




شماره فرم: RC-FO-017	فرم راهنمای ارسال نمونه آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی	
شماره بازنگری: 00		

ردیف	نوع آزمایش / نام بیماری	مدارک مورد نیاز	افراد مورد نیاز جهت انجام آزمایش	نوع نمونه / حجم مورد نیاز
۱	کاربوتایپ خون	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های سیتوژنتیک و QF به شماره سند RC-FO-005 *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *رسم شجره و ذکر علت انجام	*فرد آزمایش دهنده	Blood (10 ml Heparin)
۲	کاربوتایپ جنین و جنین سقط شده	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های سیتوژنتیک و QF به شماره سند RC-FO-005 *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *رسم شجره *سونوگرافی (ترجیحا روز نمونه گیری یا روز سقط)	-	AF (15-20 ml) یا جنین سقط شده در نرمال سالین (به صورت استریل تا ۱۲ ساعت بعد از سقط باید ارسال شود)
۳	تالاسمی	*نتایج CBC و الکتروفورز از آزمایشگاه های مورد تایید (در صورت عدم وجود نتایج آزمایشگاه مورد تایید، امکان ارسال نمونه جهت تکرار نتایج فراهم می باشد در این مورد با آزمایشگاه هماهنگی انجام شود). *در صورت نیاز نتایج CBC و الکتروفورز والدین فرد مشکوک *فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *در صورت معرفی از طرف مرکز بهداشت، فرم شماره ۳ مرکز بهداشت *در صورت داشتن فرزند ماژور، کپی کارت تالاسمی فرد مبتلا *در صورت بارداری، ارسال سونوگرافی	*فرد آزمایش دهنده (زوجین یا تک موردی) *در صورت مینور بودن زوجین، نمونه از والدین به همراه یکی از برادرها یا خواهرها به همراه نتایج CBC و الکتروفورز *فرزند مبتلا به تالاسمی	Blood (10 ml EDTA)
۴	PKU	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *در صورت معرفی از طرف مرکز بهداشت، فرم شماره ۳ مرکز بهداشت *اولین و آخرین نتیجه فنیل آلانین فرد مبتلا *نتایج بیوشیمی (تست بیوپترین و نیوپترین) از انستیتو پاستور ایران در صورت انجام *در صورت بارداری، ارسال سونوگرافی *در صورت ارسال جهت تعیین ناقلی ذکر شماره پرونده فرد بیمار خانواده الزامی است.	*پدر، مادر و فرزند مبتلا *برای تعیین ناقلی، نمونه پدر، مادر و فرد درخواست کننده	Blood (10 ml EDTA)
۵	هموفیلی	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *کپی واضح از کارت هموفیلی (نوع و درصد فاکتور مشخص باشد) *در صورت ارسال جهت تعیین ناقلی ذکر شماره پرونده فرد بیمار خانواده الزامی است.	*فرد مبتلا و مادر فرد مبتلا *برای تعیین ناقلی، نمونه فرد درخواست کننده به همراه پدر، مادر و برادر سالم	Blood (10 ml EDTA)

شماره فرم: RC-FO-017	فرم راهنمای ارسال نمونه آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی	
شماره بازنگری: 00		

Blood (10 ml EDTA)	*فرد مبتلا و مادر فرد مبتلا *برای تعیین ناقلی، نمونه پدر، مادر و فرد درخواست کننده	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *نوار عصب عضله و تست CPK از فرد بیمار	دوشن	۶
Blood (10 ml EDTA)	*خانم و آقا و فرزند مبتلا *برای تعیین ناقلی، نمونه پدر، مادر و فرد درخواست کننده	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) * فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *تست عرق	CF	۷
Blood (12 ml EDTA)	*افراد آزمایش دهنده	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *تعهدنامه WES (برای دریافت این تعهدنامه با واحد پذیرش هماهنگ نمایید). *کلیه مدارک پزشکی (تمام علائم بالینی بیمار ذکر شود) *دریافت هزینه کامل در زمان پذیرش	WES	۸
Blood (10 ml EDTA)	* پدر، مادر و فرد مبتلا *در صورت درخواست جهت غربالگری، نمونه فرد درخواست کننده *توصیه اکید می شود حتی در موارد غربالگری نیز برای تایید صحت نتایج، نمونه فرد مبتلا از قبل بررسی شود.	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *تست نوار عصب عضله و سایر مدارک مربوط به بیماری	SMA	۹
AF: 15 ml Blood: 10 ml EDTA	*نمونه جنین به صورت CVS یا AF *نمونه خون مادر (در صورت نیاز جهت انجام رفع شبهه)	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های سیتوژنتیک و QF به شماره سند RC-FO-005 *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008	QF	۱۰
Blood: 6 ml EDTA *امکان بررسی سایر نمونه ها نیز وجود دارد.	*افراد آزمایش دهنده (بسته به نوع تعیین نسبت درخواستی)	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تعیین هویت به شماره سند RC-FO-004 (با رسم شجره و ذکر قومیت) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008	تعیین هویت	۱۱
Blood (10 ml EDTA)	*افراد آزمایش دهنده	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 مدارک پزشکی مربوط به بیماری	تشخیص پیش از تولد (مرحله اول) بیماری های ژنتیکی مانند پومپه، ناشنوایی و ...	۱۲
Blood (10 ml EDTA)	*فرد درخواست دهنده * والدین فرد درخواست دهنده در صورت نیاز (برای این مورد از قبل هماهنگ بفرمایید) *فرد مبتلا در صورت نیاز	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *آزمایشات مربوط به فرد مبتلا (در صورتی که در آزمایشگاه پرونده داشته باشند، ذکر شماره پرونده در فرم تشخیص پیش از تولد)	تعیین ناقلی	۱۳

شماره فرم: RC-FO-017	فرم راهنمای ارسال نمونه آزمایشگاه ژنتیک پزشکی دکتر زینلی	
شماره بازنگری: 00		

		از تولد یا ارسال نتیجه بررسی فرد مبتلا الزامی است)		
Blood (10 ml EDTA)	*پدر، مادر و فرزند مبتلا *سایر افراد طبق شجره و در صورت نیاز	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *نتایج بررسی هول آگروم *سایر مدارک پزشکی	تایید جهش تمام بیماری ها	۱۴
Blood (10 ml EDTA)	*فرد آزمایش دهنده	*فرم های درخواست انجام MLPA (با رسم شجره) از شماره سندهای 18-LA-FO-001 تا 18-LA-FO-012، 18-LA-FO-014، 18-LA-FO-015 و 18-LA-FO-020 تا 18-LA-FO-022 *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *تمام مدارک پزشکی و علائم بالینی فرد مورد بررسی و فرد مبتلا در خانواده	MLPA	۱۵
Blood: 10 ml EDTA AF: 20 ml CVS: حداقل ۱۰ پرز	*پدر و مادر *خون فرد مبتلا در صورت نیاز	*فرم دریافت نمونه های ارسالی پرونده های تشخیص پیش از تولد به شماره سند RC-FO-006 (با رسم شجره) *فرم دریافت نمونه های ارسالی به شماره سند RC-FO-008 *سونوگرافی روز نمونه گیری *ارسال جواب مرحله اول تشخیص پیش از تولد * در صورتی که مرحله اول تشخیص پیش از تولد در مرکز دیگری انجام شده باشد مرحله اول مجدداً ر این مرکز انجام و پس از تایید نتایج، نمونه جنین بررسی خواهد شد.	تشخیص پیش از تولد مرحله دوم (بررسی روی جنین) تمام بیماری ها	۱۶

نام و امضای مدیر تضمین کیفیت

نام و امضای مسئول پذیرش