

تعداد آگزون	نام ژن	نام آزمایش
<b>هموگلوبینوپاتی ها و بیماری های خونی</b>		
۳/۳	HBA <sup>۱</sup> /HBA <sup>۲</sup>	<u>تالاسمی آلفا</u>
۳	HBB	<u>تالاسمی بتا</u>
۳	HBB	<u>آنمی داسی شکل (سیکل سل)</u>
		موارد نادر هموگلوبینوپاتی ها
<b>اختلال انعقادی</b>		
۵	FGA	<u>آفیرینوژنی</u>
۸	FGB	
۱۰	FGG	
۱۴	F <sub>۲</sub>	<u>نقص فاکتور II پروترومبینی</u>
۲۵	F <sub>۵</sub>	<u>نقص فاکتور انعقادی ۵</u>
۹	F <sub>۷</sub>	<u>نقص فاکتور انعقادی ۷</u>
۲۶	F <sub>۸</sub>	<u>نقص فاکتور انعقادی ۸ (هموفیلی A)</u>
۸	F <sub>۹</sub>	<u>نقص فاکتور انعقادی ۹ (هموفیلی B)</u>
۸	F <sub>۱۰</sub>	<u>نقص فاکتور انعقادی ۱۰</u>
۱۵	F <sub>۱۱</sub>	<u>نقص فاکتور انعقادی ۱۱</u>
۱۵	F <sub>۱۲A</sub> <sup>۱</sup>	<u>نقص فاکتور انعقادی ۱۲</u>
۱۱	F <sub>۱۲B</sub>	
۱۳	LMAN <sup>۱</sup>	<u>(نقص توام فاکتور انعقادی ۵ و ۸)</u>
۴	MCFD <sup>۲</sup>	
۱۵	ITGB <sup>۳</sup>	<u>اختلال انعقادی گلازمن</u>
۳۰	ITGA <sup>۲B</sup>	
۱	GP <sup>۱</sup> BA	<u>سندرم برنارد-سولیه</u>
۲	GP <sup>۱</sup> BB	
۳	GP <sup>۹</sup>	
۵۲	VWF	<u>فون ویلبراند</u>
<b>بیماری های متابولیک</b>		
۱۳	PAH	<u>کلاسیک PKU</u>
		<u>فنیل کتونوری</u>
۶	GCH <sup>۱</sup>	<u>نقص BH<sub>۴</sub> (غیرکلاسیک PKU)</u>
۳	SPR	
۴	PCBD <sup>۱</sup>	
۷	QDPR	
۶	PTS	

۱۳	IDUA	<a href="#">MPS I (هرلر-شای)</a>	بیماریهای موکوپلی ساکاریدوز (MPS)
۹	IDS	<a href="#">MPS II (هانتز)</a>	
۸	SGSH	<a href="#">MPS III A (سن فیلیپو)</a>	
۸	NAGLU	<a href="#">MPS III B (سن فیلیپو)</a>	
۱۸	HGSNAT	<a href="#">MPS III C (سن فیلیپو)</a>	
۸	ARSB	<a href="#">MPS VI (ماروتولاجی)</a>	
۹	BCKDHA	<a href="#">MSUD</a>  <a href="#">بیماری ادرار شربت افرا</a>	
۱۰	BCKDHB		
۱۱	DBT		
۱۴	DLD		
۱۴	FAH		<a href="#">تیروزینمی تیپ I</a>
۱۱	TAT	<a href="#">تیروزینمی تیپ II</a>	
۱۴	HPD	<a href="#">تیروزینمی تیپ III</a>	
۱۱	GALT	<a href="#">گالاکتوزمی</a>	
۸	GALK <sup>۱</sup>		
۱۲	GALE		
۱۴	HEXB	<a href="#">سند هوف</a>	
۱۴	HEXA	<a href="#">تی ساکس</a>	
۱۳	MUT	<a href="#">متیل مالونیک اسیدی</a>	
۷	MMAA		
۹	MMAB		
۴	MMACHC	<a href="#">متیل مالونیک اسیدی با هموسیستئوری</a>	
۱۰	CYP <sup>۲۱A۲</sup>	<a href="#">هایپرپلازی مادرزادی آدرنال ) (CAH) نقص ۲۱ هیدروکسیلاز</a>	
۸	CYP <sup>۱۷A۱</sup>	<a href="#">هایپرپلازی مادرزادی آدرنال ) (CAH) نقص ۱۷ هیدروکسیلاز</a>	

۴	HSD <sup>۲</sup> B <sup>۲</sup>	۳B HSD	
۱۲	PHGDH	نقص اسید آمینه سرین	
۶	SMPD <sup>۱</sup>	<a href="#">نیمن بیک A و B</a>	
۲۵	NPC <sup>۱</sup>	نیمن بیک C	
۵	NPC <sup>۲</sup>		
۲۷	CFTR	<a href="#">سیستیک فیروزس</a>	
۲۰	GAA	<a href="#">بومه</a>	
۲۴	PCCA	پروپیونیک اسیدی	
۱۵	PCCB		
۱۲	GBA	<a href="#">بیماری گوشه</a>	
۵	G <sup>۶</sup> PC	GSD <sup>۱</sup> A	فون جیرکه GSD <sup>۱</sup>
۱۰	SLC <sup>۳</sup> Y <sup>۸</sup> A <sup>۴</sup>	GSD <sup>۱</sup> B, 1C	
۲۱	GNPTAB	موکولیپیدوز II/III	
۱۶	ASS <sup>۱</sup>	سیترو لینی تیپ I	
۱۱	PKLR	<a href="#">نقص آنزیمی پروات کیناز</a>	
۱۶	POR	نقص سینوکروم P <sup>۴</sup> ۵۰ اکسیدو ردوکتاز	
۸	ABHD <sup>۵</sup>	<a href="#">سندروم جانارین - دورفمن</a>	
۱۰	OTC	کمبود انزیم اورنیتین ترانس کرپامیلاز	
<b>بیماری های عصبی-عضلانی</b>			
۷۹	DMD	<a href="#">دیستروفی دوشن - بکر</a>	
باروش MLPA	SMN <sup>۱</sup> , SMN <sup>۲</sup>	<a href="#">(وردنیگ-هافمن SMA Type I)</a> <a href="#">کوکلبرگ-ولاندر ( SMA Type III )</a>	
باروش MLPA	PMP ۲۲	<a href="#">شارکوت ماری توٹ I</a>	
۲۴	CAPN <sup>۳</sup>	LGMD <sup>۲</sup> A  (Calpainopathy)  LGMD <sup>۲</sup> E	<a href="#">بیماری های دیستروفی عضلانی - لیمب - گردل (LGMD)</a>

۶	SCGB	(Beta – Sarcoglycanopathy)	
۵۵	DYSF	LGMD <sup>۲</sup> B (Dysferlinopathy)	
۸	SGCG	LGMD <sup>۲</sup> C (Gamma – Sarcoglycanopathy)	
۱۰	SGCA	LGMD <sup>۲</sup> D (Alpha – Sarcoglycanopathy)	
بیماری های پوستی			
۱۱۸	COLVA <sup>۱</sup>	<a href="#">دسترو فیک EB</a>	Epidermolysis Bullosa
۹	KRT <sup>۵</sup>	<a href="#">EB Simplex</a>	
۸	KRT <sup>۱۴</sup>		
۲۲	LAMB <sup>۲</sup>	<a href="#">EB Junctional</a>	
۲۲	LAMC <sup>۲</sup>		
۳۸	LAMA <sup>۳</sup>		
۳۹	ITGB <sup>۴</sup>		
۲۶	ITGA <sup>۶</sup>		
۱۵	KIND <sup>۱</sup> (FERMT <sup>۱</sup> )	<a href="#">سندرم کیندلر</a>	
۲۶	ITGA <sup>۳</sup>	<a href="#">EB Congenital</a>	
۱۰	ECM <sup>۱</sup>	لیپوئید پروتئینوزیس	
۸	PNPLA <sup>۱</sup>	<a href="#">ایکتیوز مادرزادی مغلوب</a>	
۱۵	TGM <sup>۱</sup>	ایکتیوز لامار	
۳	FLG	<a href="#">ایکتیوزیس ولگاریس</a>	

۱۲	EDAR	<a href="#">اكتودرمال ديسپلازی فرم مغلوب</a>
سایر بیماری ها		
۱۶	APC	پولیپوز آدنوماتوز فامیلیال
۲/۳	GJB۲/GJB۶	<a href="#">ناشنوایی - کانکسین ۳۰/۲۶</a>
۸	ILDR۱	ناشنوایی
۶	ASPA	<a href="#">کاناوان</a>
۱۰	ALDH۳A۲	<a href="#">شوگرن لارسن</a>
GAA توالی	FXN	<a href="#">آتاکسی فردریش</a>
۱۱۳۸ G>A	FGFR۳	<a href="#">آکوندروپلازی</a>
۲۴/۲۷	BRCA۱ /BRCA۲	<a href="#">سرطان سینه</a>
CAG توالی	HTT	<a href="#">هانتینگتون</a>
۱۰	MEFV	<a href="#">تب مدیترانه ای فامیلیال</a>
۹	ROR۲	فرم مغلوب سندرم روبینو
۵	TOR1A	دیسٹونی تیپ ۱
۱۲	ADA	نقص آدنوزین دامیناز
۲	STX۱۱	نقص ایمنی FHL۴
۴	MECP ۲	<a href="#">سندرم رت</a>
۴	ALX۳	FND I فرونٹو نازال دیسپلازی ۱
۵	TYR	<a href="#">البینیسم اکولوکو تائوس تیپ ۱A, 1B</a> <a href="#">(زالی)</a>
۹	DHCRV	<a href="#">SLOS</a> Smith Lemli Opitz Syndrome
۱۶	TREX۱	Aicardi-Goutieres syndrome I
۸	AR	سندرم عدم حساسیت به آندروژن
****	AZF genes	<a href="#">آزوسپرمی</a>
CGG توالی	FMR۱	<a href="#">سندرم X شکننده</a> <a href="#">(X فراژیل)</a>
۱۶	ITGB۲	LAD I

		نقص چسبندگی لکوسیتها I
۸	CTSK	Pycnodysostosis
۵	RAB۲۷A	سندرم گریسلی تیپ II
۸	WFS۱	سندرم ولفرام
۲۱	ATP۷B	<a href="#">ویلسون</a>
CAG توالی	MD۱	دیستونی میوتونیک
۶	HFE	<a href="#">هموکروماتوز</a>
۲۱	SLC۲۶A۴	<a href="#">سندروم Pendred</a>
۴	LHFPL۵	ناشنوایی
۲۴	TRIOBP	ناشنوایی
۱۳	TMPRSS۳	ناشنوایی
۴۷	OTOF	ناشنوایی
۷۰	CDH۲۳	ناشنوایی
-	TMC۱	ناشنوایی
<b>بیماریهای ریز حذفی</b>		
MECP۲/Xq۲۸ duplication		
Smith-Magenis syndrome		
Rubinstein-Taybi syndrome		
Sotos syndrome ۵q۳۵/۳		
Wagr syndrome		
Williams syndrome		
Wolf-Hirschhorn ۴p۱۶/۳		
<a href="#">Cri du Chat syndrome, ۵p۱۵</a>		
<a href="#">DiGeorge syndrome ۲۲q۱۱</a>		
DiGeorge region ۲۱۰p۱۵		
Langer-Giedion syndrome, ۸q		
Miller-Dieker syndrome, ۱۷p		
NF۱ microdeletion syndrome		
<a href="#">Prader-Willi</a>		
<a href="#">Angelman</a>		
p۳۶ deletion syndrome ۱		
۲p۱۶ microdeletion		
۳q۲۹ microdeletion		
۹q۲۲/۳ microdeletion		
۱۵q۲۴ deletion syndrome		
۱۷q۲۱ microdeletion		
۲۲q۱۳/ Phelan-McDermid		
<b>خدمات بخش سیتوژنتیک</b>		
انواع خدمات تشخیص سیتوژنتیکی و تهیه کاریوتایپ برای مواردی مانند:		

موزائیسیم کروموزومهای جنسی، انواع ترنس لوکیشن ها، وارونگی ها، حذف و اضاف شدگی ها و ...

کاریوتایپ معمولی خون محیطی

کاریوتایپ با درجه تفکیک بالاخون محیطی

کاریوتایپ مایع آمنیون

کاریوتایپ جنین سقط شده و جفت

تشخیص علت سقط های مکرر

مشکلات نازایی ( مردان – زنان )

تشخیص ایهامات جنسی

سندرم داون

سندرم ترنر

سندرم کلاین فلتر

سندرم یاتو

سندرم ادوارد

تعیین هویت

تعیین هویت با روش Autosomal STR شامل ۱۶ STRs برای خون، ناخن، بافت، مو، بزاق و مخاط دهان و ...

تعیین هویت با روش ۱۰ STRs برای نمونه های تخریب شده

تعیین هویت با روش Indel (insertion/deletion)

تعیین هویت با روش با کیت X-flier

تعیین هویت با روش با کیت Y-filer

تعیین هویت با استفاده از تعیین توالی دی ان آ میتو کندری

تعیین وضعیت سندرمهای دوره بارداری

با روش سیتوژنتیکی

با روش QF PCR

با روش سیتوژنتیکی و روش QF PCR

تشخیص قبل از لانه گزینی یا پی جی دی PGD

بررسی بیماری های اتوزوم مثل تالاسمی آلفا و بتا، ناشنوایی، فنیل کتونوری کلاسیک و غیر کلاسیک، آنمی فانکونی، سیستیک ... و EB<sup>۰</sup>، FHL<sup>۴</sup>، Tyrosinemia، فیبروزیس

بررسی بیماری های وابسته به جنس مثل هموفیلی A و B، دیستروفی عضلانی دوشن و ...

بررسی ناهنجاری های تعدادی برای کروموزوم های ۱۳، ۱۸، ۲۱، X و Y (QF) در سنین بالای مادر

بررسی سازگاری بافتی (HLA Typing) جهت انجام پیوند مغز استخوان

تعیین جنسیت