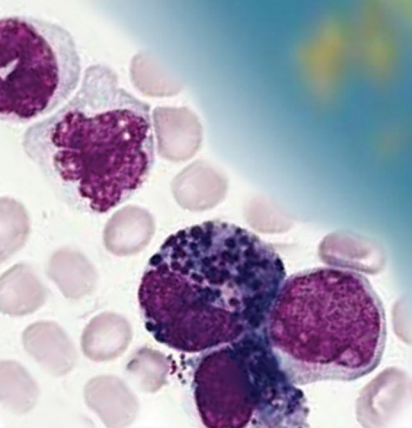
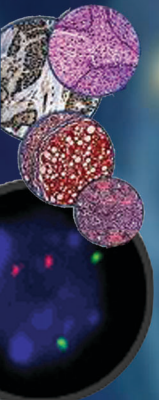


آزمایشگاه پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک

مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی قائم (عج) - دفتر حاکمیت بالینی

شناسنامه آزمایشات آزمایشگاه پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک



دکتر حسین آیت اللهی

متخصص آسیب شناسی تشریحی و بالینی

فلوشیپ فوق تخصصی پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک



دانشگاه علوم پزشکی مشهد

فرم درخواست آزمایشات پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک

مرکز آموزشی ، پژوهشی و درمانی قائم (ع ج) ، آزمایشگاه خون شناسی و باتک خون ، بخش پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک- دکتر حسین آیت اللهی

نام و نام خانوادگی :

جنسیت : مرد ☐ زن ☐ سن :

آدرس و تلفن :

پزشک معالج :

تلفن تماس پزشک :

تاریخ نمونه برداری :

ساعت نمونه برداری :

نوع نمونه :

☐ خون محیطی☐ آسپیره مغز استخوان☐ بافت تازه☐ بلوک بافت پارانینه

شماره :

سابقه بیمار :

علت درخواست آزمایش :

تشخیص :

یافته های کلینیکی :

مخصوص آزمایشگاه

تاریخ دریافت نمونه : LK CY ICC

ساعت دریافت نمونه :

CYTOGENETIC STUDY

FISH STUDY		CHROMOSOME STUDY	
MDS	Del 5 q ☐	Del 20 q ☐	Blood Lymphocyte Culture , Chromosome Analysis (Routine) ☐
	Del 7 q ☐	Del p 53 ☐	Blood Lymphocyte Culture , High Resolution ,Chromosome Analysis ☐
CLL	Del 6 q ☐	Del 13 q ☐	Blood Lymphocyte Culture , Fanconi Anemia ☐
	Del 11 q ☐	Del 17 p ☐	Blood Lymphocyte Culture , Chromosome Analysis (Mosaicism) ☐
	Trisomy 12 q ☐		Bone Marrow , Chromosome Analysis ☐
			Amniotic fluid , Chromosome Analysis ☐
FISH- Prenatal Diagnosis: Chr 13 ' 18 ' 21 ' X ' Y ☐		Breast Cancer	Blood Lymphocyte Culture , Fragile x ☐
			FISH Her 2 / neu ☐
			CISH Her 2 / neu ☐

MOLECULAR STUDY

ALL (Qualitative Panel)	ALL (Quantitative Panel)	AML (Qualitative Panel)	AML (Quantitative Panel)
Nested RT-PCR t(4;11) ☐	Real time-PCR t(4;11) ☐	Nested RT-PCR t(8;21) ☐	Real time-PCR t(8;21) ☐
Nested RT-PCR t(1;19) ☐	Real time-PCR t(1;19) ☐	Nested RT-PCR t(15;17) ☐	Real time-PCR t(15;17) ☐
Nested RT-PCR t(12;21) ☐	Real time-PCR t(12;21) ☐	Nested RT-PCR t(6;9) ☐	Real time-PCR t(6;9) ☐
Nested RT-PCR t(9;22)-190 ☐	Real time-PCR t(9;22)-190 ☐	Nested RT-PCR inv16 ☐	Real time-PCR t(9;11) ☐
			Real time-PCR inv16 ☐
CML(Qualitative Panel)	CML (Quantitative Panel)	MPD	Leukemia Prognostic Factor
Nested RT-PCR t(9;22)-210 ☐	Real time-PCR t(9;22)-210 ☐	ARMS-PCR JAK2 mutation ☐	FLT3-ITD mutation ☐
Nested RT-PCR t(9;22)-190 ☐	Real time-PCR t(9;22)-190 ☐		FLT3-TKD mutation ☐
Nested RT-PCR t(9;22)-230 ☐	Real time-PCR t(9;22)-230 ☐		
MDR 1polymorphism (response to imatinib) ☐			
Thrombophilia Factor	Solid Tumor Cancer Genetic panel	Hemochromatosis Panel	Ig/TCR gene Rearrangement analysis (MRD for ALL)
PCR-RFLP Factor II (prothrombin) G20210A ☐	PCR-RFLP Kras mutation codon 12 ☐	PCR-RFLP HFE (C282Y) ☐	TCRD (6-PCR) ☐
PCR-RFLP MTHFR (C677T) ☐	PCR-RFLP Kras mutation codon 13 ☐	PCR-RFLP HFE (H63D) ☐	TCRG(12-PCR) ☐
PCR-RFLP Factor V leiden (G1691A) ☐	PCR-RFLP BRAF mutation ☐		IGK (4-PCR) ☐
	Microsatellite instability Panel ☐		
	Real Time PCR Her 2 ☐		
	Real Time PCR N-MYC ☐		
Warfarin Sensitivity Test / Warfarin Dosing Test	WT1 over expression in Leukemia	Immunophenotyping Panel (ALL)	Immunophenotyping Panel (Lymphoproliferative Disorder)
PCR-RFLP - VKORC1 Polymorphism ☐	Real time-PCR WT1 ☐	CD3 ☐ CD20 ☐	CD3 ☐ CD103 ☐
PCR-RFLP -CYP2C9 * 2 Polymorphism ☐		CD7 ☐ CD79a ☐	CD5 ☐ CD11c ☐
PCR-RFLP -CYP2C9 * 3 Polymorphism ☐		CD10 ☐ Tdt ☐	CD10 ☐ Cyclin-D1 ☐
CYP2C19 Polymorphism (Response to Plavix [®]) ☐		CD19 ☐ clgM ☐	CD19 ☐ ZAP-70 ☐
			CD20 ☐ Ki-67 ☐
			CD23 ☐
Prenatal sex determination status (SRY – Real Time PCR) ☐		Treatment Decision for HCV Hepatitis (IL – 28 B polymorphism) ☐	
Prenatal RH determination status (RhD – Real Time PCR) ☐		5 – FU Toxicity Test PCR - RFLP DPYD ☐	
Y-Microdeletion Analysis ☐		MTX – Response test PCR - RFLP ☐	

شناسنامه آزمایشات موجود در

آزمایشگاه پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک

سال تأسیس ۱۳۸۹

دانشگاه علوم پزشکی مشهد

مرکز آموزشی پژوهشی و درمانی قائم (عج) - دفتر حاکمیت بالینی
آزمایشگاه پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک

نظارت و مسئولیت فنی: دکتر حسین آیت اللهی - متخصص پاتولوژی تشریحی و
بالینی، فلوشیپ فوق تخصصی پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک

تلفن: ۸۰۱۲۴۳۸

فکس: ۸۴۳۰۴۹۳

" به نام خدا "

در سالهای اخیر با توجه به رشد و توسعه دانش بیولوژی سلولی و مولکولی در تشخیص، درمان و پروگنوز بیماریها، تست‌های مربوطه به پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک از اهمیت ویژه‌ای برخوردار شده است. در طی یکسال گذشته، آزمایشگاه پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی قائم (عج)، با همت و تلاش جناب آقای دکتر حسین آیت‌اللهی، متخصص آسیب‌شناسی تشریحی و بالینی و فلوشیپ فوق تخصصی پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک و عضو هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی مشهد، با ارائه بالغ بر ۸۰ نوع تست‌های جدید مولکولی و به عنوان یکی از مراکز مرجع تشخیصی پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک در کشور راه اندازی شده است و گام موثری در کمک به دردمندان جامعه و همچنین پیشرفت دانش بومی نموده است که در اینجا لازم می‌دانم از زحمات ایشان سپاسگزاری نمایم و همچنین از زحمات ریاست و معاونین محترم دانشگاه علوم پزشکی مشهد که بستر مناسبی را جهت ارائه خدمات به زائرین و مجاورین آقا علی ابن موسی الرضا (ع) آماده نموده‌اند، تشکر و قدردانی می‌نمایم.

دکتر جواد آخوندیان

رئیس مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی قائم (عج)

"به نام آنکه جان را فکرت آموخت"

پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک یکی از رشته‌های فلوشیپ زیرشاخه آسیب شناسی تشریحی و بالینی می‌باشد که علاوه بر بررسی‌های تشخیصی مورفولوژیک، به بررسی مولکولی و سیتوژنتیک آزارهای بافتی و بیماری‌ها می‌پردازد. در دوهه گذشته، پیشرفت عظیمی در شاخه بیولوژی مولکولی به وجود آمده و با شناسایی ژنوم انسانی و روش‌های تشخیصی در زمینه ژنومیکس و پروتئومیکس می‌توان در تشخیص، درمان و پیش‌آگهی انواع بیماری‌ها و نئوپلاسم‌ها به بیماران و متخصصین رشته‌های مختلف بالینی کمک‌های ارزنده ای نمود.

آزمایشگاه پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک مربوط به دانشگاه علوم پزشکی مشهد، از سال ۱۳۸۹ در مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی قائم (عج) آغاز به کار نموده است و با استفاده از تکنیک‌های مختلف مولکولی و سیتوژنتیک به ارزیابی‌های تشخیصی تکمیلی در زمینه انواع لوکمی‌ها، لنفوم‌ها، کارسینوم‌ها و ... می‌پردازد.

کتابچه شناسنامه آزمایشات آزمایشگاه پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک در سه فصل اصلی شامل مطالعات سیتوژنتیک، مطالعات مولکولی و مطالعات ایمونوفنوتایپ تقسیم بندی شده است که در فصل مطالعات سیتوژنتیک به بررسی انواع مطالعات کروموزومی از قبیل کشت و کاریوتایپ خون محیطی و مغزاستخوان و سایر مطالعات کروموزومی از قبیل تکنیک FISH در انواع بدخیمی‌های خون و بافت توپر می‌پردازد.

در فصل مطالعات مولکولی توضیحاتی در ارتباط با تست‌های آزمایشگاهی تشخیصی، درمانی و پروگنوستیک مربوط به انواع بیماری‌های خونی و سایر بدخیمی‌ها، فارماکوژنتیک بعضی از درمان‌های رایج و بعضی از تشخیص‌های مولکولی قبل از تولد آورده شده است.

در فصل ایمونوفنوتایپینگ بر اساس پنل‌های موجود و مارکرهای سلولی و با روش ایمونوسیتوشیمی به شناسایی زیر گروه‌های مختلف لوکمی‌های حاد و مزمن در خون و مغزاستخوان و معرفی روش‌های تشخیصی آن‌ها می‌پردازیم. یکی از خصوصیات این کتابچه راهنما، توضیحاتی است که برای هر تست به صورت مجزا آورده شده است که در آن به شرح مختصری از اهمیت انجام تست و کاربردهای بالینی آن و چگونگی و شرایط ارسال نمونه، روش انجام تست و در نهایت نحوه درخواست قابل قبول بیمه‌ها برای هر تست همراه با کدهای بین‌المللی مربوط به آن تست آمده است که امیدوارم جهت تمامی متخصصین محترم رشته‌های بالینی مثرثمر بوده و بتواند راهگشایی هرچند کوچک در بعضی از مشکلات تشخیصی و درمانی آنان باشد و همچنین بتواند گام کوچکی در ارتقاء سطح سلامتی جامعه و تشخیص و درمان دردمندان بر دارد.

در اینجا لازم می‌دانم که به عنوان یکی از اعضای هیئت علمی دانشگاه علوم پزشکی مشهد از ریاست و معاونین محترم دانشگاه و ریاست و مدیریت محترم مرکز آموزشی، پژوهشی و درمانی قائم (عج) و سایر دست‌اندرکاران دانشگاه و دانشجویان محترمی که در راه اندازی و توسعه این آزمایشگاه فوق تخصصی نهایت تلاش و همکاری را نموده‌اند، قدردانی کنم و از خداوند منان آرزوی توفیق روزافزون را برای ایشان خواستارم.

دکتر حسین آیت‌اللهی

متخصص آسیب شناسی تشریحی و بالینی

فلوشیپ فوق تخصصی پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک

فهرست

I. مطالعات سیتوژنتیک ۹

A. مطالعات کروموزومی ۱۰

- ۱۱..... مطالعه کروموزومی روی خون محیطی.....
۱۲..... مطالعه کروموزومی با کیفیت بالا.....
۱۳..... مطالعه کروموزومی از نظر شکستگی‌های کروموزومی (آنمی فانکونی).....
۱۴..... مطالعه کروموزومی از نظر موزائیسیم.....
۱۵..... مطالعه کروموزومی روی سلولهای مغز استخوان.....
۱۶..... مطالعه کروموزومی مایع آمنیوتیک.....
۱۸..... مطالعه کروموزومی از نظر سندرم ایکس شکننده.....

B. مطالعات FISH و CISH ۱۹

- ۲۰..... بررسی اختلالات کروموزومی در MDS به روش FISH.....
۲۱..... بررسی اختلالات کروموزومی در CLL به روش FISH.....
۲۲..... بررسی اختلالات شمارشی کروموزوم‌های Y و ۱۳X و ۱۸ و ۲۱ به روش FISH.....
۲۳..... تست بررسی افزایش بیان ژن Her2/neu با روش هیبریدیزاسیون درجای فلورسانس (FISH).....
۲۴..... تست بررسی افزایش بیان ژن Her2/neu با روش هیبریدیزاسیون درجای کروموزنیک (CISH).....

II. مطالعات پاتولوژی مولکولی ۲۵

A. بدخیمی‌های خونی ۲۶

- ۲۷..... پنل ALL به روش RT-PCR.....
۲۸..... بررسی ترانسلوکاسیون t(4;11) به روش RT-PCR.....
۲۹..... بررسی ترانسلوکاسیون t(1;19) به روش RT-PCR.....
۳۰..... بررسی ترانسلوکاسیون t(12;21) به روش RT-PCR.....
۳۱..... بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش RT-PCR.....
۳۲..... پنل ALL به روش Real time PCR.....
۳۳..... بررسی ترانسلوکاسیون t(4;11) به روش Real time PCR.....
۳۴..... بررسی ترانسلوکاسیون t(1;19) به روش Real time PCR.....
۳۵..... بررسی ترانسلوکاسیون t(12;21) به روش Real time PCR.....
۳۶..... بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش Real time PCR.....
۳۷..... پنل AML به روش RT-PCR.....
۳۸..... بررسی ترانسلوکاسیون t(8;21) به روش RT-PCR.....
۳۹..... بررسی ترانسلوکاسیون inv16 به روش RT-PCR.....
۴۰..... بررسی ترانسلوکاسیون t(15;17) به روش RT-PCR.....
۴۱..... بررسی ترانسلوکاسیون t(6;9) به روش RT-PCR.....
۴۲..... پنل AML به روش Real time PCR.....

۴۳.....	بررسی ترانسلوکاسیون t(8;21) به روش Real time PCR
۴۴.....	بررسی ترانسلوکاسیون inv16 به روش Real time PCR
۴۶.....	بررسی ترانسلوکاسیون t(15;17) به روش Real time PCR
۴۷.....	بررسی ترانسلوکاسیون t(9;11) به روش Real time PCR
۴۸.....	بررسی ترانسلوکاسیون t(6;9) به روش Real time PCR
۴۹.....	پنل CML به روش RT-PCR
۵۰.....	بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش RT-PCR
۵۱.....	پنل CML به روش Real time PCR
۵۲.....	بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش Real time PCR
۵۳.....	بررسی موتاسیون JAK2
۵۴.....	بررسی جهش ژن FLT3-ITD در بیماران مبتلا به AML
۵۵.....	بررسی جهش ژن FLT3-TKD در بیماران مبتلا به AML
۵۶.....	بررسی افزایش بیان ژن WT1 در جریان لوکمی میلوئید حاد
۵۷.....	تست پیشگویی پاسخ به درمان با Imatinib در بیماران مبتلا به CML
۵۸.....	بازآرایی ژن ایمونوگلوبولین/رِسپتور سلول T در شناسایی حداقل باقی مانده بیماری در جریان لوکمی لنفوبلاستیک حاد
۶۰.....	B. بررسی موتاسیون ژن های مرتبط با ترومبوفیلی
۶۱.....	بررسی فاکتور II (پروترومبین) G20210A
۶۲.....	بررسی فاکتور MTHFR (C677T)
۶۳.....	شناسایی جهش فاکتور V لیدن
۶۴.....	C. مطالعات ژنتیک سرطان در بافت های Solid
۶۵.....	بررسی موتاسیون کدون ۱۲ و ۱۳ ژن Kras
۶۶.....	بررسی موتاسیون BRAF (V600E)
۶۷.....	بررسی ناپایداری میکروساتلایت
۶۸.....	بررسی آمپلیفیکاسیون ژن Her2/neu با روش Real time PCR
۶۹.....	بررسی آمپلیفیکاسیون ژن N-MYC با روش Real time PCR
۷۰.....	D. مطالعات فارماکوژنتیک و پاتولوژی مولکولی
۷۱.....	تست پانل ژنتیکی حساسیت به وارفارین
۷۳.....	تست بررسی پاسخ به درمان Plavix ^R
۷۵.....	تست پیشگویی پاسخ به درمان با Imatinib در بیماران مبتلا به CML
۷۶.....	بررسی میزان توکسیسیته 5-FU (DPYD)
۷۷.....	بررسی پلی مورفیسم IL-28B جهت بررسی پاسخ به درمان بیماران مبتلا به هپاتیت C
۷۸.....	E. مطالعات پاتولوژی مولکولی در بیماری های گوارشی و کبدی
۷۹.....	بررسی موتاسیون کدون ۱۲ و ۱۳ ژن Kras
۸۰.....	بررسی موتاسیون BRAF (V600E)
۸۱.....	بررسی ناپایداری میکروساتلایت
۸۲.....	آنالیز ژن HFE جهت بررسی هموکروماتوز ارثی
۸۳.....	بررسی پلی مورفیسم IL-28B جهت بررسی پاسخ به درمان بیماران مبتلا به هپاتیت C

F. مطالعات مولکولی قبل از تولد ۸۴

۸۵..... تعیین جنسیت جنین از خون مادر

۸۶..... تعیین Rh جنین از خون مادر

III. مطالعات ایمونوفنوتایپینگ ۸۷

۸۸..... بررسی پانل لوکمی لنفوبلاستیک حاد

۸۹..... بررسی پانل اختلالات لنفوپرولیفراتیو مزمن

پنل ناباروری مردان ۹۰

۹۱..... مطالعه کروموزومی روی خون محیطی

۹۲..... بررسی ریز حذف‌های کروموزوم Y

Table of Contents

I. CYTOGENETIC STUDY	9
A. Chromosome studies	10
Chromosomal Study On Peripheral Blood	11
High Resolution Chromosomal Study	12
Chromosomal Study For chromosomal Breakage Syndrome (Fanconi Anemia).....	13
Chromosomal Study For Mosaicism.....	14
Chromosomal Study On Bone Marrow.....	15
Chromosomal Study on Amniotic Fluid	16
Chromosomal Study for Detection of Fragile X Syndrome	18
B. FISH and CISH Studies	19
FISH for MDS: Del 5q, Del p53, Del 7q, Del 20q	20
FISH for CLL: Trisomy 12 , del (6q), del(17p), del(13q), del(11q)	21
FISH for Chromosome 13, 18, 21, X, Y in Prenatal Diagnosis.....	22
FISH study for HER2/neu in Breast Cancer.....	23
CISH study for HER2/neu in Breast Cancer	24
II. MOLECULAR STUDY	25
A. Hematologic Malignancy	26
ALL (Qualitative) Panel: Nested RT-PCR- t(4;11), t(12;21), t(1;19), t(9;22)	27
Nested, RT-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1- P210, P190, P230.....	31
ALL (Quantitative) Panel : Real Time-PCR t(1;19), t(12;21), t(4;11), t(9;22)	32
Quantitative Real Time-PCR t(12;21)(p13;q22) TEL-AML1 or ETV6-RUNX1	35
Quantitative Real Time-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1-P230, P210, P190	36
AML (Qualitative) Panel: Nested RT-PCR- t(8;21), t(15;17), t(6;9), inv16, t(9;11)	37
Nested RT-PCR t(16;16)(p13.1;q22) CBFB-MYH11 or inv(16)(p13;1q22)	39
AML (Quantitative) Panel: Real Time-PCR t(8;21), t(15;17), t(9;11), inv16, t(6;9)	42
CML (Qualitative) Panel: Nested RT-PCR- t(9;22)-P210, P190, P230.....	49
Nested, RT-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1- P210, P190 P230.....	50
CML (Quantitative) Panel : Real Time-PCR t(9;22)-210, 190, 230.....	51
Quantitative Real Time-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1-P230, P210, P190	52
JAK2 Mutation analysis	53
FLT3-ITD.....	54
FLT3-TKD	55
WT1 Over expression in AML	56
MDR1 gene Polymorphism.....	57

Antigen Receptor gene Rearrangement for Acute Lymphoblastic Leukemia (MRD Detection Test-ALL)	58
B. Thrombophilia Factor	60
C. Solid Tumor Cancer Genetic panel	64
PCR-RFLP Kras Mutation codon (12) & (13).....	65
PCR-RFLP BRAF(V600E) Mutation	66
Microsatellite instability (MSI)	67
Her2/neu Amplification – Real time PCR.....	68
N-MYC Amplification – Real time PCR	69
D. Pharmacogenetic and Molecular Pathology studies.....	70
Warfarin sensitivity & Resistance Genetic Panel Test.....	71
CYP2C19 Polymorphism.....	73
MDR1 gene Polymorphism.....	75
5-FU Toxicity Test.....	76
Polymorphism IL 28B (rs 129 79860)	77
E. Molecular Pathology Gastrointestinal and Liver Disorders	78
Microsatellite instability (MSI)	81
Hemochromatosis Panel.....	82
Polymorphism IL 28B (rs 129 79860)	83
F. Molecular Prenatal Diagnosis	84
SRY-Real time PCR	85
RhD -Real time PCR.....	86
III. IMMUNOPHENOTYPING	87
ALL- IMMUNOPHENOTYPING	88
IMMUNOPHENOTYPING- Lymphoproliferative Disorder.....	89
Infertility Panel in men	90
Chromosomal Study On Peripheral Blood	91
Y-Microdeletion Analysis	92

I. مطالعات سیتوژنتیک

A. مطالعات کروموزومی

Chromosomal Study On Peripheral Blood

شرح تست: بیماری‌های کروموزومی یکی از انواع بزرگ بیماری‌های ژنتیکی را تشکیل می‌دهد. اختلالات کروموزومی در جمعیت‌های مختلف نسبتاً شایع می‌باشد. از نظر بالینی، اختلالات کروموزومی با نسبت بالایی در موارد زیر وجود دارد: سقط‌های خودبخودی، افراد با ناهنجاری‌های شکلی مادرزادی، عقب افتادگی ذهنی، عقیمی، خانم‌ها با دیس گنادی و زوجین با سقط‌های تکراری. در موارد فوق مطالعه کروموزومی و سیتوژنتیک غیرقابل اجتناب است و باید انجام گردد.

نمونه مورد نیاز: 2cc خون سیاهرگی با سرنگ استریل محتوی هپارین که می‌توان آن را در آزمایشگاه نمونه‌گیری کرد یا بلافاصله به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد..

روش انجام آزمایش: ۱- کشت روتین ۷۲ ساعته با PHA در دو ظرف مجزا

۲- هاروست سلولی و تهیه حداقل ۶ لام میکروسکوپی

۳- باندینگ و رنگ آمیزی

۴- مطالعه سلول‌ها و آنالیز آنها

۵- عکسبرداری و تهیه کاریوتایپ

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت باندینگ برای بررسی ساختار کروموزومها آنالیز صورت می‌گیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و بررسی علت مراجعه

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: یک ماه

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- کشت لنفوسیت‌های خون محیطی برای ناهنجاری‌های کروموزومی ۸۸۲۳۰
- بررسی ۱۵-۱۰ سلول دو کاریوتایپ با روش نواری ۸۸۲۶۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

High Resolution Chromosomal Study

شرح تست: بیماری‌های کروموزومی یکی از انواع بزرگ بیماری‌های ژنتیکی را تشکیل می‌دهد. اختلالات کروموزومی در جمعیت‌های مختلف نسبتاً شایع می‌باشد. از نظر بالینی، اختلالات کروموزومی با نسبت بالایی در موارد زیر وجود دارد: سقط‌های خودبخودی، افراد با ناهنجاری‌های شکلی مادرزادی، عقب افتادگی ذهنی، عقیمی، خانم‌ها با دیس ژنزی گنادی و زوجین با سقط‌های تکراری. در موارد فوق مطالعه کروموزومی و سیتوژنتیک غیرقابل اجتناب است و باید انجام گردد.

نمونه مورد نیاز: 2cc خون سیاهرگی با سرنگ استریل محتوی هپارین که می‌توان آن را در آزمایشگاه نمونه‌گیری کرد یا بلافاصله به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد..

- روش انجام آزمایش: ۱- کشت روتین ۷۲ ساعته با PHA در دو ظرف مجزا
- ۲- کشت با کیفیت بالا ۷۲ ساعته با اضافه کردن تایمیدین
- ۳- هاروست سلولی و تهیه حداقل ۶ لام میکروسکوپی
- ۴- باندینگ و رنگ آمیزی
- ۵- مطالعه سلول‌ها و آنالیز آنها
- ۶- عکسبرداری و تهیه کاربوتایپ

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت باندینگ برای بررسی ساختار کروموزومها آنالیز صورت می‌گیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و بررسی علت مراجعه

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: یک ماه

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹	}	همراه با کدهای بین المللی
- کشت لنفوسیت‌های خون محیطی برای ناهنجاری‌های کروموزومی ۸۸۲۳۰		
- مطالعه با قدرت تفکیک بالا ۸۸۲۸۹		
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹		

مطالعه کروموزومی از نظر شکستگی‌های کروموزومی (آنمی فانکونی)

Chromosomal Study For chromosomal Breakage Syndrome (Fanconi Anemia)

شرح تست: آنمی فانکونی (FA) با پان سیتوپنی و برخی ناهنجاری‌های مادرزادی و همچنین ناپایداری کروموزومی خودبه خودی و یا القاء شده مشخص می‌گردد. با استفاده از مواد کلاستوزنیک نظیر میتومايسين C (MMC) و یا دی اپوکسی بوتان (DEB) بر لنفوسیت‌های کشت داده شده می‌توان ناپایداری کروموزومی که در جریان FA ایجاد می‌گردد را مشاهده نمود و آن را از آنمی‌های آپلاستیک ایدیوپاتیک افتراق داد.

نمونه مورد نیاز: 5cc خون سیاهرگی با سرنگ استریل محتوی هیپارین که می‌توان آن را در آزمایشگاه نمونه‌گیری کرد یا بلافاصله به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد.

روش انجام آزمایش: ۱- کشت روتین ۷۲ ساعته با PHA (F)

۲- کشت ۷۲ ساعته با اضافه کردن میتومايسين از ابتدای کشت ۷۲ ساعته (FM)

۳- کشت کنترل از یک فرد نرمال ۷۲ ساعته با PHA

۴- هاروست و تهیه لام میکروسکوپی

۵- رنگ آمیزی معمولی با گیمسا جهت بررسی شکنندگی کروموزومها

۶- عکسبرداری از سلولها و تفسیر نتایج

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و بررسی CBC بیمار در ۴۸ ساعت گذشته مورد نیاز است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۴ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

۸۰۵۵۹ پذیرش
۸۸۲۴۸ - بررسی کروموزومی برای سندروم‌های شکنندگی کروموزوم
۸۰۴۶۳ - شکنندگی کروموزومها (فانکونی) چهار کشت
۸۰۴۹۹ - تفسیر و گزارش

همراه با کدهای بین المللی

Chromosomal Study For Mosaicism

شرح تست: بیماری‌های کروموزومی یکی از انواع بزرگ بیماری‌های ژنتیکی را تشکیل می‌دهد. اختلالات کروموزومی در جمعیت‌های مختلف نسبتاً شایع می‌باشد. از نظر بالینی، اختلالات کروموزومی با نسبت بالایی در موارد زیر وجود دارد: سقط‌های خودبخودی، افراد با ناهنجاری‌های شکلی مادرزادی، عقب افتادگی ذهنی، عقیمی، خانم‌ها با دیس ژنزی گنادی و زوجین با سقط‌های تکراری. در موارد فوق مطالعه کروموزومی و سیتوژنتیک غیرقابل اجتناب است و باید انجام گردد.

نمونه مورد نیاز: 2cc خون سیاهرگی با سرنگ استریل محتوی هپارین که می‌توان آن را در آزمایشگاه نمونه‌گیری کرد یا بلافاصله به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد.

روش انجام آزمایش: ۱- کشت روتین ۷۲ ساعته با PHA در دو ظرف مجزا

۲- هاروست سلولی و تهیه حداقل ۶ لام میکروسکوپی

۳- باندینگ و رنگ آمیزی

۴- مطالعه ۵۰ سلول از مجموع لامها و آنالیز آنها

۵- عکسبرداری و تهیه کاریوتایپ

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت باندینگ برای بررسی ساختار کروموزومها و شمارش آنها. مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و بررسی علت مراجعه موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: یک ماه

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی و تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

همراه با کدهای بین المللی

- پذیرش ۸۰۵۵۹

- کشت لنفوسیت‌های خون محیطی برای ناهنجاری‌های کروموزومی ۸۸۲۳۰

- بررسی کلی ۵۰ سلول برای موزائیسیم ۸۸۲۶۳

- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

مطالعه کروموزومی روی سلولهای مغز استخوان

Chromosomal Study On Bone Marrow

شرح تست: گسترش علم سیتوژنتیک باعث گردیده تا جهت بررسی و درمان بیماران مبتلا به انواع بیماری‌های هماتولوژی از کاریوتایپینگ آسپیره مغز استخوان به عنوان یک جزء تشخیصی مهم استفاده گردد. تست‌های سیتوژنتیک و از آن جمله مطالعه کروموزومی مغز استخوان در این حوزه برای تشخیص، طبقه بندی بیماری، تصمیم‌گیری در ارتباط با درمان، پایش بیماری عود و یا بهبود استفاده می‌گردد.

نمونه مورد نیاز: 3-5 cc آسپیراسیون مغز استخوان یا 5 cc خون محیطی هپارینه (در صورتیکه بیش از ۱۰٪ میزان بلاست در خون محیطی موجود باشد)، توسط همراه بیمار در اسرع وقت به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد. در صورت احتمال ابتلا به انواع لوسمی قبل از شروع شیمی درمانی، نمونه‌گیری باید انجام و ارسال گردد.

روش انجام آزمایش: نمونه خون پس از تعیین میزان WBC Count به اندازه ۱۰۷ سلول به محیط کشت مخصوص مغز استخوان اضافه می‌شود، بسته به نوع متد به کار برده شده زمان نیاز است تا بلاست‌ها رشد کنند و وارد مرحله متافاز گردند، بعد از گذشت زمان مورد نیاز (۲۴ یا ۴۸ یا یک شب) سلول‌ها وارد مرحله بعدی آزمایش به نام هاروست (Harvest) می‌شوند و طی مراحل بعدی آزمایش از هر نمونه حداقل ۶ لام میکروسکوپی گرفته می‌شود و باندینگ روی آنها انجام و پس از عکسبرداری از مجموع لام‌ها و تهیه کاریوتایپ، آنالیز انجام می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت باندینگ برای بررسی اختلالات ساختاری و شمارشی کروموزومها مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و تشخیص اولیه مورد نیاز است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی و تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- کشت سلولهای مغز استخوان ۸۸۲۳۷
- بررسی سیتوژنتیک مغز استخوان ۸۸۲۹۹
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

Chromosomal Study on Amniotic Fluid

شرح تست: مایع آمنیوتیک مایعی است که اطراف جنین را فراگرفته است و باعث حفاظت از جنین در مقابل ضربات و فشارها می‌گردد و همچنین منبع اکسیژن، پروتئین و سایر موادی است که جهت رشد جنین مورد نیاز می‌باشد. یک نمونه از این مایع جهت تست توسط تکنیک آمیوسنتز و معمولا بین هفته ۱۸-۱۶ حاملگی ارسال می‌گردد. سلولهای جنینی از این مایع آمنیوتیک جهت بررسی‌های کروموزومی استفاده می‌گردد. آنالیز کروموزومی مایع آمنیوتیک روندی است که در آن سلولهای جنینی برای هر گونه تغییرات بزرگ ساختمانی و یا تعدادی کروموزومها مورد بررسی قرار می‌گیرند. در روند آنالیز و کاریوتایپ مایع آمنیوتیک، سلولهای جنینی موجود در مایع آمنیوتیک کشت داده می‌شوند و پس از رشد، مراحل هاروست، spreading و رنگ آمیزی انجام و براساس حضور باند های تیره و روشن موجود بروی کروموزومها، آنالیز کروموزومی انجام می‌پذیرد. در صورتیکه نمونه دریافتی مربوط به هفته ۲۲-۱۳ هفته بارداری باشد، بررسی میزان آلفا فتوپروتئین مایع آمنیوتیک نیز مفید خواهد بود.

موارد کاربرد: ۱- مادران باردار با سن بالای ۳۵ سال

۲- تولد نوزاد زنده قبلی با ناهنجاری‌های کروموزومی

۳- مرده زایی قبلی که با احتمال اختلالات کروموزومی بوده است.

۴- بازآرایی کروموزومی والدین، موزائیسم کروموزومی و یا آنوپلوئیدی‌های کروموزومهای جنینی

۵- نتایج مثبت غربالگری سرمی مادری مبنی بر افزایش خطر اختلالات کروموزومی جنین

۶- نتایج سونوگرافی غیر نرمال جنین

۷- خطر سندروم‌های شکنندگی کروموزومی و یا سایر سندرومها با یافته‌های سیتوژنتیک اختصاصی

نمونه مورد نیاز: 20cc از نمونه مایع آمنیوتیک بدون آلودگی به خون و در شرایط کاملا استریل و در داخل لوله‌های فالتون 50cc جهت انجام مطالعات سیتوژنتیک باید بلافاصله به آزمایشگاه و به دور از نورمستقیم و در دمای اتاق ارسال گردد. نام بیمار، تاریخ تولد مادر، سن حاملگی و تشخیص احتمالی حتما باید ذکر گردد.

محدودیت‌های انجام تست:

۱- اختلالات کروموزومی جزئی با این تست قابل ارزیابی نیست و نیاز به تست‌های تکمیلی بیشتری دارد.

۲- در صورت آلوده شدن مایع آمنیوتیک به سلولهای مادری، نتایج ممکن است اشتباه گردد و بیشتر از آنکه نمایانگر مشخصات کروموزومی جنین باشد، نمایانگر مشخصات کروموزومی مادر خواهد بود.

۳- بعضی از جنین‌ها ممکن است بیش از یک گونه آرایش کروموزومی در بدن باشند(موزائیسیم) و نیازمند شمارش تعداد بیشتری از متافازهای سلولهای آمنیوتیک خواهد بود.

۴- تعداد زیادی از اختلالات ژنتیکی وجود دارد که آنقدر این تغییرات، جزئی و خفیف در سطح DNA می‌باشد که به وسیله این تست قابل بررسی نمی‌باشد.

۵- یک نتیجه نرمال بروی آنالیز کروموزومی مایع آمنیوتیک قطعا دلیل بر آن نیست که این بچه در صورت تولد هیچگونه نقص ژنتیکی و یا اختلال تکاملی را در آینده نداشته باشد.

مدارک مورد نیاز: آخرین نتایج آزمایشگاهی (مارکهای سرمی مادر) و سونوگرافی‌های قبلی.

موارد برگشت نمونه: مایع آمنیوتیک آغشته به خون حتی به مقدار کم و یا قهوه ای رنگ، مایع آمنیوتیک کدر، مایع آمنیوتیک که بیش از ۲ ساعت بعد از زمان نمونه گیری به آزمایشگاه برسد.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: در صورت ارسال نمونه با شرایط مناسب حدود ۱۵ روز زمان مورد نیاز می باشد.

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی
- کشت سلولهای مایع آمنیون ۸۸۲۳۵۱
- بررسی ۱۵ سلول مایع آمنیوتیک ۸۸۲۶۷
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

مطالعه کروموزومی از نظر سندرم ایکس شکننده

Chromosomal Study for Detection of Fragile X Syndrome

شرح تست: سندرم X شکننده، یکی از رایجترین علل ارثی اختلالات یادگیری است. این مشکل در میان پسران شایع‌تر از دختران است و موجب طیف وسیعی از مشکلات یادگیری و رفتاری می‌گردد. سندرم X شکننده اختلالی ژنتیکی است و عامل مسبب سندرم X شکننده افزایش تکرارهای سه تایی CGG در ژن FMR1 می‌باشد. این ژن کد کننده پروتئین FMRP می‌باشد که این پروتئین برای تکامل و یا عملکرد معمول مغز مورد نیاز می‌باشد. FMR1 نزدیک به انتهای بازوی بلند کروموزوم X قرار دارد، در بیمار مبتلا به سندرم X شکننده، پس از انجام کشت و کاریوتایپینگ در شرایط مخصوص و بررسی با میکروسکوپ، انتهای بازوی بلند کروموزوم X به شکل شکسته و آویزان مشهود می‌باشد.

نمونه مورد نیاز: 2cc خون سیاهرگی با سرنگ استریل محتوی هپارین که می‌توان آن را در آزمایشگاه نمونه‌گیری کرد یا بلافاصله به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد.

- روش انجام آزمایش:
- ۱- کشت روتین ۷۲ ساعته با PHA
 - ۲- کشت ۷۲ ساعته در محیط (Low folate)
 - ۳- کشت ۹۶ ساعته با اضافه کردن تایمیدین
 - ۴- هاروست سلولی و تهیه حداقل ۶ لام میکروسکوپی
 - ۵- باندینگ و رنگ آمیزی
 - ۶- مطالعه سالولها و آنالیز آنها
 - ۷- عکسبرداری و تهیه کاریوتایپ

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت باندینگ برای بررسی ساختار کروموزومها آنالیز صورت می‌گیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و بررسی علت مراجعه

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: یک ماه

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

همراه با کدهای بین المللی

- پذیرش ۸۰۵۵۹

- بررسی شکستگی کروموزوم FragX (چهار کشت) ۸۰۴۶۲

- بررسی شکنندگی کروموزوم بررسی کلی ۱۰۰ سلول ۸۸۲۵۰

- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

B. مطالعات CISH و FISH

بررسی اختلالات کروموزومی در MDS به روش FISH

FISH for MDS: Del 5q, Del p53, Del 7q, Del 20q

شرح تست: بیماری‌ها یا سندرم‌های میلودیس پلاستیک (MDS) اختلالاتی هستند که در آن‌ها آپوپتوز غلبه دارد، خون سازی غیرموثر و جود دارد و سیتوپنی‌ها رخ می‌دهد. اختلالات میلو دیس پلاستیک / میلوپرولیفراتیو خصوصیتی از هردو، با افزایش سلول‌ها و نیز دیس پلازی مورفولوژیک را نشان می‌دهند. MDS عمدتاً در افراد بالای ۵۰ سال بروز می‌کند و معمولاً خود را به شکل یک کم خونی مقاوم به مواد هماتینیک با یا بدون وجود نوتروپنی و ترومبوسیتوپنی نشان می‌دهند. بعضی از ناهنجاری‌های شایع سیتوژنتیکی در MDS که شامل Del 5q, Del p53, Del 7q, Del 20q به روش FISH مورد بررسی قرار می‌گیرد.

نمونه مورد نیاز: 3-5 cc آسپیراسیون مغزاستخوان یا 5 cc خون محیطی هپارینه در اسرع وقت به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد.

روش انجام آزمایش: پس از کشت در محیط‌های کشت مخصوص MDS، سلول‌ها وارد مرحله اینترفاز و متافاز می‌گردند و توسط مراحل Pretreatment و سپس با استفاده از پروب‌های هیبریدیزیشن که به صورت تجاری خریداری می‌شود مرحله هیبریداسیون انجام و در نهایت طی عملیات Posthybridization نمونه‌ها آماده بررسی توسط میکروسکوپ فلورسانس می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت پروب‌ها و سیگنال‌های مشاهده شده برای بررسی اختلالات ساختاری و شمارشی کروموزوم‌ها، حساسیت حدود ۹۵٪ می‌باشد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و تشخیص اولیه

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بر اساس سیگنال‌های فلورسنت ایجاد شده بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی
- کشت سلول‌های مغز استخوان ۸۸۲۳۷
- سایر مطالعات سیتوژنتیک ۸۸۲۹۹
- پروب برای FISH ۸۰۴۷۸×۴
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

بررسی اختلالات کروموزومی در CLL به روش FISH

FISH for CLL: Trisomy 12 , del (6q), del(17p), del(13q), del(11q)

شرح تست: لوسمی مزمن لنفوسیت (CLL) اختلالی است که به وسیله تکثیر منوکلونال لنفوسیت‌هایی با ظاهر بالغ که خصوصیات فنوتیپی مشخص دارند شناخته می‌شود. CLL یکی از فرم‌های شایع لوسمی بزرگسالان است. بیش از ۸۰٪ از بیماران مبتلا به CLL یک یا چند مورد آسیب سیتوژنتیکی را با روش FISH نشان می‌دهند. این اختلالات کروموزومی هریک پیش آگهی خاصی را پیش بینی می‌کنند و از این روش برای کمک به تشخیص، تایید یافته‌های سیتوژنتیک و پیگیری و پاسخ به درمان می‌توان استفاده کرد.

نمونه مورد نیاز: 3-5 cc آسپیراسیون مغزاستخوان یا 5 cc خون محیطی هپارینه در اسرع وقت به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد.

روش انجام آزمایش: پس از کشت در محیط‌های کشت مخصوص CLL، سلول‌ها وارد مرحله اینترفاز و متافاز می‌گردند و توسط مراحل Pretreatment و سپس با استفاده از پروب‌های هیبریدیزیشن که به صورت تجاری خریداری می‌شود مرحله هیبریداسیون انجام و در نهایت طی عملیات Posthybridization نمونه‌ها آماده بررسی توسط میکروسکوپ فلورسانس می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت پروب‌ها و سیگنال‌های مشاهده شده برای بررسی اختلالات ساختاری و شمارشی کروموزومها، حساسیت حدود ۹۵٪ می‌باشد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و تشخیص اولیه

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بر اساس سیگنال‌های فلورسنت ایجاد شده بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
- کشت سلول‌های مغز استخوان ۸۸۲۳۷
- سایر مطالعات سیتوژنتیک ۸۸۲۹۹
- پروب برای FISH ۸۰۴۷۸×۵
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

بررسی اختلالات شمارشی کروموزوم‌های Y و X و ۱۸ و ۲۱ به روش FISH

FISH for Chromosome 13, 18, 21, X, Y in Prenatal Diagnosis

شرح تست: شایعترین آنوپلوئیدی‌ها در تشخیص‌های قبل از زایمان، تریزومی کروموزوم‌های ۱۳، ۱۸، ۲۱ و اختلالات گنادی جنسی می‌باشد که حدود ۶۵٪ کل اختلالات کروموزومی و حدود ۹۵-۸۵٪ اختلالات کروموزومی که با تولد نوزاد زنده همراه است را شامل می‌گردد. یکی از راه‌های تشخیصی سریع و انتخابی به دنبال آمنیوسنتز جهت بررسی این اختلالات تکنیک هیبریدیزاسیون در جای فلورسانس FISH (Fluorescence in situ hybridization) با استفاده از پروب‌های سانترومیک یا اختصاصی لوکوس می‌باشد. غربالگری آنوپلوئیدی بر روی آمنیوسیت‌های غیر کشت داده شده با استفاده از تکنیک FISH می‌تواند در زمان کوتاه‌تری نسبت به کشت آمنیوسیت‌ها و کاریوتایپینگ معمولی بر روی مایع آمنیوتیک نتیجه دهد. در تست سریع غربالگری تریزومی ۱۳، ۱۸، ۲۱ و اختلالات کروموزوم‌های جنسی به وسیله تکنیک FISH بلافاصله بعد از آمنیوسنتز، مرحله Pretreatment انجام و سپس با استفاده از پروب‌های مخصوص متصل به ماده فلورسانس مرحله اتصال صورت می‌پذیرد و در نهایت توسط میکروسکوپ فلورسانس، سیگنال‌های حاصله بررسی و نتایج گزارش می‌گردد. برای اطمینان از نتایج حاصل معمولاً همراه با این تست غربالگری، کشت و کاریوتایپ مایع آمنیوتیک نیز انجام می‌پذیرد، زیرا با استفاده از تکنیک FISH به تنهایی حدود ۳۰-۲۵٪ موارد از اختلالات سیتوژنتیک قابل شناسایی، ممکن است مشخص نگردد.

موارد استفاده از تست:

- در مادران بارداری که خطر وجود جنین با اختلالات کروموزومی در آنها وجود دارد.
 - در مادران با سن بالا و افزایش خطر سندرم داون در جنین براساس غربالگری مارکرهای سرمی در مادر
 - یافته‌های غیرطبیعی در سونوگرافی
- نمونه مورد نیاز:** حدود 20cc از مایع آمنیوتیک تحت شرایط استریل و بلافاصله دردمای اتاق به این آزمایشگاه ارسال گردد. مایع آمنیوتیک باید شفاف و زرد کم‌رنگ باشد، بهتر است 5cc اولیه آسپیره مایع آمنیوتیک ابتدا دور ریخته شود و سپس 20cc آسپیره بعدی جمع‌آوری و ارسال گردد.
- روش انجام آزمایش:** بلافاصله بعد از آمنیوسنتز، مرحله Pretreatment انجام و سپس با استفاده از پروب‌های مخصوص متصل به ماده فلورسانس مرحله اتصال صورت می‌پذیرد و در نهایت توسط میکروسکوپ فلورسانس، سیگنال‌های حاصله بررسی و نتایج گزارش می‌گردد.
- حساسیت روش مورد آزمایش:** در صورت انجام صحیح آزمایش، در صورت انجام کشت و کاریوتایپینگ مایع آمنیوتیک به صورت همزمان، حساسیت و اختصاصیت حدود ۱۰۰٪ را داراست.
- مدارک مورد نیاز:** آخرین نتایج آزمایشگاهی (مارکرهای سرمی مادر) و سونوگرافی‌های قبلی.
- موارد برگشت نمونه:** مایع آمنیوتیک آغشته به خون حتی به مقدار کم و یا قهوه‌ای رنگ، مایع آمنیوتیک کدر، مایع آمنیوتیک که بیش از ۲ ساعت بعد از زمان نمونه‌گیری به آزمایشگاه برسد.
- مدت زمان لازم جهت پاسخگویی:** ۱۵ روز
- نتیجه:** نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بر اساس سیگنال‌های فلورسنت ایجاد شده بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- سایر مطالعات سیتوژنتیک ۸۸۲۹۹
- پروب برای هر FISH ۸۰۴۷۸×۵
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

تست بررسی افزایش بیان ژن Her2/neu با روش هیبریدیزاسیون درجای فلورسانس (FISH)

FISH study for HER2/neu in Breast Cancer

شرح تست: ژن Her2/neu، گیرنده تیروزین کینازی را کد می‌نماید که سیگنالهای فاکتور رشد را درگیر می‌نماید. افزایش بیان ژن در حدود ۲۰٪ از سرطانهای پستان همراه می‌باشد و پیش آگهی بدتری را بازگو می‌نماید. همچنین افزایش بیان این ژن با درجات شیوع متغییری در کارسینومهای معده، پروستات، ریه، کولون و تخمدان نیز دیده شده است. داروی Herceptin در بیماران مبتلا به سرطان پستان که افزایش بیان Her2/neu را داشته باشند، بسیار موثر می‌باشد و از این رو استفاده از این داروی گران قیمت مبتنی بر افزایش بیان ژن Her2/neu می‌باشد. در روش متداول از تکنیک ایمونوهیستوشیمی بروی بافت تومورال جهت بررسی افزایش بیان این ژن استفاده می‌گردد ولی در مواردی که IHC به طور کامل قادر به پاسخگویی دقیق نمی‌باشد و به صورت ۲+ گزارش می‌گردد، تست تاییدی توسط تکنیک (FISH) (Fluorescence In Situ Hybridization) و بروی بافت پارافینه و یا بافت تازه انجام می‌پذیرد.

نمونه مورد نیاز: ارسال بلوک پارافینه به همراه اسلایدهای پاتولوژی و ارسال اسلایدهای ایمونوهیستوشیمی بیمار در صورت وجود

روش انجام آزمایش: بروی بلوک پارافینه ابتدا مراحل Pretreatment و سپس با استفاده از پروب‌های هیبریدیزیشن مخصوص ژن Her2/neu که به صورت تجاری خریداری می‌شود مرحله هیبریدیزاسیون انجام و در نهایت طی عملیات Posthybridization نمونه‌ها آماده و در نهایت مقایسه آن با پروب ژن کنترل به صورت همزمان و مقایسه نسبت آنها و تفسیر و گزارش آن توسط میکروسکوپ فلورسانس انجام می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: با توجه به اینکه تکنیک FISH، روش استاندارد و طلایی برای بررسی وضعیت بیان Her2/neu می‌باشد، حساسیت و اختصاصیت آن در صورت انجام صحیح آزمایش ۱۰۰٪ می‌باشد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و تشخیص اولیه

موارد برگشت نمونه: در صورت وجود خونریزی و نکروز شدید در بافت ارسالی و در صورتیکه کمتر از ۷۰٪ بافت ارسالی تومورال باشد.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۵ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی و تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش	۸۰۵۵۹
- سایر مطالعات سیتوژنتیک	۸۸۲۹۹
- پروب برای FISH	۸۰۴۷۸×۲
- تفسیر و گزارش	۸۰۴۹۹
- بررسی اسلاید پاتولوژی از نظر مکان مناسب جهت انجام تست FISH	۸۸۳۲۳

تست بررسی افزایش بیان ژن Her2/neu با روش هیبریدیزاسیون درجای کروموزنیک (CISH)

CISH study for HER2/neu in Breast Cancer

شرح تست: ژن Her2/neu، گیرنده تیروزین کینازی را کد می‌نماید که سیگنالهای فاکتور رشد را درگیر می‌نماید. افزایش بیان ژن در حدود ۲۰٪ از سرطانهای پستان همراه می‌باشد و پیش آگهی بدتری را بازگو می‌نماید، همچنین افزایش بیان این ژن با درجات شیوع متغییری در کارسینومهای معده، پروستات، ریه، کولون و تخمدان نیز دیده شده است. داروی Herceptin در بیماران مبتلا به سرطان پستان که افزایش بیان Her2/neu را داشته باشند، بسیار موثر می‌باشد و از این رو استفاده از این داروی گران قیمت مبتنی بر افزایش بیان ژن Her2/neu می‌باشد. در روش متداول از تکنیک ایمونوهیستوشیمی بروی بافت تومورال جهت بررسی افزایش بیان این ژن استفاده می‌گردد ولی در مواردی که IHC به طور کامل قادر به پاسخگویی دقیق نمی‌باشد و به صورت ۲+ گزارش می‌گردد، تست تاییدی توسط تکنیک (CISH) (chromogenic In Situ Hybridization) و بروی بافت پاراتینه و یا بافت تازه انجام می‌پذیرد.

نمونه مورد نیاز: ارسال بلوک پاراتینه به همراه اسلایدهای پاتولوژی و ارسال اسلایدهای ایمونوهیستوشیمی بیمار در صورت وجود

روش انجام آزمایش: بروی بلوک پاراتینه ابتدا مراحل Pretreatment و سپس با استفاده از پروبهای مخصوص ژن Her2/neu که به صورت تجاری خریداری می‌شود مرحله هیبریداسیون انجام و در نهایت طی عملیات Posthybridization نمونه‌ها آماده و در نهایت مقایسه آن با پروب ژن کنترل به صورت همزمان و مقایسه نسبت آنها و تفسیر و گزارش آن توسط میکروسکوپ نوری (ارجحیت نسبت به روش FISH) انجام می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: با توجه به مطالعات اخیر مبنی بر ارزش هم اندازه تکنیکهای FISH, CISH، در صورت انجام صحیح آزمایش، حساسیت و اختصاصیت حدود ۱۰۰٪ در نظر گرفته می‌شود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و تشخیص اولیه

موارد برگشت نمونه: در صورت وجود خونریزی و نکروز شدید در بافت ارسالی و در صورتیکه کمتر از ۷۰٪ بافت ارسالی تومورال باشد.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی و تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:	- پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی	- سایر مطالعات سیتوژنتیک ۸۸۲۹۹
	- پروب برای CISH ۸۰۴۷۸×۲
	- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
	- بررسی اسلاید پاتولوژی از نظر مکان مناسب جهت انجام تست CISH
	۸۸۳۲۳

II. مطالعات پاتولوژی مولکولی

A. بدخیمی‌های خونی

ALL (Qualitative) Panel: Nested RT-PCR- t(4;11), t(12;21), t(1;19), t(9;22)

شرح تست: این تست به بررسی کیفی پنل ترانسلوکاسیون‌های مربوط به لوکمی لنفوبلاستیک حاد (ALL) می‌پردازد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون‌های t(12;21), t(1;19), t(9;22) و t(4;11) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(4;11) و t(12;21), t(1;19), t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - RT-PCR ۸۰۴۹۷ × ۱۰
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(4;11) به روش RT-PCR

ALL – Panel: 1) Nested RT-PCR t(4;11) MLL-AF4

شرح تست: جابه جایی کروموزوم t(4;11) در ۵٪ کودکان مبتلا به ALL و غالباً در نوع B-ALL دیده می شود، این جابه جایی در ۷۵٪ از موارد در مرحله شیرخوارگی دیده می شود و بیماری بیشتر به عنوان لوسمی دوران شیرخوارگی شناخته می شود، احتمال بهبودی کامل در این بیماری دیده می شود ولی عود نسبت به دیگر انواع لوسمی های لنفوبلاستیک بیشتر است، و به عنوان یک لوکمی لنفوئید حاد با پروگنوز بد شناخته می شود. ژن های درگیر در این نوع جابه جایی عبارت انداز ژن AF4 در ناحیه q21 کروموزوم ۴ و ژن MLL بروی کروموزوم ۱۱ در ناحیه q23.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون t(4;11) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(4;11) بسیار حساس تر و دقیق تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی و تفسیر و گزارش می شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه ها:
- ۸۰۵۵۹ پذیرش
 - ۸۰۴۸۳ RNA استخراج
 - ۸۰۴۹۷×۲ RT-PCR_t(4;11)
 - ۸۰۴۹۹ تفسیر و گزارش

بررسی ترانسلوکاسیون t(1;19) به روش RT-PCR

ALL – Panel: 2) Nested RT-PCR t(1;19)(q23; p13) E2A-PBX1

شرح تست: در لوسمی لنفوبلاستیک حاد کودکان (ALL) ناهنجاری t(1;19)(q23;p13) E2A-PBX1 با منشا سلولهای pre-B در ۶٪ موارد رخ می‌دهد، این ناهنجاری در بزرگسالان نیز رخ می‌دهد اما فراوانی آن کمتر است. این ترانسلوکاسیون قویا وابسته به خصوصیات ایمنوفنوتیپی سلولهای pre-B است. داشتن این ناهنجاری نشان دهنده پروگنوز بد بیماری است. این ناهنجاری ناشی از جا به جایی ژن E2A(TCF3) روی کروموزوم ۱۹ با ژن PBX1 روی کروموزوم ۱ است.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری ALL
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغزاستخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون E2A-PBX1 t(1;19)(q23;p13) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(1;19) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است. برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

همراه با کدهای بین المللی

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- RT-PCR_t(1;19) ۸۰۴۹۷×۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

بررسی ترانسلوکاسیون t(12;21) به روش RT-PCR

ALL – Panel: 3) Nested RT-PCR t(12;21)(p13;q22) TEL-AML1 or ETV6-RUNX1

شرح تست: در لوسمی لنفوبلاستیک حاد کودکان (ALL) با منشأ سلولهای B و در ۲۵-۲۰٪ موارد رخ می‌دهد. این ناهنجاری بیشتر در کودکان دیده می‌شود و با افزایش سن از میزان آن کاسته می‌شود، داشتن این ناهنجاری نشان دهنده پروگنوز خوب بیماری است و بهبودی را در ۹۰-۸۰٪ از موارد نشان می‌دهد، این ناهنجاری ناشی از جابجایی ژن TEL(ETV6) روی کروموزوم ۱۲ با ژن AML1(RUNX1) روی کروموزوم ۲۱ است.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون t(12;21)(p13;q22) TEL-AML1 or ETV6-RUNX1 به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمراز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(12;21) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

همراه با کدهای بین المللی

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- RT-PCR t(12;21) ۸۰۴۹۷×۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش RT-PCR

Nested, RT-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1- P210, P190, P230

شرح تست: t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1 یکی از ترانسلوکاسیون‌های وابسته به انواع ناهنجاری‌های خونی است. تقریباً ۱۰۰٪ از بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن (CML) این ترانسلوکاسیون را دارند، در نتیجه جا به جایی ژن ABL روی کروموزوم ۹ با ژن BCR روی کروموزوم ۲۲ پروتئین (p210) و (p190) و (p230) به وجود می‌آید. این جا به جایی در برخی از بیماران مبتلا به ALL بزرگسالان و گاهی اطفال نیز گزارش شده است.

اهمیت تست

- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری ALL، CML
- ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
- ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
- ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1 به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} تا 10^{-3} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

همراه با کدهای بین المللی

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- RT-PCR _ t(9;22) - P190 ۸۰۴۹۷×۲
- RT-PCR _ t(9;22) - P210 ۸۰۴۹۷×۲
- RT-PCR _ t(9;22) P230 ۸۰۴۹۷×۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

ALL(Quantitative) Panel : Real Time-PCR t(1;19),t(12;21),t(4;11),t(9;22)

شرح تست: این تست به بررسی کمی پنل ترانسلوکاسیون‌های لوکمی لنفوبلاستیک حاد (ALL) می‌پردازد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری ALL
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(1;19) و t(12;21),t(4;11),t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- ۸۰۵۵۹ پذیرش
 - ۸۰۴۸۳ RNA استخراج
 - ۸۰۴۹۸ × ۵ Real Time-PCR
 - ۸۰۴۹۹ تفسیر و گزارش

بررسی ترانسلوکاسیون t(4;11) به روش Real time PCR

ALL – Panel : 2) Quantitative Real Time-PCR t(4;11) MLL-AF4

شرح تست: جابه جایی کروموزوم t(4;11) در ۵٪ کودکان مبتلا به ALL و غالباً در نوع B-ALL دیده می شود، این جابه جایی در ۷۵٪ از موارد در مرحله شیرخوارگی دیده می شود و بیماری بیشتر به عنوان لوسمی دوران شیرخوارگی شناخته می شود، احتمال بهبودی کامل در این بیماری دیده می شود ولی عود نسبت به دیگر انواع لوسمی های لنفوبلاستیک بیشتر است، و به عنوان یک لوکمی لنفوئید حاد با پروگنوز بد شناخته می شود. ژن های درگیر در این نوع جابه جایی عبارتند از ژن AF4 در ناحیه q21 کروموزوم ۴ و ژن MLL بروی کروموزوم ۱۱ در ناحیه q23.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه گیری کمیت توالی های اختصاصی DNA و RNA انجام می پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(4;11) بسیار حساس تر و دقیق تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها:

- ۸۰۵۵۹ - پذیرش
- ۸۰۴۸۳ - استخراج RNA
- ۸۰۴۹۸ - Real Time-PCR t(4;11)
- ۸۰۴۹۹ - تفسیر و گزارش

همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(1;19) به روش Real time PCR

ALL – Panel : 1) Quantitative Real Time-PCR t(1;19)(q23;p13) E2A-PBX1

شرح تست: در لوسمی لنفوبلاستیک حاد کودکان (ALL) ناهنجاری t(1;19)(q23;p13) E2A-PBX1 با منشا سلولهای pre-B در ۶٪ موارد رخ می‌دهد، این ناهنجاری در بزرگسالان نیز رخ می‌دهد اما فراوانی آن کمتر است، این ترانسلوکاسیون قویا وابسته به خصوصیات ایمنوفنوتیپی سلولهای pre-B است. داشتن این ناهنجاری نشان دهنده پروگنوز بد بیماری است. این ناهنجاری ناشی از جا به جایی ژن E2A(TCF3) روی کروموزوم ۱۹ با ژن PBX1 روی کروموزوم ۱۱ است. Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری ALL
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(1;19) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - Real Time-PCR t(1;19) ۸۰۴۹۸
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(12;21) به روش Real time PCR

ALL – Panel: 3)

Quantitative Real Time-PCR t(12;21)(p13;q22) TEL-AML1 or ETV6-RUNX1

شرح تست: در لوسمی لنفوبلاستیک حاد کودکان (ALL) با منشأ سلولهای B و در ۲۵-۲۰٪ موارد رخ می‌دهد. این ناهنجاری بیشتر در کودکان دیده می‌شود و با افزایش سن از میزان آن کاسته می‌شود. داشتن این ناهنجاری نشان دهنده پروگنوز خوب بیماری است و بهبودی را در ۹۰-۸۰٪ موارد نشان می‌دهد. این ناهنجاری ناشی از جا به جایی ژن TEL(ETV6) روی کروموزوم ۱۲ با ژن AML1(RUNX1) روی کروموزوم ۲۱ است.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(12;21) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است. و با حساسیت ۴ - ۱۰ در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - Real time-PCR t(12;21) ۸۰۴۹۸
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش Real time PCR

Quantitative Real Time-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1-P230, P210, P190

شرح تست: t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1 یکی از ترانسلوکاسیون‌های وابسته به انواع ناهنجاری‌های خونی است. تقریباً ۱۰۰٪ از بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن (CML) این ترانسلوکاسیون را دارند، در نتیجه جا به جایی ژن ABL روی کروموزوم ۹ با ژن BCR روی کروموزوم ۲۲ پروتئین P210 و P190 و P230 به وجود می‌آید. این جا به جایی در برخی از بیماران مبتلا به ALL بزرگسالان و گاهی اطفال نیز گزارش شده است. Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمراز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری CML, ALL
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-5} تا 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - Real time-PCR t(9;22) ۸۰۴۹۸
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

AML (Qualitative) Panel: Nested RT-PCR- t(8;21), t(15;17), t(6;9), inv16, t(9;11)

شرح تست: این تست به بررسی کیفی پنل ترانسلوکاسیون‌های مربوط به لوکمی میلو بلاستیک حاد (AML) می‌پردازد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون‌های t(8;21), t(15;17), t(6;9), inv16 به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص ترانسلوکاسیون‌های t(8;21), t(15;17), t(6;9), inv16 بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- ۸۰۵۵۹ پذیرش -
 - ۸۰۴۸۳ RNA استخراج -
 - ۸۰۴۹۷× ۱۰ RT-PCR -
 - ۸۰۴۹۹ تفسیر و گزارش -
- همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(8;21) به روش RT-PCR

AML- Panel: 1) Nested RT-PCR t(8;21)(q22;q22) RUNX1-RUNX1T1

شرح تست: لوسمی میلوئید حاد (AML) با t(8;21)(q22;q22) RUNX1-RUNX1T1 به طور کلی نشان دهنده بلوغ در رده نوتروفیلی است. t(8;21) در ۵٪ از موارد AML و در ۱۰٪ از موارد AML-M2 طبق تقسیم بندی FAB دیده می شود. به طور غالب در افراد جوان رخ می رهد و در مراحل ابتدایی لوکمی حاد میلوئیدی دیده می شود. AML با این ناهنجاری کروموزومی نشان دهنده پروگنوز خوب بیماری است و به درمان با شیمی درمانی پاسخ خوبی می دهد و معمولاً بهبودی کامل حاصل می شود. ژن هایی که در این نوع جایجایی دچار تغییر می شوند عبارت است از: ژن ETO در ناحیه q22 کروموزوم ۸ و ژن AML1 بروی کروموزوم ۲۱ در ناحیه q22. نقاط شکست در انتهای 5' ژن ETO و بین اگزون های ۵ و ۶ ژن AML1 واقع شده اند.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون AML1-ETO t(8;21) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(8;21) بسیار حساس تر و دقیق تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است. برای استفاده از حداکثر حساسیت، روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیر استریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - RT-PCR_ t(8;21) ۸۰۴۹۷×۲
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون inv16 به روش RT-PCR

AML – Panel: 2)

Nested RT-PCR t(16;16)(p13.1;q22) CBFB-MYH11 or inv(16)(p13;1q22)

شرح تست: لوسمی میلوئیدی حاد با ترانسلوکاسیون t(16;16)(p13.1;q22) CBFB-MYH11 or inv(16)(p13;1q22) معمولاً با تمایز گرانولوسیتیک و منوسیتیک (M4-FAB classification) نشان داده می‌شود، همچنین مشخصاً با حضور اجزا ائوزینوفیلیک غیرنرمال در مغزاستخوان همراهی دارد. inv16 معمولاً در ۸-۵٪ از افراد مبتلا به AML یافت می‌شود. معمولاً در تمام سنین، اما به طور غالب در افراد جوان رخ می‌دهد. مطالعات کلینیکی نشان دادند که افراد مبتلا به Acute Myelomonocytic Leukemia با inv16 یا t(16;16) در اغلب موارد بهبودی کامل را پس از درمان نشان می‌دهند. ژن‌های درگیر در این واژگونی عبارت انداز: ژن MYH11 در ناحیه p13 و ژن CBFB در ناحیه q22 بروی کروموزوم ۱۶ فیوژن ژن تشکیل شده از ناحیه ۵' ژن CBFB به ناحیه ۳' ژن MYH11.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پروگنوز بیماری و تصمیم‌گیری برای پیوند مغزاستخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغزاستخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون CBFB-MYH11 t(16;16)(p13.1;q22) یا inv(16)(p13;1q22) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(16;16) یا inv(16) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود. مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- RT-PCR_inv16 ۸۰۴۹۷×۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(15;17) به روش RT-PCR

AML – Panel: 3) Nested RT-PCR t(15;17)(q22;q21) PML-RARA

شرح تست: لوسمی پرومیلوسیت حاد (APL) با PML-RARA t(15;17)(q22;q21) نوعی لوسمی حاد میلوئیدی با برتری پرومیلوسیت‌های غیرنرمال می‌باشد. دارای دوتیپ هایپرگرانولار و هیپوگرانولار (میکروگرانولار) است. در APL در حدود ۱۰۰٪ موارد این ناهنجاری رخ می‌دهد. APL در ۵-۸٪ از بیماران مبتلا به AML رخ می‌دهد، این بیماری می‌تواند در هر سنی رخ دهد اما بیشتر در بزرگسالان روی می‌دهد. ژن‌های درگیر در این نوع جابه جایی عبارتند از: ژن PML در ناحیه q22 کروموزوم ۱۵ و ژن RARα بروی کروموزوم ۱۷ در ناحیه q21.

اهمیت تست

- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری APL
- ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
- ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
- ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون PML-RARA t(15;17)(q22;q21) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(15;17) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- RT-PCR_ t(15;17) ۸۰۴۹۷×۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(6;9) به روش RT-PCR

AML- Panel: 4) Nested RT-PCR t(6;9) (P23;q34) DEK-NUP214

شرح تست: لوسمی میلوئید حاد با t(6;9) یک AML با یا بدون نمای منوسیتیک است که در حدود ۱٪ از موارد AML دیده می‌شود و اغلب همراهی با بازوفیلی و دیس پلازی چند رده ای می‌باشد. در بزرگسالان تعداد WBC Count نسبت به سایر تیپ‌های AML عموماً پایین‌تر است، این ترانسلوکاسیون در تمام انواع ساب تیپ‌های AML در طبقه بندی FAB به جز لوکمی پرومیلوسیتیک حاد و لوکمی مگاکاریوبلاستیک حاد دیده می‌شود، همراهی این ترانسلوکاسیون با AML-M2 بیشترین است. در ۱/۳ از موارد اجسام ائور دیده می‌شود، بلاست‌ها برای میلو پروکسیداز مثبت می‌باشد و هیچگونه جمعیت سلولی بلاستیک با نمای خاص در این مورد وجود ندارد. لوکمی میلوئید حاد با این جابه جایی کروموزومی با پیش آگهی ضعیفی همراه می‌باشد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون DEK-NUP214 (P23;q34) t(6;9) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(6;9) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است. برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی تفسیر، و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - RT-PCR_t(6;9) ۸۰۴۹۷×۲
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

AML (Quantitative) Panel: Real Time-PCR t(8;21),t(15;17),t(9;11), inv16, t(6;9)

شرح تست: این تست به بررسی کمی پنل ترانسلوکاسیون‌های لوکمی میلو بلاستیک حاد (AML) می‌پردازد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد. با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(8;21), t(15;17), t(9;11), inv16, t(6;9) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - Real Time-PCR ۸۰۴۹۸ × ۵
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(8;21) به روش Real time PCR

AML- Panel: 1) Quantitative Real Time-PCR t(8;21)(q22;q22) RUNX1-RUNX1T1

شرح تست: لوسمی میلوئید حاد (AML) با RUNX1-RUNX1T1 (q22;q22) t(8;21) به طور کلی نشان دهنده بلوغ در رده نوتروفیلی است. t(8;21) در ۵٪ از موارد AML و در ۱۰٪ از موارد AML-M2 طبق تقسیم بندی FAB دیده می شود. به طور غالب در افراد جوان رخ می رهد و در مراحل ابتدایی لوکمی حاد میلوئیدی دیده می شود. AML با این ناهنجاری کروموزومی نشان دهنده پروگنوز خوب بیماری است و به درمان با شیمی درمانی پاسخ خوبی می دهد و معمولاً بهبودی کامل حاصل می شود. ژن هایی که در این نوع جابجایی دچار تغییر می شوند عبارت است از: ژن ETO در ناحیه q22 کروموزوم ۸ و ژن AML1 بروی کروموزوم ۲۱ در ناحیه q22. نقاط شکست در انتهای 5' ژن ETO و بین اگزون های ۵ و ۶ ژن AML1 واقع شده اند.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه گیری کمیت توالی های اختصاصی DNA و RNA انجام می پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(8;21) بسیار حساس تر و دقیق تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است. و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- Real time-PCR t(8;21) ۸۰۴۹۸
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

AML – Panel : 2) Quantitative Real Time-PCR t(16;16)(p13.1;q22) or inv(16)(p13;1q22) CBFB-MYH11

شرح تست: لوسمی میلوئیدی حاد با ترانسلوکاسیون t(16;16)(p13.1;q22) CBFB-MYH11 or inv(16)(p13;1q22) این ناهنجاری معمولاً با تمایز گرانولوسیتیک و منوسیتیک (M4-FAB classification) نشان داده می‌شود. همچنین مشخصاً با حضور اجزای ائوزینوفیلیک غیرنرمال در مغزاستخوان همراهی دارد. inv16 معمولاً در ۵-۸٪ از افراد مبتلا به AML یافت می‌شود. معمولاً در تمام سنین، اما به طور غالب در افراد جوان رخ می‌دهد. مطالعات کلینیکی نشان دادند که افراد مبتلا به Acute Myelomonocytic Leukemia با inv16 یا t(16;16) در اغلب موارد بهبودی کامل را پس از درمان نشان می‌دهند. ژن‌های درگیر در این واژگونی عبارت انداز: ژن MYH11 در ناحیه p13 و ژن CBFB در ناحیه q22 بروی کروموزوم ۱۶ فیوژن ژن تشکیل شده از ناحیه ۵' ژن CBFB به ناحیه ۳' ژن MYH11.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغزاستخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص inv(16) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است. و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- Real time-PCR inv16 ۸۰۴۹۸
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(15;17) به روش Real time PCR

AML_Panel: 3) Quantitative Real Time-PCR t(15;17)(q22;q21) PML-RARA

شرح تست: لوسمی پرومیلوسیت حاد (APL) با t(15;17)(q22;q21) PML-RARA نوعی لوسمی حاد میلوئیدی با برتری پرومیلوسیت‌های غیرنرمال می‌باشد. دارای دوتیپ هایپرگرانولار و هیپوگرانولار (میکروگرانولار) است. در APL در حدود ۱۰۰٪ موارد این ناهنجاری رخ می‌دهد. در APL در ۵-۸٪ از بیماران مبتلا به AML رخ می‌دهد، این بیماری می‌تواند در هر سنی رخ دهد اما بیشتر در بزرگسالان روی می‌دهد. ژن‌های درگیر در این نوع جابه جایی عبارتند از: ژن PML در ناحیه q22 کروموزوم ۱۵ و ژن RARα بروی کروموزوم ۱۷ در ناحیه q21. Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری APL
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد. با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(15;17) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - Real time-PCR t(15;17) ۸۰۴۹۸
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(9;11) به روش Real time PCR

AML- Panel:3) Quantitative Real Time-PCR t(9;11)(p22;q23)

شرح تست: MLLT3-MLL t(9;11)(p22;q23)، معمولا همراهی با نماهای مونوسیتیک دارد این جابه جایی کروموزومی ممکن است در هر سنی اتفاق افتد ولی به صورت شایعتر در کودکان اتفاق می افتد و در ۹-۱۲٪ از AML اطفال و ۲٪ از AML بزرگسالان وجود دارد. بیماران AML با t(9;11) ممکن است با DIC مراجعه نمایند و همچنین همراهی با انفیلتراسیون سلولهای میلوئید (مونوسیتیک) در بافت های نظیر لثه دیده می شود. این ترانسلوکاسیون، همراهی قوی با لوکمی حاد میلو مونوسیتیک (M4) و لوکمی حاد مونوسیتیک (M5) دارد. AML با t(9;11) میزان بقای بینابینی دارد و پیش آگهی آن از AML هایی که سایر جابه جایی های 11q23 را دارند، بهتر می باشد. در مواردی که t(9;11) وجود دارد و تعداد بلاست زیر ۲۰٪ می باشد، پایش مداوم بیمار در جهت حادث شدن لوکمی حاد میلوئید الزامی است.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه گیری کمیت توالی های اختصاصی DNA و RNA انجام می پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(9;11) بسیار حساس تر و دقیق تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی های Real time PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- Real time-PCR t(9;11) ۸۰۴۹۸
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(6;9) به روش Real time PCR

AML_Panel: 4) Quantitative Real Time-PCR t(6;9) (P23;q34) DEK-NUP214

شرح تست: لوسمی میلوئید حاد با t(6;9) یک AML با یا بدون نمایی منوسیتیک است که در حدود ۱٪ از موارد AML دیده می‌شود و اغلب همراهی با بازوفیلی و دیس پلازی چند رده ای می‌باشد. در بزرگسالان تعداد WBC Count نسبت به سایر تیپ‌های AML عموماً پایین‌تر است، این ترانسلوکاسیون در تمام انواع ساب تیپ‌های AML در طبقه بندی FAB به جز لوکمی پرومیلوسیتیک حاد و لوکمی مگاکاریوبلاستیک حاد دیده می‌شود، همراهی این ترانسلوکاسیون با AML-M2 و M4 بیشترین است. در ۱/۳ از موارد اجسام ائور دیده می‌شود، بلاست‌ها برای میلو پروکسیداز مثبت می‌باشد و هیچگونه جمعیت سلولی بلاستیک با نمای خاص در این مورد وجود ندارد. لوکمی میلوئید حاد با این جابه جایی کروموزومی با پیش آگهی ضعیفی همراه می‌باشد. Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-5} تا 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - Real time-PCR t(6;9) ۸۰۴۹۸
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

CML (Qualitative) Panel: Nested RT-PCR- t(9;22)-P210,P190,P230

شرح تست: این تست به بررسی کیفی پنل ترانسلوکاسیون‌های مربوط به لوکمی میلو بلاستیک مزمن (CML) می‌پردازد.

- تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون P210,P190,P230-t(9;22) به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص ترانسلوکاسیون P210,P190,P230-t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- ۸۰۵۵۹ - پذیرش
- ۸۰۴۸۳ RNA - استخراج
- ۸۰۴۹۷×۶ RT-PCR -
- ۸۰۴۹۹ - تفسیر و گزارش

همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش RT-PCR

Nested, RT-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1- P210,P190 P230

شرح تست: t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1 یکی از ترانسلوکاسیون‌های وابسته به انواع ناهنجاری‌های خونی است. تقریباً ۱۰۰٪ از بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن (CML) این ترانسلوکاسیون را دارند، در نتیجه جا به جایی ژن ABL روی کروموزوم ۹ با ژن BCR روی کروموزوم ۲۲ پروتئین (p210) و (p190) به وجود می‌آید. این جا به جایی در برخی از بیماران مبتلا به ALL بزرگسالان و گاهی اطفال نیز گزارش شده است.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری ALL، CML
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، پرایمرهای اختصاصی برای تکثیر ترانسلوکاسیون t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1 به روش Nested RT-PCR (واکنش زنجیره ای پلیمرز) مورد استفاده قرار می‌گیرد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست RT-PCR برای تشخیص t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است برای استفاده از حداکثر حساسیت روش Nested RT-PCR با حساسیت 10^{-4} تا 10^{-3} در این مرکز به کار می‌رود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در External RT-PCR و Nested RT-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- ۸۰۵۵۹ پذیرش
 - ۸۰۴۸۳ استخراج RNA
 - ۸۰۴۹۷×۲ RT-PCR _ t(9;22) - P190
 - ۸۰۴۹۷×۲ RT-PCR _ t(9;22) - P210
 - ۸۰۴۹۷×۲ RT-PCR _ t(9;22) P230
 - ۸۰۴۹۹ تفسیر و گزارش

CML (Quantitative) Panel : Real Time-PCR t(9;22)-210,190,230

شرح تست: این تست به بررسی کمی پنل ترانسلوکاسیون لوکمی میلوبلاستیک مزمن (CML) می‌پردازد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد. با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- Real Time-PCR ۸۰۴۹۸×۳
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

بررسی ترانسلوکاسیون t(9;22) به روش Real time PCR

Quantitative Real Time-PCR t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1-P230, P210, P190

شرح تست: t(9;22)(q34.1;q11.2)/BCR-ABL1 یکی از ترانسلوکاسیون‌های وابسته به انواع ناهنجاری‌های خونی است. تقریباً ۱۰۰٪ از بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن (CML) این ترانسلوکاسیون را دارند، در نتیجه جا به جایی ژن ABL روی کروموزوم ۹ با ژن BCR روی کروموزوم ۲۲ پروتئین (P210) و (P190) و (P230) به وجود می‌آید. این جا به جایی در برخی از بیماران مبتلا به ALL بزرگسالان و گاهی اطفال نیز گزارش شده است. Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

- اهمیت تست
- ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری CML, ALL
 - ۲- جهت شناسایی حداقل باقیمانده بیماری
 - ۳- جهت پایش احتمال بازگشت بیماری در طول دوره درمان
 - ۴- جهت بررسی پیش آگهی بیماری و تصمیم‌گیری جهت پیوند مغز استخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود بلاست در خون محیطی) و یا بیش از 2cc نمونه آسپیره مغز استخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغز استخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد، با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time-PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: تست Real Time-PCR برای تشخیص t(9;22) بسیار حساس‌تر و دقیق‌تر از روش متداول سیتوژنتیک یا FISH است و با حساسیت 10^{-5} تا 10^{-4} در این مرکز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
- پذیرش ۸۰۵۵۹
 - استخراج RNA ۸۰۴۸۳
 - Real time-PCR t(9;22) ۸۰۴۹۸
 - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
- همراه با کدهای بین المللی

JAK2 Mutation analysis

شرح تست: ژن Janus kinase 2 (JAK2) یک تیروزین کیناز (JAK2) را کد می‌نماید که باعث رشد و انتقال پیام در سلولهای خون‌ساز می‌گردد. اخیراً یک موتاسیون نقطه ای در ژن JAK2 (V617F) در سلولهای هماتوپوئیتیک، چندی از بیماری‌های میلوپرولیفراتیو مزمن شناسایی شده است که شایعتر از همه در پلی سیتی می‌ورا (۹۰٪ از موارد)، ترومبوسیتمی اولیه (۵۰٪ موارد) و میلو فیبروز ایدیوپاتیک (۵۰٪ موارد) دیده می‌شود، این موتاسیون در سایر بیماری‌های میلوپرولیفراتیو مزمن نظیر لوسمی میلو سیتیک مزمن، لوسمی میلومونوسیتیک مزمن و یا سندرم‌های میلودیسیپلاستیک و یا سیتوزهای واکنشی نادر می‌باشد.

۱- در مواردی که افتراق موقعیت‌های واکنشی (سیتوزهای واکنشی) از بیماریهای میلوپرولیفراتیو اهمیت تست: مزمن مشکل باشد، وجود موتاسیون در ژن JAK2 یک کلید تشخیصی با ارزش خواهد بود.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA ویا 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out و یا ستونی انجام و آنالیزهای بعدی به کمک ARMS-PCR و سپس ژل الکتروفورز انجام می‌گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین درمان‌ها و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش ARMS-PCR بررسی تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- PCR-JAK2 ۸۰۴۹۳
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

بررسی جهش ژن FLT3-ITD در بیماران مبتلا به AML

FLT3-ITD

شرح تست: FLT3 پروتئانکوژنی است که متعلق به خانواده رسپتورهای تیروزین کینازی تیپ III غشایی می‌باشد، ژن FLT3 در انسان بروی کروموزوم ۱۳ (13q 12.2) جای گرفته است. عملکرد FLT3 از نوع Gain of Function می‌باشد فعال شدن آن در سلولهای خونی مسیر سیگنالی به راه می‌اندازد که سلول را به سمت رشد و تکثیر بی‌رویه می‌کشد و در سرطان‌هایی چون AML و ALL اهمیت پروگنوستیک دارد. در ۲۰-۳۰٪ از AML مسیر FLT3 به طور غیرمستقیمی فعال شده است، FLT3-ITD موتاسیون مضاعف شدن پشت سرهم است که این موتاسیون در ۳۰-۱۷٪ از بیماران مبتلا به AML گزارش شده است. موتاسیون FLT3-ITD در ۶۹٪ از بیماران مبتلا به AML که t(6;9) را دارند مشاهده شده است. وجود FLT3-ITD دلیل بر پروگنوز ضعیف در جریان AML دارد و تصمیم‌گیری در پیوند مغزاستخوان را آسانتر می‌سازد.

اهمیت تست } ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
} ۲- جهت بررسی پیش آگهی بیماری جهت انجام پیوند مغزاستخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA ویا 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: RNA از خون وریدی یا مغزاستخوان استخراج می‌شود؛ RNA برای تولید cDNA به روش رونویسی معکوس مورد استفاده قرار می‌گیرد و آنالیزهای بعدی به کمک PCR و الکتروفورز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: } پذیرش ۸۰۵۵۹
} استخراج RNA ۸۰۴۸۳
} FLT3-ITD- PCR ۸۰۴۹۷
} تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

بررسی جهش ژن FLT3-TKD در بیماران مبتلا به AML

FLT3-TKD

شرح تست: FLT3 پروتوانکوژنی است که متعلق به خانواده رسپتورهای تیروزین کینازی تیپ III غشایی می‌باشد، ژن FLT3 در انسان بروی کروموزوم ۱۳ (13q 12.2) جای گرفته است. عملکرد FLT3 از نوع Gain of Function می‌باشد فعال شدن آن در سلولهای خونی مسیر سیگنالی به راه می‌اندازد که سلول را به سمت رشد و تکثیر بی‌رویه می‌کشاند و در سرطان‌هایی چون AML و ALL اهمیت پروگنوستیک دارد. جهش FLT3-TKD در بیماران لوسمی میلوئیدی ۴/۸٪ و در بیماران لوسمی حاد لنفوئیدی (ALL) ۱/۶٪ می‌باشد.

اهمیت تست } ۱- جهت شناسایی در مراحل ابتدایی بیماری
2- جهت بررسی پیش آگهی بیماری جهت انجام پیوند مغزاستخوان

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA ویا 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out و یا ستونی انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR و ژل الکتروفورز انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه: پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- FLT3-TKD- PCR ۸۰۴۹۳
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

بررسی افزایش بیان ژن WT1 در جریان لوکمی میلوئید حاد

WT1 Over expression in AML

شرح تست: اخیراً شناسایی حداقل بیماری باقیمانده (MRD - Minimal Residual Disease) جهت تشخیص زودرس عود و همچنین پاسخ به درمان در جریان لوکمی حاد میلوبلاستیک بسیار حائز اهمیت گردیده است. ژن ویلمز تومور (WT1) به عنوان یک مارکر مولکولی گسترده در جریان لوکمی‌ها شناخته شده است. این ژن یک ژن سرکوب کننده تومور می‌باشد که در ابتدا به عنوان ژن مسئول در ایجاد ویلمز تومور کلیه در اطفال شناسایی شد. افزایش بیان ژن WT1 در بیش از ۹۰٪ موارد لوکمی‌های میلوئید حاد اتفاق می‌افتد که همین مسئله باعث آن شده است که بررسی بیان این ژن به عنوان یک هدف مهم در تشخیص MRD در جریان لوکمی میلوئید حاد گردیده است. همچنین مطالعاتی مبنی بر استفاده از سطح بیان این مارکر جهت پیگیری بیماران بعد از بهبودی نیز انجام گردیده است. در این آزمایش در بیماران مبتلا به AML، توسط Quantitative Real Time PCR بررسی بیان ژن WT1 در مقایسه با بیان ژن ABL به عنوان کنترل انجام و در جریان بررسی‌های دوره ای از نظر پاسخ به درمان و یا عود بیماری از آن استفاده می‌گردد. حساسیت این تست 10^{-5} تا 10^{-4} می‌باشد.

نمونه مورد نیاز: حداقل 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان یا 4cc نمونه خون محیطی حاوی بلاست در لوله حاوی EDTA و بدون لخته گرفته، و با حفظ زنجیره سرما در عرض حداکثر ۴۸-۲۴ ساعت به این آزمایشگاه تحویل داده شود. قبل از نمونه‌گیری و ارسال نمونه‌ها با آزمایشگاه هماهنگ نمایید. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست.

روش انجام آزمایش: از نمونه آسپیره مغزاستخوان و یا خون محیطی حاوی بلاست، RNA استخراج و سپس به cDNA تبدیل و با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص RNA ژن مورد نظر و ژن کنترل میزان بیان با استفاده از Quantitative Real Time PCR بررسی و این نسبت گزارش می‌گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی
- استخراج RNA ۸۰۴۸۳
- WT1 Over expression- Real time-PCR ۸۰۴۹۸
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

تست پیشگویی پاسخ به درمان با Imatinib در بیماران مبتلا به CML

MDR1 gene Polymorphism

شرح تست: ژن مقاومت چند دارویی انسان (MDR1) یک P-گلیکوپروتئین را کد می‌نماید که در فارماکودینامیک بسیاری از داروها تاثیر می‌گذارد. پلی مورفیسم تک نوکلئوتیدی (SNPs) C3435T در ژن MDR1 باعث تغییر در پاسخ به درمان با imatinib در بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن می‌گردد. مطالعات متعددی در این ارتباط نشان داده‌اند که بیماران با ژنوتیپ 3435TT/CT در مقابل بیماران با ژنوتیپ 3435CC در ژن MDR1 مقاومت بیشتری در پاسخ به درمان با imatinib در بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن نشان می‌دهند و بهتر است جهت پیشگویی بهتر پاسخ به درمان این بیماران با imatinib قبل از شروع درمان، پلی مورفیسم تک نوکلئوتیدی مورد نظر را بررسی نمود.

اهمیت تست: پیشگویی بهتر پاسخ به درمان با imatinib در بیماران مبتلا به CML.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA و یا 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: پس از استخراج DNA از خون به روش salting out انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی بررسی، تفسیر و گزارش می‌گردد

۸۰۵۵۹ پذیرش	} طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: همراه با کدهای بین المللی
۸۰۴۸۲ استخراج DNA	
۸۰۵۶۴ ۱ MDR1 polymorphism PCR-PFLP	
۸۰۴۹۹ تفسیر و گزارش	

بازآرایی ژن ایمونوگلوبولین/رسپتور سلول T در شناسایی حداقل باقی مانده بیماری در جریان لوکمی لنفوبلاستیک حاد

Antigen Receptor gene Rearrangement for Acute Lymphoblastic Leukemia (MRD Detection Test-ALL)

شرح تست: بازآرایی (Rearrangement) ژن‌های ایمونوگلوبولین، رسپتور سلول T به طور وسیعی به عنوان یک مارکر کلونالیتی در نئوپلاسم‌های لنفوئیدی مورد استفاده قرار گرفته است. این بازآرایی ژنی یک مارکر کلونالیتی منحصر به فرد جهت وجود بقایای سلولهای لوکمیک در حین شیمی درمانی را فراهم می‌آورد. اخیراً مطالعات متعددی مبنی بر شناسایی حداقل بیماری باقیمانده (MRD) در حین درمان و به عنوان یک مارکر پیش آگهی دهنده توسط شناسایی این بازآرایی‌ها در جریان لوکمی لنفوبلاستیک حاد کودکان مطرح می‌باشد. حضور MRD در انتهای induction Therapy و قبل از درمان consolidation می‌توان پیشگویی کننده ای قوی از عود بیماری باشد. پروتکل‌های درمانی جدید باعث القا بهبود کامل در بیش از ۹۵٪ از کودکان مبتلا به ALL می‌گردد ولی تقریباً ۳۰-۲۰٪ از این بیماران دچار عود می‌گردند، زیرا روش‌های شیمی درمانی با اینکه می‌توانند بیمار را از نظر علائم بالینی و مورفولوژیک به فاز بهبودی کامل ببرند، ولی قادر به نابودی کامل سلولهای بدخیم کلونال نیستند. محدودیت شناسایی تکنیک‌های وابسته بر مورفولوژی سلولها حدود ۵٪ می‌باشد (یعنی در صورتیکه سلولهای بدخیم در مغزاستخوان بیش از ۵٪ باشند قابل شناسایی خواهند بود و اگر زیر ۵٪ باشند از نظر مورفولوژیک بیمار در بهبودی کامل می‌باشد). بنابراین نیاز به تکنیک‌های حساستری جهت تشخیص وجود بقایای سلولهای بدخیم کلونال در مغزاستخوان در جریان ALL و استفاده از آن در ادامه روند درمان وجود دارد. شناسایی حداقل باقیمانده بیماری (MRD) با تکنیک بازآرایی ژن ایمونوگلوبولین و رسپتور سلول T به عنوان مارکرهای مولکولی باعث افزایش حساسیت شناسایی سلولهای بدخیم کلونال در مغزاستخوان در جریان ALL می‌گردد. تشخیص MRD به وسیله مارکرهای مولکولی ژن‌های Ig/TCR در بیش از ۹۵٪ موارد ALL کاربرد دارد و حساسیت حدود 10^{-4} تا 10^{-2} را ایجاد می‌نماید.

نمونه مورد نیاز: حداقل 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان در لوله حاوی EDTA و بدون لخته گرفته، و با حفظ زنجیره سرما و در عرض حداکثر ۴۸-۲۴ ساعت به این آزمایشگاه تحویل داده شود قبل از نمونه‌گیری و ارسال نمونه‌ها با آزمایشگاه هماهنگ نمایید. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست.

روش انجام آزمایش: در این آزمایش پس از ارسال 2cc مغزاستخوان در لوله حاوی EDTA استخراج DNA صورت گرفته و با ۲۵ جفت پرایمر جهت شناسایی اهداف TCRD و TCRG و IKG-Kde با متد PCR-Heteroduplex Analysis انجام می‌پذیرد و سپس محصولات حاصل بروی ژل آگارز بررسی و بازآرایی موردنظر جهت مقایسه بعدی در طول مدت درمان جهت پیگیری بیماران گزارش می‌گردد. گزارش حاصل به صورت MRD مثبت و منفی و براساس وجود مارکر بازآرایی مورد نظر ارسال می‌گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس وجود باندهای هدف بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

- پذیرش ۸۰۵۵۹ - استخراج DNA ۸۰۴۸۲ - بررسی بازآرایی (25 PCR) Ig/TCR ۸۰۴۹۳×۲۵ - تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹	}	طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: همراه با کدهای بین المللی
--	---	---

B. بررسی موتاسیون ژن‌های مرتبط با ترومبوفیلی

Thrombophilia Panel: Factor II (Prothrombin (G20210 A)) PCR-RFLP Method

شرح تست: ترومبوز ممکن است در هر قسمت از سیستم قلبی عروقی رخ دهد. ترومبوزهای وریدی معمولاً در اندامهای تحتانی رخ می‌دهند اما اگر باعث انسداد جریان خون شوند یا در صورت آمبولی در گردش ریوی اختلال ایجاد می‌کنند و باعث علائم وخیم می‌شوند. جهش فاکتور II ترومبین یکی دیگر از فاکتورهای ارثی برای ترومبوز وریدی است. پروترومبین فاکتور مهم انعقادی در لخته کردن خون است، غلظت زیاد پروترومبین منجر به افزایش زیاد ترومبین در نتیجه رشد زیاد لخته‌های فیبرین می‌شود، پروترومبین ترومبوفیلیا خطر افزایش از دست دادن بارداری و جنین را ممکن است داشته باشد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out ویا ستونی و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP و یا Real time-PCR انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP و یا منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
همراه با کدهای بین المللی
- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- Factor II mutation PCR-RFLP ۸۰۵۶۴۱
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

Thrombophilia Panel: PCR-RFLP MTHFR (C677T)

شرح تست: ترومبوز ممکن است در هر قسمت از سیستم قلبی عروقی رخ دهد. ترومبوزهای وریدی معمولاً در اندامهای تحتانی رخ می‌دهند اما اگر باعث انسداد جریان خون شوند یا در صورت آمبولی در گردش ریوی اختلال ایجاد می‌کنند و باعث علائم وخیم می‌شوند. متیلن تتراهیدروفولات ردوکتاز انزیمی است که در انسان به وسیله ژن mthfr کد می‌شود تبدیل 5,10- methylenetetrahydrofolate to 5-methyltetrahydrofolate که یک کوسوبسترا برای تبدیل متیلاسیون هموسیتئین به میتونین است را باعث می‌گردد. Mthfr یک انزیم مهم در متابولیسم فولات است. در صورت وجود موتاسیون در این انزیم سطح هموسیتئین پلاسما افزایش می‌یابد. افزایش هموسیتئین به عنوان یک فاکتور خطر برای ترومبوز محسوب می‌گردد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out ویا ستونی و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP و یا Real time-PCR انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP و یا منحنی‌های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- MTHFR PCR-RFLP ۸۰۵۶۴۱
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

Thrombophilia Panel: Factor V Leiden (G1691A) PCR-RFLP Method

شرح تست: ترومبوآمبولی (VTE) یک سندرم ترومبوز وریدهای عمقی است و عوارض ناشی از آن مانند آمبولی ریه می باشد. مطالعات اخیر نقش هتروژنوسیتی ژنتیکی و درهم کنش های ژنتیکی / محیطی را در اتیولوژی VTE بارزتر نموده است. پلاسمای ۱۲٪ تا ۵۲٪ از بیماران مبتلا به VTE به پروتئین C فعال شده، مقاوم می باشند (APC-Resistance). حدود ۹۰٪ از بیماران با APC-Resistance ارثی دارای یک موتاسیون تک نوکلئوتیدی در ژن فاکتور V می باشند که باعث جایگزینی اسیدآمینه گلوتامین به جای آرژنین در موقعیت ۵۰۶ پروتئین فاکتور V می گردد (فاکتور V لیدن). هتروزیگوسیتی فاکتور V لیدن باعث افزایش ۸ برابری ریسک ابتلا به ترومبوآمبولی وریدی می گردد، در حالیکه هموزیگوت های حامل فاکتور V لیدن ریسک ترومبوآمبولی وریدی ۸۰ تا ۱۰۰ برابر دارند. ریسک VTE در خانم هایی که قرص های ضد بارداری خوراکی مصرف می نمایند و حامل هتروزیگوسیتی برای فاکتور V لیدن می باشند، ۳۰ برابر می گردد و همچنین ریسک VTE در این افراد در حین حاملگی و یا دوران پس از زایمان افزایش می یابد. در مطالعات انجام شده در ایران، فراوانی این جهش در بین بیماران ترومبوفیلیک حدود ۵٪ می باشد.

اهمیت تست: آنالیز مستقیم موتاسیون باید در بیمارانی که حدس کلینیکی استعداد و یا ابتلا به ترومبوفیلی وجود دارد و همچنین در افرادی که سابقه فامیلی موتاسیون فاکتور V لیدن را دارند، انجام گردد. علاوه بر آن ممکن است انجام این تست در اسکرین خانم هایی که ضد بارداری خوراکی مصرف می نمایند و یا در طی دوران بارداری برای پیشگیری از ترومبوآمبولی وریدی در طی دوران بارداری و یا پس از بارداری مفید باشد. آگاهی از وضعیت آلل فاکتور V لیدن ممکن است باعث تغییر مدیریت درمان با ضدانعقادها در بیماران مبتلا به ترومبوآمبولی وریدی گردد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out و یا ستونی و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP و Real time-PCR انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل موارد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP و یا منحنی های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها:

۸۰۵۵۹ پذیرش -	}	همراه با کدهای بین المللی
۸۰۴۸۲ استخراج DNA -		
۸۰۵۶۴۱ Factor V Leiden PCR-RFLP -		
۸۰۴۹۹ تفسیر و گزارش -		

C. مطالعات ژنتیک سرطان در بافت‌های Solid

PCR-RFLP Kras Mutation codon (12) & (13)

شرح تست: ژن kras عامل کد کردن یک GTPase کوچک می باشد که باعث انتقال پیام از گیرنده فاکتور رشد اپیدرمال به داخل سلول می باشد. جهش ژن Kras به طور شایعی در چندین نوع از بدخیمی های نظیر سرطان کولورکتال، آدنوکارسینوم ریه و سرطان تیروئید پیدا شده است. شایعترین جهش ها در کدون ۱۲ و ۱۳ ژن kras دیده می شود. مطالعات متعددی اثبات کننده این موضوع می باشد که تومورهای که این جهش ها را حمل می نمایند پاسخ مناسبی به درمان با داروهای Anti-EGFR نظیر Cetuximab, Panitumumab و erlotinib نمی دهند. اخیرا ASCO اعلام نموده است که بهتر است، تمامی بیمارانی که نیاز به درمان با داروهای Anti-EGFR دارند از نظر وجود جهش در ژن KRAS کدون ۱۲ و ۱۳ غربالگری گردند.

اهمیت تست: جهت ارزشیابی و پیشگویی پاسخ به درمان با Anti-EGFR در تومورهای مختلف و مخصوصا در تومورهای کولورکتال.

نمونه مورد نیاز: بلوک پارافینه به همراه اسلایدهای پاتولوژی مربوطه و یا بافت تازه تومورال در نرمال سالین بلافاصله بعد از برداشت، برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه، بافت تازه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: پس از بازدید اسلاید پاتولوژی استخراج DNA از بلوک پارافینه و یا بافت تازه تومورال انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: بلوک پارافینه ای که کمتر از ۷۰٪ بافت تومورال داشته باشد و یا در بازبینی اسلایدهای پاتولوژی نکروز و خونریزی وسیع دیده شود.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

۸۰۵۵۹ پذیرش - ۸۰۴۸۲ DNA استخراج - ۸۰۵۶۴۱ KRAS mutation codon12-PCR- RFLP - ۸۰۵۶۴۱ KRAS mutation codon13-PCR- RFLP - ۸۰۴۹۹ تفسیر و گزارش -	طرز درخواست تست جهت بیمه ها: همراه با کدهای بین المللی
--	--

PCR-RFLP BRAF(V600E) Mutation

شرح تست: ژن BRAF باعث ایجاد پروتئینی می‌گردد که در مسیر فعالیت فاکتور رشد اپیدرمی تاثیر می‌گذارد و موتاسیون V600E در این ژن تقریباً در ۸٪ از کانسره‌های کولورکتال متاستاتیک و درصدهای بالاتر از ملانوم پوستی و کارسینوم‌های پاپیلاری تیروئید دیده می‌شود. مطالعات نشان دهنده این موضوع می‌باشند که بیماران که موتاسیون V600E در ژن BRAF را دارند به درمان با داروهای Anti-EGFR نظیر Cetuximab, Panitumumab و erlotinib پاسخ مناسبی نمی‌دهند و این افراد بقای کلی مناسبی به دنبال درمان با این داروها را ندارند.

اهمیت تست } ۱ - شناسایی سلولهای تومورال که به داروهای Anti-EGFR پاسخ مناسبی نمی‌دهند.
۲ - کمک به افتراق تومورهای اسپورادیک از تومورهای ژرم لاین کولون، همراه با بررسی وضعیت هیپرمتیلایسیون پروموتور ژن MLH1

نمونه مورد نیاز: بلوک پارافینه به همراه اسلایدهای پاتولوژی مربوطه و یا بافت تازه تومورال در نرمال سالین استریل

بلافاصله بعد از برداشت، برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه، بافت تازه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: پس از بازدید اسلاید پاتولوژی استخراج DNA از بلوک پارافینه و یا بافت تازه تومورال انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: بلوک پارافینه ای که کمتر از ۷۰٪ بافت تومورال داشته باشد و یا در بازبینی اسلایدهای پاتولوژی نکروز و خونریزی وسیع دیده شود.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی بررسی، تفسیر و گزارش می‌گردد.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
استخراج DNA ۸۰۴۸۲
BRAF Mutation- PCR-RFLP ۸۰۵۶۴۱
تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

Microsatellite instability (MSI)

شرح تست: این تست جهت تشخیص احتمالی کانسر کولون غیر پولیپوزارثی (HNPCC) مورد استفاده است و بافت تومورال جهت وجود نقص در ترمیم DNA مورد ارزیابی قرار می‌گیرد.

نمونه مورد نیاز: بافت تومورال تازه و یا بافت تومورال پارافینه
وجود اسلاید پاتولوژی در صورت ارسال بلوک پارافینه
در صورت امکان، حضور بیمار و یا نمونه خون بیمار

روش انجام آزمایش: پس از بازبینی اسلایدهای پاتولوژی و یا بررسی نمونه بافت تازه، استخراج DNA از بافت تومورال و خون بیمار، با استفاده از یک روش برپایه PCR، ناپایداری میکروساتلایت با استفاده از ۵ مارکر با تکرارهای تک نوکلئوتیدی (BAT25, BAT26, BAT40) و دو نوکلئوتیدی (DZS123, D5S346) ارزیابی می‌گردند. بافت تومور به انواع MSS/MSI-L (در صورتی که ناپایداری در صفر یا یکی از مارکرها وجود داشته باشد) و یا MSI-H (در صورتیکه ناپایداری در ۲ یا بیشتر از ۲ مارکر مورد نظر وجود داشته باشد) تقسیم بندی می‌گردد.

تفسیر نتایج: فنوتیپ MSS/MSI-L دلیل بر وجود عملکرد نرمال ترمیم DNA در بافت تومور می‌باشد و بنابراین در فردی با این فنوتیپ شانس وجود سندرم ارثی نقص در ترمیم DNA (HNPCC) بسیار پایین می‌باشد. فنوتیپ MSI-H دلیل بر از دست دادن عملکرد نرمال ترمیم DNA در بافت تومور دارد و بنابراین این فرد و سایر اعضا خانواده در ریسک ابتلا به سندرم کانسر کولون غیر پولیپوزارثی (HNPCC) به دلیل نقص در ترمیم DNA می‌باشند.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: بافت تازه یا بافت موجود در بلوک پارافینه که حاوی خونریزی و نکروز وسیع باشد و یا در صورتیکه کمتر از ۸۰٪ بافت ارسالی حاوی تومور باشد.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۴ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه:
همراه با کدهای بین المللی

۸۰۵۵۹	- پذیرش
۸۰۴۸۲	- استخراج DNA از بافت
۸۰۴۸۲	- استخراج DNA از خون
۸۰۴۹۳×۲	- PCR-BAT25
۸۰۴۹۳×۲	- PCR-BAT26
۸۰۴۹۳×۲	- PCR-BAT40
۸۰۴۹۳×۲	- PCR-DZS123
۸۰۴۹۳×۲	- PCR-D5S346
۸۰۴۹۹	- تفسیر و گزارش

Her2/neu Amplification – Real time PCR

شرح تست: آمپلیفیکاسیون ژن Her2/neu یک فاکتور پروگنوستیک بسیار مهم در بیماران مبتلا به سرطان پستان می باشد و همچنین در تصمیم گیری های درمانی با داروی Herceptin بسیار حائز اهمیت می باشد. در مواردیکه تکنیک ایمونوهیستوشیمی جهت بررسی Her2/neu به صورت ۲+ در بافت سرطان پستان گزارش می گردد، تصمیم گیری جهت درمان با Herceptin مشکل می گردد و نیاز به تکنیک های دقیق تر و مطمئن تری جهت بررسی آمپلیفیکاسیون این ژن می باشد. در حال حاضر استاندارد طلایی جهت بررسی آمپلیفیکاسیون ژن Her2/neu تکنیک FISH (هیبریدیزاسیون درجا با فلورسانس) می باشد ولی با توجه به گران قیمت بودن پروب های آن و وقت گیر بودن آن، می توان از سایر تکنیک ها نظیر Real time PCR استفاده نمود که با توجه به مطالعات متعددی که در این زمینه انجام گردیده است. روش Real time PCR نسبت به روش FISH دارای حساسیت ۹۱٪، اختصاصیت ۹۰٪ و صحت ۹۰٪ می باشد و بنابراین در بسیاری از موارد می تواند جایگزین تکنیک FISH باشد.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه گیری کمیت توالی های اختصاصی DNA و RNA انجام می پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می گردد.

اهمیت تست } ۱- به عنوان یک فاکتور مهم پروگنوستیک در سرطان پستان.
2- کمک به تصمیم گیری مناسب در درمان سرطان پستان با داروی Herceptin

روش انجام آزمایش: در این روش پس از استخراج DNA از بلوک پارافینه و یا بافت تازه که حداقل حاوی ۷۰٪ بافت سرطان پستان می باشد، به کمک پرایمر و پروب Taqman، آمپلیفیکاسیون ژن Her2/neu در مقایسه با وضعیت یک ژن کنترل به وسیله تکنیک Real time PCR بررسی و نسبت آن دو به یکدیگر گزارش می گردد. در صورت وجود نسبت بیشتر از ۲+ ژن Her2/neu به ژن کنترل داخلی، Her2/neu آمپلیفیکاسیون وجود دارد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است. موارد برگشت نمونه: بلوک پارافینه ای که کمتر از ۷۰٪ بافت تومورال داشته باشد و یا در بازبینی اسلایدهای پاتولوژی نکرور و خونریزی وسیع دیده شود.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- Real time-PCR – Her2/neu ۸۰۴۹۸ × ۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

بررسی آمپلیفیکاسیون ژن N-MYC با روش Real time PCR

N-MYC Amplification – Real time PCR

شرح تست: آمپلیفیکاسیون پروتوانکوژن N-MYC به عنوان یک فاکتور پروگنوستیک مهم در تمام stage های بیماران مبتلا به نوروبلاستوم از اهمیت به سزایی برخوردار است و نشان از پروگنوز بد در این بیماران می باشد. اخیراً وضعیت ژن N-MYC به عنوان یک فاکتور مهم در تصمیم های درمانی در بیماران مبتلا به نوروبلاستوم مورد نظر قرار گرفته است و استفاده می گردد. یکی از راه های بررسی آمپلیفیکاسیون ژن N-MYC روش Real time PCR است که می تواند با سرعت بالا و دقت زیاد مورد استفاده قرار گیرد، که حتی با مقدار بسیار کمی از بافت پارافینه و یا بافت تازه حاوی تومور نوروبلاستوم، وضعیت ژن N-MYC را با حساسیت و اختصاصیت بالا مورد بررسی قرار دهد.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه گیری کمیت توالی های اختصاصی DNA و RNA انجام می پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می گردد.

اهمیت تست } ۱- به عنوان یک فاکتور مهم پروگنوستیک در نوروبلاستوم
2- کمک به تصمیم گیری مناسب در درمان بیماران مبتلا به نوروبلاستوم.

روش انجام آزمایش: در این روش پس از استخراج DNA از بلوک پارافینه و یا بافت تازه که حداقل حاوی ۷۰٪ بافت تومور نوروبلاستوم می باشد، به کمک پرایمر و پروب Taqman، آمپلیفیکاسیون ژن N-MYC در مقایسه با وضعیت یک ژن کنترل به وسیله تکنیک Real time PCR بررسی و نسبت آن دو به یکدیگر گزارش می گردد. ژن N-MYC به ژن کنترل داخلی توسط متد $\Delta\Delta Ct$ ، آمپلیفیکاسیون ژن N-MYC گزارش می گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: بلوک پارافینه ای که کمتر از ۷۰٪ بافت تومورال داشته باشد و یا در بازبینی اسلایدهای پاتولوژی نکروز و خونریزی وسیع دیده شود.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کمی و براساس منحنی های Real time PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
استخراج DNA ۸۰۴۸۲
Real time-PCR – N-MYC ۸۰۴۹۸ × ۲
تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

D. مطالعات فارماکودینامیک و پاتولوژی مولکولی

تست پانل ژنتیکی حساسیت به وارفارین

Warfarin sensitivity & Resistance Genetic Panel Test

شرح تست: وارفارین یکی از داروهای ضد انعقاد بسیار پرمصرف برای بیماران با مشکلات ترومبوآمبولی می باشد، وارفارین بازگردش ویتامین K که برای فعالیت فاکتورهای انعقادی متعدد مورد استفاده قرار می گیرد را متوقف می نماید. وارفارین توسط باند به Vit K epoxide reductase (VKOR) فعالیت ویتامین K را متوقف می نماید و باعث مهار تبدیل آنزیماتیک Vit K quinone به Vit K epoxide می گردد. پلی مورفیسم (G>A-1639) در منطقه کد کننده ژن VKORC1 که پروتئین VKOR را کد می نماید باعث کاهش فعالیت VKOR می گردد و در نتیجه باعث حساسیت به وارفارین می گردد. جزء فعال وارفارین در بدن به وسیله cytochrome p4502c9 (CYP2C9) متابولیزه می شود. تا ۳۵٪ از جمعیت واریانته از ژن CYP2C9 را به ارث می برند که باعث نقص در آنزیم CYP2C9 می گردد و در نتیجه متابولیسم وارفارین کاهش پیدا می نماید. کاهش در CYP2C9 باعث کاهش در متابولیسم و در نتیجه افزایش غلظت مورد انتظار وارفارین فعال در بدن می گردد و افزایش غلظت وارفارین در بدن باعث افزایش ریسک خونریزی خواهد شد و لذا افرادی که واریانته های CYP2C9*2 و CYP2C9*3 را دارند نیازمند به کاهش دوز وارفارین را خواهند داشت و به عنوان افراد حساس به وارفارین تلقی می گردند.

اهمیت بالینی آزمایش: در بیماران که موتاسیون CYP2C9 و VKORC1 را دارند و استعداد خونریزی به دنبال مصرف وارفارین را دارند باید دوز وارفارین را در این بیماران اصلاح نمود.

اهمیت تست: پیشگویی کننده پاسخ به درمان وارفارین و ارزیابی صحیح دوز دارویی و جلوگیری از افزایش مقدار وارفارین در افراد حساس به دارو می باشد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

معرفی تست: در تست حساسیت و مقاومت ژنتیکی به وارفارین پس از خونگیری وریدی و استخراج DNA، توسط روش Allele specific PCR و یا PCR-RFLP، الکتروفورز محصولات PCR روی ژل آگارز انجام می پذیرد و بر اساس سایز محصولات PCR، موتاسیون ژن های CYP2C9 و VKORC1 مشخص می گردد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out و یا ستونی و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP یا Allele specific PCR انجام می پذیرد.

گزارش: در تست حساسیت و مقاومت ژنتیکی به وارفارین، ۲ واریانته ژنتیکی CYP2C9*2 و CYP2C9*3 و واریانته در ناحیه پروموتور ژن VKORC1 گزارش می گردد. وجود واریانته CYP2C9*2 متابولیسم وارفارین را ۳۰٪ تا ۵۰٪ کاهش می دهد در حالیکه وجود واریانته CYP2C9*3 تا ۹۰٪ متابولیسم وارفارین را کاهش می دهد. تفسیر، با داشتن ژنوتیپ CYP2C9 و VKORC1 به همراه سن، وزن، نژاد و حدود INR و بر اساس الگوریتم دوز دارو و توسط نرم افزار مخصوص می توان دوز وارفارین در بیمار را به بهترین نحو تنظیم نمود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار از قبیل PT و INR و اطلاع از نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه با مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP یا Allele specific-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: همراه با کدهای بین المللی

۸۰۵۵۹	- پذیرش سیتوژنتیک
۸۰۴۸۲	- استخراج DNA
۸۰۵۶۴۱	PCR-RFLP _ CYP2C9* 2 -
۸۰۵۶۴۱	PCR-RFLP _ CYP2C9*3 -
۸۰۵۶۴۱	PCR-RFLP -VKORC1 -
۸۰۴۹۹	- تفسیر و گزارش

CYP2C19 Polymorphism

شرح تست: درمان ضد پلاکتی متشکل از ترکیب آسپرین و یکی از مشتقات Thienopyridine در جلوگیری از حوادث قلبی-عروقی در بیمارانی که مبتلا به بیماری‌های عروقی کرونری می‌باشند و از Stent های کرونری استفاده نموده‌اند، توصیه می‌شود. (Plavix^R) Clopidogrel و Ticlopidine از مشتقات Thienopyridine می‌باشد در ابتدا غیرفعال است ولی در داخل بدن توسط آنزیم سیتوکروم P450 (CYP) به متابولیتی تبدیل می‌گردد که به شکل غیرقابل برگشتی رسپتور آدنوزین دی فسفات P₂Y₁₂ را مهار می‌نماید. پلی مورفیسم (CYP2C19)*2, *3 اثرات ضد پلاکتی Clopidogrel (Plavix^R) را توسط کاهش فعالیت آنزیم سیتوکروم P450 و ریسک حوادث قلبی ایسکمیک نظیر ترومبوز در Stent ها را افزایش می‌دهد. پلی مورفیسم‌های CYP2C19 که شامل، Cyp2C19*2 (G681A) Cyp2C19*3 (G636A) می‌شود نادر نیست و در حدود ۱۳٪ جمعیت اروپایی - آمریکایی، ۲۵٪ جمعیت آفریقایی - آمریکایی و ۱۵٪ جمعیت عربستان سعودی و ۱۴٪ جمعیت ایرانی را تشکیل می‌دهد. تاثیرات منفی وجود این پلی مورفیسم در درمان بیماران با Clopidogrel باعث گردیده که از نظر درمانی اهمیت ویژه ای پیدا نموده و قبل از شروع درمان، بررسی پلی مورفیسم CYP2C19 درخواست گردد.

اهمیت تست: پیشگویی کننده پاسخ به درمان Plavix^R و ارزیابی صحیح دوز دارویی و جلوگیری از تجویز نامناسب Plavix^R در افراد مقاوم به دارو و یا تعویض نوع دارو می‌باشد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا 48 ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

معرفی تست: در تست پیشگویی پاسخ به درمان با Plavix^R پس از خونگیری وریدی و استخراج DNA، توسط روش PCR-RFLP، الکتروفورز محصولات PCR روی ژل آگارز انجام می‌پذیرد و بر اساس موتاسیون ژن‌های CYP2C19*3, CYP2C19*2, CYP2C19*1 مشخص می‌گردد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out و یا ستونی و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP انجام می‌پذیرد.

گزارش: گزارش تست به صورت‌های زیر می‌باشد: CYP2C19*1/*1 که نشانه تاثیر مناسب Plavix^R می‌باشد.

CYP2C19*1/*2 یا CYP2C19*1/*3 که نشانه کاهش تاثیر Plavix^R خواهد بود.

CYP2C19*2/*2 یا CYP2C19*3/*3 که نشانه کاهش شدید تاثیر Plavix^R خواهد بود.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه با مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
همراه با کدهای بین المللی

۸۰۵۵۹	- پذیرش	{	
۸۰۴۸۲	- استخراج DNA		
۸۰۵۶۴۱	PCR-RFLP_ CYP2C19*1		
۸۰۵۶۴۱	PCR-RFLP_ CYP2C19*2		
۸۰۵۶۴۱	PCR-RFLP_ CYP2C19*3		
۸۰۴۹۹	- تفسیر و گزارش		

تست پیشگویی پاسخ به درمان با Imatinib در بیماران مبتلا به CML

MDR1 gene Polymorphism

شرح تست: ژن مقاومت چند دارویی انسان (MDR1) یک P-گلیکوپروتئین را کد می نماید که در فارماکودینامیک بسیاری از داروها تاثیر می گذارد. پلی مورفیسم تک نوکلئوتیدی (SNPs) C3435T در ژن MDR1 باعث تغییر در پاسخ به درمان با imatinib در بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن می گردد. مطالعات متعددی در این ارتباط نشان داده اند که بیماران با ژنوتیپ 3435TT/CT در مقابل بیماران با ژنوتیپ 3435CC در ژن MDR1 مقاومت بیشتری در پاسخ به درمان با imatinib در بیماران مبتلا به لوسمی میلوئید مزمن نشان می دهند و بهتر است جهت پیشگویی بهتر پاسخ به درمان این بیماران با imatinib قبل از شروع درمان، پلی مورفیسم تک نوکلئوتیدی مورد نظر را بررسی نمود.

اهمیت تست: پیشگویی بهتر پاسخ به درمان با imatinib در بیماران مبتلا به CML.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA ویا 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: پس از استخراج DNA از خون به روش salting out انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی بررسی، تفسیر و گزارش می گردد

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی
استخراج DNA ۸۰۴۸۲
MDR1 polymorphism PCR-PFLP ۸۰۵۶۴۱
تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

بررسی میزان توکسیسیته 5-FU (DPYD)

5-FU Toxicity Test (PCR-RFLP Method)

شرح تست: Xeloda اولین داروی خوراکی شیمی درمانی است که توسط FDA توصیه شده و برای درمان سرطان پستان، سرطان روده بزرگ مصرف می شود. Xeloda فرم غیرفعال 5-FU است و توسط آنزیم Thymidine phosphorylase تبدیل به فرم فعال می شود که در سلولهای توموری به میزان زیادی بیان می شود. لیست داروهای با پایه 5-FU شامل: Adrucil, Efudix, Carac, Fluoroblastin, Xeloda می باشد. مطالعات اخیر یک ناهنجاری ژنتیکی را در ژن DPYD شناسایی کردند که مرتبط با افزایش خطر درمان با فلورواوراسیل و ابتلا به درجه ۳-۴ مسمومیت با این دارو است. در حدود ۷٪ از بیماران که با 5-FU تحت درمان قرار می گیرند مبتلا به درجه ۳ مسمومیت می شوند (نوتروپنی، تهوع، استفراغ، اسهال شدید، مشکلات عصبی) به همین دلیل خاطرنشان شده است که ممکن است برای بعضی افراد که خیلی حساس هستند خطراتی را داشته باشد. متابولیسم فعال 5-FU از تولید تایمیدین (که جزء ضروری DNA است) جلوگیری می کند. کمبود تایمیدین در تکثیر سلولها (سلولهای سرطانی) باعث جلوگیری از سنتز DNA و در نتیجه مرگ سلول می شود. DPD آنزیمی است که سرعت کاتابولیسم تایمیدین و اوراسیل را محدود می کند، همچنین این آنزیم مسئول تجزیه و حذف بیش از ۸۰٪ از 5-FU است. ناهنجاری های ژنتیکی (پلی مورفیسم) که فعالیت DPD را کاهش می دهد منجر به کاهش کاتابولیسم 5-FU می شود و در نتیجه دوز 5-FU در بدن افزایش می یابد. مطالعات کلینیکی نشان داده است که افرادی که این پلی مورفیسم را دارند خطر مسمومیت درجه ۳ و ۴ در طی درمان با 5-FU را دارند. در این تست پلی مورفیسم DPYD IVS 14+1 G>A شناسایی می گردد.

اهمیت تست: برای شناسایی افراد با پلی مورفیسم مورد نظر، که با ریسک بالای مسمومیت درجه ۳ و ۴ توسط 5-FU همراه می باشد و تنظیم دوز دارو در بیماران که پلی مورفیسم مورد نظر را داشته باشند، ۷ برابر بیشتر دچار مسمومیت درجه ۳ و ۴ با 5-FU می گردند.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع اوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out و یا ستونی انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP و یا Real time PCR انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضد انعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- DPYD _ PCR-RFLP ۸۰۵۶۴۱
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

بررسی پلی مورفیسم IL-28B جهت بررسی پاسخ به درمان بیماران مبتلا به هپاتیت C

Polymorphism IL 28B (rs 129 79860)

شرح تست: عفونت با ویروس هپاتیت C (HCV) یک مشکل جهانی می باشد و تقریباً ۱۷۰ میلیون مبتلا در دنیا وجود دارد. عفونت با HCV باعث هپاتیت مزمن و به دنبال آن سیروز و کارسینوم هپاتوسلولار می گردد. در یک دهه گذشته درمان هپاتیت C مزمن پیشرفت نموده است و درمان با اینترفرون (IFN) قادر به ریشه کنی ویروس HCV در بیماران مبتلا به نوع مزمن هپاتیت C شده است. اخیراً ثابت شده که تفاوت های ژنتیکی می تواند در پاسخ به درمان با اینترفرون تاثیر گذار که یکی از مهمترین این تغییرات ژنتیکی پلی مورفیسم های تک نوکلئوتیدی (SNP) در ژن IL28B (rs 12979860) می باشد. واریانت rs 12979860 به طور شایعی در جمعیت آسیای شرقی (شیوع آلل $0.9 <$) وجود دارد و در جمعیت آفریقایی کمتر می باشد، ژنوتیپ مطلوب CC در ۳۷٪ جمعیت قفقازی وجود دارد. افرادی که ژنوتیپ CC دارند در مقایسه با ژنوتیپ CT یا TT، به میزان ۲-۳ برابر با درمان ترکیبی Pegylated INF/ribavirin (جهت عفونت های مزمن ویروس هپاتیت C ژنوتیپ 1) پاسخ به درمان می دهند. همچنین ژنوتیپ CC همراهی با افزایش کلیرانس خودبه خودی HCV دارد. ژنوتیپ IL28B، تنها یکی از فاکتورهای متعددی است که می تواند در میزان پاسخ به درمان با INF/ribavirin در عفونت با HCV موثر باشد و باید همراه با سایر فاکتورهای بالینی تفسیر گردد.

اهمیت تست: پلی مورفیسم ژنتیکی IL28B یک پیشگویی کننده قوی در پاسخ به درمان با Pegylated INF/ribavirin در افراد مبتلا به HCV ژنوتیپ 1 می باشد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: 3cc خون وریدی در ضدانعقاد EDTA گرفته و پس از استخراج DNA با روش Realtime-PCR ویا PCR-PFLP انواع ژنوتیپ های CC, CT و TT مربوط به ژنوتیپ IL28B (rs 12979860) مشخص و گزارش می گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP و یا منحنی های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- PCR-RFLP_IL28B Polymorphism ۸۰۵۶۴۱
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

E. مطالعات پاتولوژی مولکولی در بیماری‌های گوارشی و کبدی

PCR-RFLP Kras Mutation codon (12) & (13)

شرح تست: ژن kras عامل کد کردن یک GTPase کوچک می باشد که باعث انتقال پیام از گیرنده فاکتور رشد اپیدرمال به داخل سلول می باشد. جهش ژن Kras به طور شایعی در چندین نوع از بدخیمی های نظیر سرطان کولورکتال، آدنوکارسینوم ریه و سرطان تیروئید پیدا شده است. شایعترین جهش ها در کدون ۱۲ و ۱۳ ژن kras دیده می شود. مطالعات متعددی اثبات کننده این موضوع می باشد که تومورهایی که این جهش ها را حمل می نمایند پاسخ مناسبی به درمان با داروهای Anti-EGFR نظیر Cetuximab, Panitumumab و erlotinib نمی دهند. اخیرا ASCO اعلام نموده است که بهتر است، تمامی بیمارانی که نیاز به درمان با داروهای Anti-EGFR دارند از نظر وجود جهش در ژن KRAS کدون ۱۲ و ۱۳ غربالگری گردند. اهمیت تست: جهت ارزشیابی و پیشگویی پاسخ به درمان با Anti-EGFR در تومورهای مختلف و مخصوصا در تومورهای کولورکتال.

نمونه مورد نیاز: بلوک پارافینه به همراه اسلایدهای پاتولوژی مربوطه و یا بافت تازه تومورال در نرمال سالین بلافاصله بعد از برداشت، برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه، بافت تازه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: پس از بازدید اسلاید پاتولوژی استخراج DNA از بلوک پارافینه و یا بافت تازه تومورال انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP انجام می پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: بلوک پارافینه ای که کمتر از ۷۰٪ بافت تومورال داشته باشد و یا در بازبینی اسلایدهای پاتولوژی نکروز و خونریزی وسیع دیده شود.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها:	- پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی	- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
	- KRAS mutation codon12-PCR- RFLP ۸۰۵۶۴۱
	- KRAS mutation codon13-PCR- RFLP ۸۰۵۶۴۱
	- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

PCR-RFLP BRAF(V600E) Mutation

شرح تست: ژن BRAF باعث ایجاد پروتئینی می‌گردد که در مسیر فعالیت فاکتور رشد اپیدرمی تاثیر می‌گذارد و موتاسیون V600E در این ژن تقریباً در ۸٪ از کانسره‌های کولورکتال متاستاتیک و درصدهای بالاتر از ملانوم پوستی و کارسینوم‌های پاپیلاری تیروئید دیده می‌شود. مطالعات نشان دهنده این موضوع می‌باشند که بیمارانی که موتاسیون V600E در ژن BRAF را دارند به درمان با داروهای Anti-EGFR نظیر Cetuximab, Panitumumab و erlotinib پاسخ مناسبی نمی‌دهند و این افراد بقای کلی مناسبی به دنبال درمان با این داروها را ندارند.

اهمیت تست } ۱- شناسایی سلولهای تومورال که به داروهای Anti-EGFR پاسخ مناسبی نمی‌دهند.
۲- کمک به افتراق تومورهای اسپورادیک از تومورهای ژرم لاین کولون، همراه با بررسی وضعیت هیپرمتیلاسیون پروموتور ژن MLH1

نمونه مورد نیاز: بلوک پارافینه به همراه اسلایدهای پاتولوژی مربوطه و یا بافت تازه تومورال در نرمال سالین استریل بلافاصله بعد از برداشت، برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه، بافت تازه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: پس از بازدید اسلاید پاتولوژی استخراج DNA از بلوک پارافینه و یا بافت تازه تومورال انجام و آنالیزهای بعدی به کمک PCR-RFLP انجام می‌پذیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: بلوک پارافینه‌ای که کمتر از ۷۰٪ بافت تومورال داشته باشد و یا در بازبینی اسلایدهای پاتولوژی نکروز و خونریزی وسیع دیده شود.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی بررسی، تفسیر و گزارش می‌گردد.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی
استخراج DNA ۸۰۴۸۲
BRAF Mutation- PCR-RFLP ۸۰۵۶۴۱
تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

Microsatellite instability (MSI)

شرح تست: این تست جهت تشخیص احتمالی کانسر کولون غیر پولیپوزارثی (HNPCC) مورد استفاده است و بافت تومورال جهت وجود نقص در ترمیم DNA مورد ارزیابی قرار می‌گیرد.

نمونه مورد نیاز: بافت تومورال تازه و یا بافت تومورال پارافینه
وجود اسلاید پاتولوژی در صورت ارسال بلوک پارافینه
در صورت امکان، حضور بیمار و یا نمونه خون بیمار

روش انجام آزمایش: پس از بازیابی اسلایدهای پاتولوژی و یا بررسی نمونه بافت تازه، استخراج DNA از بافت تومورال و خون بیمار، با استفاده از یک روش برپایه PCR، ناپایداری میکروساتلایت با استفاده از ۵ مارکر با تکرارهای تک نوکلئوتیدی (BAT25, BAT26, BAT40) و دو نوکلئوتیدی (DZS123, D5S346) ارزیابی می‌گردند. بافت تومور به انواع MSS/MSI-L (در صورتی که ناپایداری در صفر یا یکی از مارکرها وجود داشته باشد) و یا MSI-H (در صورتیکه ناپایداری در ۲ یا بیشتر از ۲ مارکر مورد نظر وجود داشته باشد) تقسیم بندی می‌گردد.

تفسیر نتایج: فنوتیپ MSS/MSI-L دلیل بر وجود عملکرد نرمال ترمیم DNA در بافت تومور می‌باشد و بنابراین در فردی با این فنوتیپ شانس وجود سندرم ارثی نقص در ترمیم DNA (HNPCC) بسیار پایین می‌باشد. فنوتیپ MSI-H دلیل بر از دست دادن عملکرد نرمال ترمیم DNA در بافت تومور دارد و بنابراین این فرد و سایر اعضا خانواده در ریسک ابتلا به سندرم کانسر کولون غیر پولیپوزارثی (HNPCC) به دلیل نقص در ترمیم DNA می‌باشند.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: بافت تازه یا بافت موجود در بلوک پارافینه که حاوی خونریزی و نکروز وسیع باشد و یا در صورتیکه کمتر از ۸۰٪ بافت ارسالی حاوی تومور باشد.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۴ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

۸۰۵۵۹	- پذیرش	طرز درخواست تست جهت بیمه: همراه با کدهای بین المللی
۸۰۴۸۲	- استخراج DNA از بافت	
۸۰۴۸۲	- استخراج DNA از خون	
۸۰۴۹۳ × ۲	- PCR -BAT25	
۸۰۴۹۳ × ۲	- PCR-BAT26	
۸۰۴۹۳ × ۲	- PCR-BAT40	
۸۰۴۹۳ × ۲	- PCR-DZS123	
۸۰۴۹۳ × ۲	- PCR-D5S346	
۸۰۴۹۹	- تفسیر و گزارش	

آنالیز ژن HFE جهت بررسی هموکروماتوز ارثی

Hemochromatosis Panel

شرح تست: هموکروماتوز ارثی (HH) یک بیماری اتوزومال مغلوب با نقص در متابولیسم آهن می باشد، این بیماران با افزایش شدت جذب آهن روده ای و افزایش رسوب آهن در بعضی از بافت ها ایجاد می گردد، افزایش بار آهن باعث سیروز کبدی، کارسینوم هیپاتوسلولار، دیابت ملیتوس، آرتروپاتی و کاردیومیوپاتی می گردد. برای بیمارانی که علائم کلینیکی منطبق با HH را دارند و یا شواهد بیوشیمیایی گرانباری آهن را نشان می دهند، تشخیص هموکروماتوز ارثی به صورت تیپیک بر اساس نتایج اشیاء ترانسفرین-آهن و غلظت فریتین سرمی می باشد، در این مواقع تست های مولکولی جهت تایید تشخیص باید انجام گردد. اکثر بیماران مبتلا به HH، دارای یک موتاسیون در ژن HFE می باشند. شایعترین جهش ها در ژن HFE عبارتند از C282 Y (اگزون ۴، 845 G>A) هموزیگوسیتی برای موتاسیون C282 Y در ۶۰٪ تا ۹۰٪ از تمام موارد HH دیده می شود و ۳٪ تا ۸٪ از افراد مبتلا به هموکروماتوز ارثی برای این جهش هتروزیگوت می باشند. جهش دیگری که همراهی با HH دارد H63D (اگزون ۲، 187 C>G) می باشد. هموزیگوسیتی برای این موتاسیون در عدم همراهی با سایر فاکتورهای موثر کمتر باعث گرانباری آهن به صورت کلینیکی می گردد. به هر حال، هتروزیگوسیتی مختلط برای C282Y/H63D همراهی با افزایش غلظت آهن کبدی دارد.

- ۱- اثبات تشخیص بیمارانی که از نظر بالینی مشکوک به هموکروماتوز ارثی می باشند (تست مولکولی HFE ژن برای غربالگری جمعیت توصیه نمی گردد).
- ۲- این تست در افراد با افزایش میزان اشیاء ترانسفرین-آهن در سرم و افزایش فریتین سرم انجام می پذیرد.
- ۳- در افرادی که تاریخچه فامیلی هموکروماتوز ارثی را دارند، قابل انجام می باشد.
- اهمیت تست**

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: در این آزمایش پس از خونگیری (3cc خون وریدی در لوله حاوی EDTA)، استخراج DNA صورت می گیرد و سپس در یک واکنش PCR و سپس هضم آنزیمی (PCR-PFLP) موتاسیون C282Y و یا H63D بررسی می گردد و بر اساس سایز باندهای حاصل بروی ژل آگارز پس از الکتروفورز نتیجه به صورت وجود و یا عدم وجود موتاسیون های فوق الذکر گزارش می گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل موارد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در PCR-PFLP بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها:

همراه با کدهای بین المللی

- پذیرش ۸۰۵۵۹

- استخراج DNA ۸۰۴۸۲

- PCR-RFLP_HFE gene C282Y ۸۰۵۶۴۱

- PCR-RFLP_HFE gene H63D ۸۰۵۶۴۱

- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

بررسی پلی مورفیسم IL-28B جهت بررسی پاسخ به درمان بیماران مبتلا به هپاتیت C

Polymorphism IL 28B (rs 129 79860)

شرح تست: عفونت با ویروس هپاتیت C (HCV) یک مشکل جهانی می باشد و تقریباً ۱۷۰ میلیون مبتلا در دنیا وجود دارد. عفونت با HCV باعث هپاتیت مزمن و به دنبال آن سیروز و کارسینوم هپاتوسلولار می گردد. در یک دهه گذشته درمان هپاتیت C مزمن پیشرفت نموده است و درمان با اینترفرون (IFN) قادر به ریشه کنی ویروس HCV در بیماران مبتلا به نوع مزمن هپاتیت C شده است. اخیراً ثابت شده که تفاوت های ژنتیکی می تواند در پاسخ به درمان با اینترفرون تاثیر گذار که یکی از مهمترین این تغییرات ژنتیکی پلی مورفیسم های تک نوکلئوتیدی (SNP) در ژن IL28B (rs 12979860) می باشد. واریانت rs 12979860 به طور شایعی در جمعیت آسیای شرقی (شیوع آلل $0.9 <$) وجود دارد و در جمعیت آفریقایی کمتر می باشد، ژنوتیپ مطلوب CC در ۳۷٪ جمعیت قفقازی وجود دارد. افرادی که ژنوتیپ CC دارند در مقایسه با ژنوتیپ CT یا TT، به میزان ۲-۳ برابر با درمان ترکیبی Pegylated INF/ribavirin (جهت عفونت های مزمن ویروس هپاتیت C ژنوتیپ 1) پاسخ به درمان می دهند. همچنین ژنوتیپ CC همراهی با افزایش کلیرانس خودبه خودی HCV دارد. ژنوتیپ IL28B، تنها یکی از فاکتورهای متعددی است که می تواند در میزان پاسخ به درمان با INF/ribavirin در عفونت با HCV موثر باشد و باید همراه با سایر فاکتورهای بالینی تفسیر گردد.

اهمیت تست: پلی مورفیسم ژنتیکی IL28B یک پیشگویی کننده قوی در پاسخ به درمان با Pegylated INF/ribavirin در افراد مبتلا به HCV ژنوتیپ 1 می باشد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می باشد.

روش انجام آزمایش: 3cc خون وریدی در ضدانعقاد EDTA گرفته و پس از استخراج DNA با روش Realtime-PCR و یا PCR-PFLP انواع ژنوتیپ های CT, CC و TT مربوط به ژنوتیپ IL28B (rs 12979860) مشخص و گزارش می گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR-RFLP و یا منحنی های Real time-PCR بررسی، تفسیر و گزارش می شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- PCR-RFLP_IL28B Polymorphism ۸۰۵۶۴۱
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹
همراه با کدهای بین المللی

F. مطالعات مولکولی قبل از تولد

تعیین جنسیت جنین از خون مادر

SRY-Real time PCR

شرح تست: تشخیص‌های قبل از تولد غیرتهاجمی، یکی از مهمترین اهداف علم پاتولوژی مولکولی و ژنتیک می‌باشد. عبور سلولهای هسته دار جنینی در داخل خون مادر از حدود هفته هفتم بارداری یک پدیده شناخته شده می‌باشد و می‌توان از این پدیده در تشخیص‌های غیرتهاجمی قبل از تولد استفاده نمود، اگرچه اغلب تکنیک‌ها در این زمینه زمان بر و گران قیمت و مشکل می‌باشد ولی با راه اندازی جداسازی DNA جنینی از خون مادر و تکنیک Real time PCR در حال حاضر بسیاری از این معضلات حل شده است و می‌توان DNA جنین را در حدود ۸۰٪ موارد از سرم یا پلاسمای خون مادر جدا نمود و جهت تشخیص‌های غیرتهاجمی قبل از تولد استفاده نمود. تکنیک Real time PCR قابلیت ارزیابی تعداد کپی‌های ژن SRY که روی کروموزوم Y جنینی قرار دارد و نشانه وجود کروموزوم Y می‌باشد را در سرم یا پلاسمای خون مادری فراهم می‌آورد.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد.

هدف از انجام تست: ۱- تعیین جنسیت جنین از هفته هفتم بارداری
۲- تعیین جنسیت جنین در موارد بیماریهای وابسته به کروموزوم ایکس و جلوگیری از انجام عملیات تهاجمی در تشخیص این بیماریها در زمان قبل از تولد

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: DNA جنین از پلاسما یا سرم مادر استخراج می‌شود؛ با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص، وجود ژن مورد نظر با استفاده از-Quantitative Real Time-PCR بررسی و گزارش می‌گردد.

حساسیت روش مورد آزمایش: در صورت حضور DNA جنینی، حساسیت این تست با تکنیک Real Time-PCR نزدیک به ۱۰۰٪ می‌باشد

مدارک مورد نیاز: آخرین آزمایشات و سونوگرافی‌های مربوط به بارداری
موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فوق تخصص پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت وجود و یا عدم وجود ژن SRY بررسی، تفسیر و گزارش می‌گردد.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها: پذیرش ۸۰۵۵۹
همراه با کدهای بین المللی - استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- SRY-Real Time-PCR ۸۰۴۹۸
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

تعیین Rh جنین از خون مادر

RhD -Real time PCR

شرح تست: تشخیص‌های قبل از تولد غیرتهاجمی، یکی از مهمترین اهداف علم پاتولوژی مولکولی و ژنتیک می‌باشد. عبور سلولهای هسته دار جنینی در داخل خون مادر از حدود هفته هفتم بارداری یک پدیده شناخته شده می‌باشد و می‌توان از این پدیده در تشخیص‌های غیرتهاجمی قبل از تولد استفاده نمود، اگرچه اغلب تکنیک‌ها در این زمینه زمان بر و گران قیمت و مشکل می‌باشد ولی با راه اندازی جداسازی DNA جنینی از خون مادر و تکنیک Real time PCR در حال حاضر بسیاری از این معضلات حل شده است و می‌توان DNA جنین را در حدود ۸۰٪ موارد از سرم یا پلاسمای خون مادر جدا نمود و جهت تشخیص‌های غیرتهاجمی قبل از تولد استفاده نمود. تکنیک Real time PCR قابلیت ارزیابی کپی‌های ژن RhD جنینی را در سرم و یا پلاسمای خون مادران Rh منفی فراهم می‌آورد.

Real Time PCR به معنی مشاهده لحظه به لحظه فرآیند تکثیر در واکنش زنجیره ای پلیمرز است و به منظور تشخیص و اندازه‌گیری کمیت توالی‌های اختصاصی DNA و RNA انجام می‌پذیرد. در این سیستم تشخیصی یک ماده فلورسنت در طی واکنش متناسب با میزان محصولات هر سیکل آزاد می‌شود و میزان فلورسنت آن توسط یک نمایانگر (Detector) شناسایی و ثبت می‌گردد

هدف از انجام تست: تعیین وضعیت Rh جنین در مادران Rh منفی، جهت پیشگیری از تجویزهای غیر ضروری ایمنوگلوبولین آنتی D در جنین‌های Rh منفی.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: DNA جنین از پلاسما یا سرم مادر استخراج می‌شود؛ با استفاده از پرایمرها و پروب‌های مخصوص، وجود ژن RhD با استفاده از Quantitative Real Time-PCR - بررسی و گزارش می‌گردد

حساسیت روش مورد آزمایش: در صورت حضور DNA جنینی، حساسیت این تست با تکنیک Real Time-PCR نزدیک به ۱۰۰٪ می‌باشد

مدارک مورد نیاز: آخرین آزمایشات و سونوگرافی‌های مربوط به بارداری

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت وجود و یا عدم وجود ژن RhD بررسی، تفسیر و گزارش می‌گردد.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
همراه با کدهای بین المللی

۸۰۵۵۹	- پذیرش
۸۰۴۸۲	- استخراج DNA
۸۰۴۹۸	- RhD-Real Time-PCR
۸۰۴۹۹	- تفسیر و گزارش

III. مطالعات ایمونوفنوتا پینگ

ALL- IMMUNOPHENOTYPING

شرح تست: تکنیک ایمونوفنوتاایپ جهت شناسایی مارکرهای مولکولی در سلولهای لنفوئیدی، میلوئیدی و سایر رده‌های خون ساز به کار می‌روند. این مولکولها در سطح خارجی غشا سلولها، سیتوپلاسم، یا در هسته وجود دارند و به وسیله آنتی بادی‌هایی که به صورت اختصاصی به آن‌ها متصل است قابل شناسایی هستند. ایمونوفنوتاایپ برای شناسایی و طبقه بندی لوکمی حاد لنفوبلاستیک به انواع pro-B cell ، Early-pre B cell ، pre-B cell ، B- cell Type ، T-cell Type و همچنین افتراق آن از لوکمی میلوئید حاد استفاده می‌شود. ارزش طبقه بندی ALL به انواع مورد نظر در پروگنوز درمان بیماری بسیار با ارزش می‌باشد.

اهمیت تست: ارزش طبقه بندی ALL به انواع مورد نظر در پروگنوز درمان بیماری بسیار با ارزش می‌باشد.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود شمارش سلولی بالا و نمای مونومورف رده لنفوئیدی) و یا حدود 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: سلولهای بلاستیک از خون کامل جدا می‌شوند و توسط تکنیک سیتواسپین روی سطح اسلاید قرار می‌گیرند. با روش ایمونوسیتوشیمی با آنتی بادی‌های اولیه و ثانویه مورد نظر و در نهایت رنگ آمیزی مخصوص انجام و سپس تفسیر می‌گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوزنتیک با توجه به مارکرهای مورد نظر بررسی تفسیر و در نهایت با توجه به سلولهای رنگ آمیزی شده ساب تیپ ALL گزارش می‌گردد.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

ICC_ CD3 ,CD10, CD19, CD79a, cIgM, MPO, tdt -	} - پذیرش
۸۰۵۵۹	
۸۸۳۴۲ × ۷ ICC -	
۸۰۴۹۹	

- تفسیر و گزارش

IMMUNOPHENOTYPING- Lymphoproliferative Disorder

شرح تست: تکنیک ایمونوفنوتایپ جهت شناسایی مارکرهای مولکولی در سلولهای لنفوئیدی، میلوئیدی و سایر رده‌های خون ساز به کار می‌روند. این مولکولها در سطح خارجی غشا سلولها، سیتوپلاسم، یا در هسته وجود دارند و به وسیله آنتی بادی‌هایی که به صورت اختصاصی به آنها متصل است قابل شناسایی هستند. ایمونوفنوتایپینگ در بیماری‌های لنفوپرولیفراتیو جهت تشخیص افتراقی لوسمی لنفوئید مزمن (CLL)، لوسمی سلول موئی (HCL)، درگیری خونی لنفوم سلول منتقل (MCL)، لنفوم فولیکولار (FL) و یا لنفوم سلول حاشیه ای (MZL) و سایر بیماری‌های لنفوپرولیفراتیو مورد استفاده می‌باشد. با استفاده از مارکرهای سطح سلول، سیتوپلاسمی یا هسته ای می‌توان به افتراق انواع بیماری‌های لنفوپرولیفراتیو پرداخت و همچنین با استفاده از مارکرهای پیش آگهی دهنده مانند ZAP-70 و Ki-67 میزان پیش آگهی و یا اندکس تکثیر در این بیماری‌ها را مورد ارزیابی قرار داد.

اهمیت تست: } ۱- تشخیص افتراقی انواع بیماری‌های لنفوپرولیفراتیو
} ۲- بررسی مارکرهای پیش آگهی دهنده در بیماری‌های لنفوپرولیفراتیو.

نمونه مورد نیاز: 4cc خون وریدی آغشته به EDTA (در صورت وجود شمارش سلولی بالا و نمای مونومورف رده لنفوئیدی) و یا حدود 2cc نمونه آسپیره مغزاستخوان همراه EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود. در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: سلولهای بلاستیک از خون کامل جدا می‌شوند و توسط تکنیک سیتواسپین روی سطح اسلاید قرار می‌گیرند. با روش ایمونوسیتوشیمی با آنتی بادی‌های اولیه و ثانویه مورد نظر و در نهایت رنگ آمیزی مخصوص انجام و سپس تفسیر می‌گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین دوره شیمی درمانی و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک با توجه به مارکرهای مورد نظر بررسی تفسیر و در نهایت با توجه به سلولهای رنگ آمیزی شده، ساب تیپ بیماری لنفوپرولیفراتیو و یا مارکرهای پروگنوستیک گزارش می‌گردد.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

ICC_ CD3, CD10, CD19, CD20, CD7, CD23, CD5,
CD11C, CD103, Cyclin-D1, ZAP-70, Ki-67
- پذیرش ۸۰۵۵۹
- CD مارکر برای هر ICC ۱۲ × ۸۸۳۴۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

پنل ناباروری مردان

Chromosomal Study On Peripheral Blood

شرح تست: بیماری‌های کروموزومی یکی از انواع بزرگ بیماری‌های ژنتیکی را تشکیل می‌دهد. اختلالات کروموزومی در جمعیت‌های مختلف نسبتاً شایع می‌باشد. از نظر بالینی، اختلالات کروموزومی با نسبت بالایی در موارد زیر وجود دارد: سقط‌های خودبخودی، افراد با ناهنجاری‌های شکلی مادرزادی، عقب افتادگی ذهنی، عقیمی، خانم‌ها با دیس ژنزی گنادی و زوجین با سقط‌های تکراری. در موارد فوق مطالعه کروموزومی و سیتوژنتیک غیرقابل اجتناب است و باید انجام گردد.

نمونه مورد نیاز: 2cc خون سیاهرگی با سرنگ استریل محتوی هپارین که می‌توان آن را در آزمایشگاه نمونه‌گیری کرد یا بلافاصله به آزمایشگاه و در دمای اتاق ارسال گردد..

روش انجام آزمایش: ۱- کشت روتین ۷۲ ساعته با PHA در دو ظرف مجزا

۲- هاروست سلولی و تهیه حداقل ۶ لام میکروسکوپی

۳- باندینگ و رنگ آمیزی

۴- مطالعه سالولها و آنالیز آنها

۵- عکسبرداری و تهیه کاریوتایپ

حساسیت روش مورد آزمایش: براساس کیفیت باندینگ برای بررسی ساختار کروموزومها آنالیز صورت می‌گیرد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و نوع داروهای مصرفی، و بررسی علت مراجعه

موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: یک ماه

نتیجه: نتیجه آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک بررسی، تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:

- پذیرش ۸۰۵۵۹
- کشت لنفوسیت‌های خون محیطی برای ناهنجاری‌های کروموزومی ۸۸۲۳۰
- بررسی ۱۵-۱۰ سلول دو کاریوتایپ با روش نواری ۸۸۲۶۲
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

همراه با کدهای بین المللی

Y-Microdeletion Analysis

شرح تست: در جهان حدود ۱۰٪ از زوجها از ناباروری رنج می‌برند که نیمی از علل ناباروری در آنان اختلال در اسپرماتوژنز می‌باشد. ژن‌هایی که در جریان اسپرماتوژنز بیان می‌گردند باعث کد کردن پروتئین‌های لازم جهت مراحل اختصاصی تولید اسپرم می‌شوند. کروموزوم Y نزدیک به ۲٪ از کل ژنوم انسانی را تشکیل می‌دهد و شامل یک بازوی کوتاه (Yp) و یک بازوی بلند (Yq) می‌باشد. از سال ۱۹۷۰ ثابت شد که حذف‌هایی در کروموزوم Y باعث ناباروری در مردان می‌گردد که بعداً با روش‌های باندینگ کروموزوم‌ها مشخص شد که این حذف‌ها در ناحیه Yq11 می‌باشد که این ناحیه تحت عنوان فاکتور آزواسپرمی (AZF) نامیده شد. آنالیز این ریز حذف‌ها (Microdeletion) باعث شناسایی چهار منطقه روی Yq11 شد که عوامل کنترل اسپرماتوژنز می‌باشند و شامل AZFa, AZFb, AZFc, AZFd می‌باشند. در حال حاضر این ریز حذف‌ها روی کروموزوم Y به عنوان مهمترین اتیولوژی ژنتیکی در ناباروری‌های ایدیوپاتیک شناخته شده است. بیماران مبتلا به این ریز حذف‌ها به صورت مشخص با اولیگواسپرمی یا آزواسپرمی مراجعه می‌نمایند.

۱- در بررسی مردان نابارور که از جهات دیگر سالم می‌باشند، بررسی حذف‌های کروموزوم Y اهمیت تست: (AZFa, AZFb, AZFc, AZFd) انجام می‌گردد.
۲- در بررسی بیماران با الیگواسپرمی و یا آزواسپرمی

نمونه مورد نیاز: 3-5cc خون وریدی آغشته به EDTA برای تشخیص فرد مبتلا لازم است. روی نمونه اسم بیمار و زمان جمع‌آوری نمونه باید نوشته شود در صورت نیاز به ارسال نمونه از شهرهای دیگر هماهنگی با آزمایشگاه الزامیست. حداکثر زمان ارسال نمونه تا ۴۸ ساعت و با حفظ زنجیره سرما می‌باشد.

روش انجام آزمایش: استخراج DNA از خون به روش Salting out و یا ستونی انجام و آنالیزهای بعدی با استفاده از پرایمرهای مربوط به AZFa, AZFb, AZFc, AZFd (برای هر کدام دوجفت پرایمر) در حضور پرایمرهای مربوط به ۲ ژن کنترل به کمک واکنش زنجیره پلی‌مراز (PCR) انجام می‌گردد.

مدارک مورد نیاز: اطلاعات بالینی و مدارک پزشکی بیمار و اطلاع از آخرین درمان‌ها و نوع داروهای مصرفی، و مدت زمانی که بیمار تحت درمان بوده است.

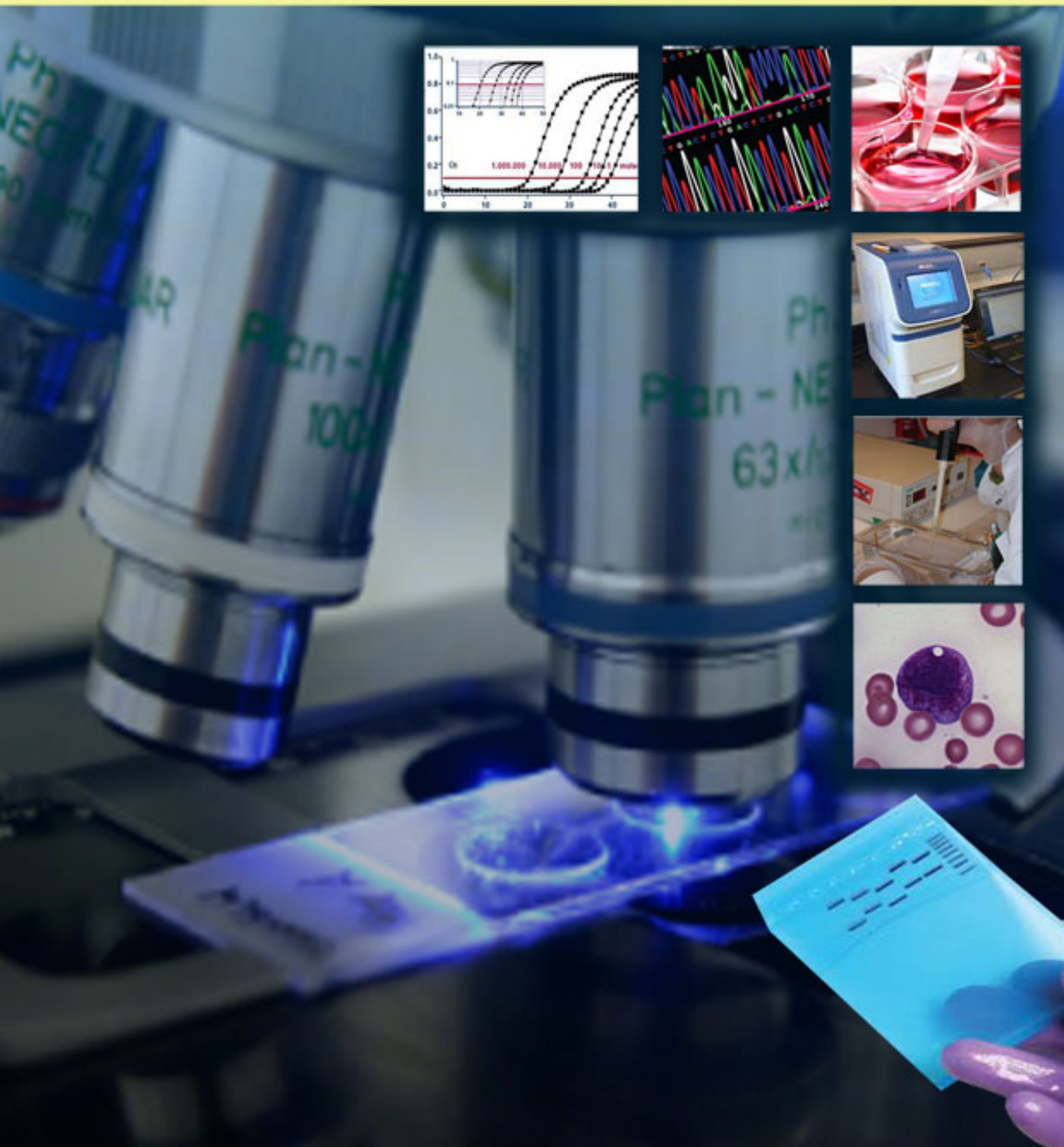
موارد برگشت نمونه: نمونه یخ زده، لخته، نمونه همولیز یا وجود آلودگی‌هایی داخل نمونه، گرفتن نمونه در لوله‌های غیراستریل، گرفتن نمونه داخل مواد ضدانعقاد نامناسب.

مدت زمان لازم جهت پاسخگویی: ۱۰ روز

نتیجه: آزمایش توسط پزشک فلوشیپ پاتولوژی مولکولی و سیتوژنتیک به صورت کیفی و براساس باندهای مشاهده شده در روش PCR بررسی تفسیر و گزارش می‌شود.

طرز درخواست تست جهت بیمه‌ها:
همراه با کدهای بین‌المللی
- پذیرش ۸۰۵۵۹
- استخراج DNA ۸۰۴۸۲
- PCR ۸۰۴۹۳ × ۱۰
- تفسیر و گزارش ۸۰۴۹۹

Molecular Pathology & Cytogenetic Laboratory



Mashhad-Ahmadabad street-Ghaem Medical center-Molecular Pathology & Cytogenetic Laboratory

Tel: +98511 8012438 Fax: +985118430493