

## فرم مولکولی مرکز ژنتیک پزشکی اصفهان

فرستنده: آزمایشگاه	کد:	تلفن:
استان:	شهر:	شماره پرونده:
		تاریخ:

به منظور انجام خدمت بهتر خواهشمند است همراه با ارسال نمونه جهت تست‌های مولکولی فرم زیر را تکمیل فرمایید.

- پزشک درخواست کننده (و نظام پزشکی): ..... - آزمایش درخواستی: .....

- نام: ..... نام خانوادگی: ..... کد ملی (الزامی است): .....

جنسیت: ..... گروه خون: ..... تاریخ تولد: ...../...../..... محل تولد: .....

سن بارداری بر حسب سونوگرافی: ..... هفته و ..... روز

- نسبت فامیلی والدین: ..... - تاریخ نمونه‌گیری: ...../...../.....

- نسبت فامیلی زوجین: ..... - تاریخ ازدواج: ...../...../.....

WBC: ..... RBC: ..... HB: ..... MCH: ..... MCHC: ..... MCV: ..... Platelets: ..... Ferritin: ...

(در صورت درخواست آزمایش تالاسمی علاوه بر ارسال جواب CBC-diff، ارسال جواب Hemoglobin-electrophoresis الزامیست.)

(در صورت درخواست آزمایش BCR-ABL علاوه بر ارسال جواب CBC-diff، مشخص کردن انجام آن به صورت  کمی یا  کیفی الزامیست.)

(در مورد QF-PCR روی مایع آمنیوتیک، ارسال نمونه خون مادر الزامیست.)

علت مراجعه: .....

.....

.....

لطفاً در صورت انجام آزمایش ژنتیکی در شخص و یا افراد مبتلا (مرتبط) آن را ضمیمه کنید. در صورتی که قبلاً در این مرکز

آزمایش انجام داده اند شماره پرونده آن را بنویسید: .....

لطفاً شجره خانواده رسم شود. (الزامی است):

فردی که نمونه آن ارسال شده را با فلش مشخص کنید. افراد مبتلا را با ● و یا ■ مشخص کنید.

# فرم مولکولی مرکز ژنتیک پزشکی اصفهان

## آزمایشات ژنتیک مولکولی:

- بررسی جهش شایع بیماری آکندروپلازی (Achondroplasia)
- بررسی جهش های آلفاتالاسمی (Alpha Thalassemia)
- بررسی جهش های بتاتالاسمی (Beta Thalassemia)
- بررسی جهش های سرطان سینه (Breast Cancer (BRCA1, BRCA2))
- بررسی جهش های بیماری هیپرپلازی مادر زادی آدرنال (Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH))
- بررسی جهش های بیماری قلبی - عروقی فاکتور V لیدن، پروترومبین III، هیپرهوموسیستینمی
- بررسی ریسک فاکتورهای ژنتیکی در بیماریهای قلبی - عروقی (پانل) (Thrombophilia risk factors (Panel))
- بررسی جهش های شایع فیروز کسیتی (Cystic Fibrosis (CF))
- بررسی جهش های شایع بیماری های دوشن و بکر (Duchenne & Becker (DMD/ BMD))
- بررسی ژنوتیپ DPD برای افراد کاندید درمان با 5-FU (DPD genotyping for 5-FU therapy candidates)
- بررسی EGFR در انواع سرطان ها (EGFR gene mutation for cancer patients)
- بررسی جهش های شایع تب مدیترانه ای فامیلی (Familial Mediterranean Fever (FMF))
- بررسی تکرارهای سه تایی سندرم X شکننده (Fragile X Syndrome)
- بررسی جهش های شایع بیماری گوشه (Gaucher Disease)
- بررسی جهش های شایع ناشنوایی غیر سندرمیک (Hearing loss) (GJB2)
- بررسی جهش های شایع هموکروماتوز (Hemochromatosis)
- تشخیص ناباروری از طریق بررسی ریز حذف های Yq (Infertility (Yq microdeletion))
- بررسی KRAS در سرطان دستگاه گوارش و ریه (KRAS gene mutation for lung & GI cancers)
- پنل AML به روش RT-PCR (AML panel (RT-PCR))
- پنل ALL به روش RT-PCR (ALL panel (RT-PCR))
- بررسی محصول های ژنی جایجایی (9;22) منجر به لوسمی بروش (NPM1 in AML) RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جایجایی (8;21) منجر به لوسمی بروش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جایجایی (15;17) منجر به لوسمی بروش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جایجایی (16) inv منجر به لوسمی بروش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جایجایی (4;11) منجر به لوسمی بروش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جایجایی (1;19) منجر به لوسمی بروش RT-PCR
- بررسی محصول ژنی جایجایی (12;21)(p12;q22) منجر به لوسمی بروش RT-PCR
- بررسی جهش های ژن NPM1 در بیماران مبتلا به AML (NPM1 in AML)
- بررسی جهش های ژن FLT3 در بیماران مبتلا به AML (FLT3 in AML)
- بررسی محصول ژنی JAK2 منجر به لوسمی بروش (JAK2 in MPD) ARMS-PCR
- بررسی محصول ژنی MPL منجر به لوسمی (MPL in MPD)
- تعیین ابوت (Paternity)
- فنیل کتونوری (PKU)
- تعیین جنسیت (Sex Determination)
- QF-PCR تشخیص پیش از تولد آنپلوئیدهای کروموزومی (QF-PCR Prenatal Diagnosis, Chromosomal Aneuploidies)
- حساسیت به وارفارین (Warfarin Sensitivity)
- آتروفی عضلانی-نخاعی SMA type 1,2,3,4 (Spinal Muscular Atrophy (SMA) type 1,2,3,4)
- ریز حذف شایع به روش MLPA، کیت 1، کیت 2 (Common microdeletion syndromes by MLPA)
- پانل ژنهای دیستروفی عضلانی (Muscular dystrophy panel)
- پانل ژنهای سندرم باردت بیدل (Bardet-Biedl syndrome panel)
- پانل ژنهای آنمی فانکونی (Fanconi anemia panel)
- پانل ژنهای بیماریهای متابولیک (metabolic panel)
- پانل ژنهای ناشنوایی سندرومیک و غیر سندرومیک (Syndromic and nonsyndromic hearing loss panel)
- و غیره

## نمونه ارسالی:

- خون هیارینه
- خون EDTA
- آسپیراسیون مغز استخوان
- خون محیطی
- مایع آمنیون
- لام رنگ نشده از خون محیطی یا آسپیراسیون مغز استخوان
- بلوک پارافینی
- بیوپسی و یا نمونه بافت جراحی شده ( بدون مواد نگهدارنده)
- محصول سقط ( بدون اضافه کردن فرمالین)
- جفت و یا جنین ( بدون اضافه کردن فرمالین)
- لام تهیه شده از مخاط گونه
- برز جفتی
- لام ترشحات سرویکس