sequencing	بررسی کلیه پنل های Cancer	۶۸
Sanger Sequencing	تأیید جهش های مربوط به تست Whole Exome Sequencing (WES)	۶۹
Sanger Sequencing	تشخیص پیش از تولد برای جهش های خانوادگی شناخته شده	۷۰
	NIPT	۷۱
Whole Exome Sequencing (WES)	آنالیز کل اگزون ها	۷۲
<b>تست های سینوزنتیکی</b>		
	کاریوتایپ خون محیطی با حد تفکیک ۴۰۰-۴۵۰	۱
	کاریوتایپ خون محیطی با حد تفکیک بالا (High resolution)	۲
	کاریوتایپ پرزهای جفتی (CVS)	۳
	کاریوتایپ مایع آمنیون (AF)	۴
	کاریوتایپ مغز استخوان	۵
	کاریوتایپ خون بند ناف	۶

## لیست آزمایشات آزمایشگاه ژنتیک پزشکی ویرا

	کاریوتایپ فیبروبلاست پوستی	۷
	کاریوتایپ بافت solid یا محصول سقط	۸
	بررسی موزائیسیم کروموزومی	۹
	بررسی شکست های کروموزومی در آنمی فانکونی	۱۰
	تست array-CGH بر روی انواع نمونه ها	۱۱
	C-banding	۱۲
	NOR-banding	۱۳

\* با توجه به پرایمرهای موجود در آزمایشگاه و امکان انجام سایر تست های ذکر نشده در لیست، لطفاً در مورد سایر تست های مورد درخواست با آزمایشگاه هماهنگ بفرمایید.