

عدد الايكسونات	اسم الجين	اسم الاختبار
<b>باتى هيموغلوبين و الامراض الدموية</b>		
3/3	HBA1/HBA2	ثالاسيميا الفا
3	HBB	ثالاسيميا البيتا
3	HBB	فقر الدم المنجلي (سيكل سل)
		الحالات النادرة من باتى الهيموغلوبين
<b>اضطراب التخثرى للدم</b>		
6	FGA	افيرينو جينومى
8	FGB	
10	FGG	
14	FII	نقص عامل II بروترومبينى
25	FV	نقص عامل التخثرى 5
7	F7	نقص عامل التخثرى 7
26	F8	نقص عامل التخثرى 8 (هوفيليا ال A)
8	F9	نقص عامل التخثرى 9 (هوفيليا ال B)
8	F10	نقص عامل التخثرى 10
15	F11	نقص عامل التخثرى 11
15	F13A1	نقص عامل التخثرى 13
11	F13B	
13	LMAN1	(نقص المتزامن ل العاملان التخثرى 5 و 8)
4	MCFD2	
15	ITGB3	اضطراب التخثرى الغلانثسمان
30	ITGA2B	
52	VWF	فون ويلبرانت

1	GP1BA	متلازمة برنارد - سولبير	
2	GP1BB		
3	GP9		
<b>الامراض الاستقلابية</b>			
13	PAH	PKU الكلاسيكية بيلة الفينيل كيتون	
6	GCH1	نقص BH4 (غير الكلاسيكي PKU)	
3	SPR		
4	PCBD1		
7	QDPR		
6	PTS		
9	BCKDHA	MSUD داء بول شراب القيقب	
11	BCKDHB		
11	DBT		
14	DLD		
13	IDUA	MPS I (هرلر - شاي)	امراض عديد السكاريد المخاطية (MPS)
9	IDS	MPS II (هانتر)	
8	SGSH	MPS III A (سن فيليبو)	
8	NAGLU	MPS III B (سن فيليبو)	
18	HGSNAT	MPS III C (سن فيليبو)	
8	ARSB	MPS VI (مارتولامي)	
14	FAH	تيروزيني نوع I	
11	TAT	تيروزيني نوع II	
14	HPD	تيروزيني نوع III	
14	HEXB	سند هوف	

14	HEXA	تى ساكس	
11	GALT	الجالاكتوز فى الدم	
8	GALK1		
13	GALE		
13	MUT		
7	MMAA	متيل مالونيك اسيدمى	
10	MMAB		
5	MMACHC		
10	CYP21A2	فرط بلازى خلقى منذ الولادة ادرنال (CAH) نقص 21 هيدروكسيلاز	
8	CYP17A1	فرط بلازى خلقى منذ الولادة ادرنال (CAH) نقص 17 هيدروكسيلاز	
3	HSD3B2	3BHSD	
12	PHGDH	نقص سيرين الاحماض الامينية	
6	SMPD1	نيمن نوع A و B	
25	NPC1	نيمن نوع C	
5	NPC2		
27	CFTR	مرض تليف كيسى	
20	GAA	مرض بومبى	
24	PCCA	احمضاض البروبيونيك	
15	PCCB		
12	GBA	مرض غوشيه	
5	G6PC	GSD1A	فون جيركه GSD1
9	SLC37A4	GSD1B,1C	
21	GNPTAB	موكوليبيدوز II/III	

16	ASS1	سيتروليني نوع I	
12	PKLR	نقص انزيم كيناز البيرفات	
16	POR	عيوب سيتوكروم P450 اكسيديو مختزلة	
7	ABHD5	متلازمة كانارين - دورفمان	
<b>الامراض العصبية - العضلانية</b>			
79	DMD	مرض ضمور العضلات الدوشين و البيكر	
باسلوب MLPA	SMN1 , SMN2	SMA Type I (وردنيغ-هافمن) SMA Type III (كوكليغ-ولاندر)	
باسلوب MLPA	PMP 22	شاركوت ماري توث I	
24	CAPN3	LGMD2A (Calpainopathy)	امراض ضمور العضلات العرج او ليمب- كريدل (LGMD)
6	SCGB	LGMD2E (Beta - Sarcoglycanopathy)	
58	DYSF	LGMD2B (Dysferlinopathy)	
10	SGCG	LGMD2C (Gamma - Sarcoglycanopathy)	
9	SGCA	LGMD2D (Alpha - Sarcoglycanopathy)	
<b>الامراض الجلدية</b>			
118	COL7A1	EB الحثلى	
9	KRT5	EB Simplex	
8	KRT14	EB Simplex	
22	LAMB3	EB Junctionalis	
23	LAMC2	EB Junctionalis	
38	LAMA3	EB Junctionalis	
39	ITGB4	EB Junctionalis	
26	ITGA6	EB Junctionalis	

26	ITGA3	EB Congenital
10	ECM1	ليبيويد بروتئينوزيس
15	TGM1	مرض سماك لاملار
3	FLG	مرض سماك شائع
15	KIND1 (FERMT1)	متلازمة كيندلر
12	EDAR	النوع المتحى ل ادمة التنسج او خلل التنسج
<b>امراض اخرى</b>		
15	APC	داء السلائل الورمى الغدى العائلى
2/3	GJB2/GJB6	الصمم - كانكسين 26/30
8	ILDR1	الصمم
6	ASPA	كاناوان
10	ALDH3A2	شيغرن لارسن
تسلسل GAA	FXN	ترنج فردريك (اختلاج الحركة)
1138 G>A	FGFR3	تشوهات هيكلية موروثه او التقزم
24/27	BRCA1 /BRCA2	سرطان الثدي
تسلسل CAG	HTT	هانتيغتون
10	MEFV	حمى البحر الابيض المتوسط العائلية
9	ROR2	نوع المتحى لمتلازمة روبينو
5	TOR1A	خلل التوتر العضلى نوع I
12	ADA	نقص نازعة امين الادينوزين (انزيم)
2	STX11	نقص المناعة FHL4
4	MECP 2	متلازمة ريت
4	ALX3	FND I فرونو نازال خلل التنسج I

5	TYR	المهق او البينيسم اكلوكوتانثوس نوع IA,IB (المهق)
9	DHCR7	SLOS Smith Lemli Opitz Syndrome
16	TREX1	Aicardi-Goutieres syndrome I
8	AR	متلازمة عدم وجود حساسية لهورمون الذكورة او الاندروجين
****	AZF genes	فقد النطاف
تسلسل CGG	FMR1	متلازمة X الهشة (فراجيل X)
15	ITGB2	LAD I نقص تعلق الكريات البيضاء I
8	CTSK	Pycnodysostosis
5	RAB27A	متلازمة غريسلي نوع II
8	WFS1	متلازمة ولفرام
21	ATP7B	ويلسون
تسلسل CAG	MD1	خلل التوتر العضلي
6	HFE	داء ترسب الاصبغة الدموية (هموكروماتوز)
21	SLC26A4	متلازمة Pendred
3	LHFPL5	الصمم
24	TRIOBP	الصمم
13	TMPRSS3	الصمم
47	OTOF	الصمم
69	CDH23	الصمم
24	TMC1	الصمم
<b>الامراض الخين او الازالة</b>		
MECP2/Xq28 duplication		
Smith-Magenis syndrome		

Rubinstein-Taybi syndrome
Sotos syndrome 5q35.3
Wagr syndrome
Williams syndrome
Wolf-Hirschhorn 4p16.3
Cri du Chat syndrome, 5p15
DiGeorge syndrome 22q11
DiGeorge region 2,10p15
Langer-Giedion syndrome, 8q
Miller-Dieker syndrome,17p
NF1 microdeletion syndrome
Prader-Willi/Angelman
p36 deletion syndrome 1
2p16 microdeletion
3q29 microdeletion
9q22.3 microdeletion
15q24 deletion syndrome
17q21 microdeletion
22q13/ Phelan-McDermid
<b>خدمات قسم علم الوراثة الخلوية</b>
انواع الخدمات التشخيصية و التحديدية لوراثي خلوي و اعداد الكارايوتايب او النمط النووي لحالات ك: تزيق الكروموسات الجنسية- انواع ترانس لوكيشن - الانقلابات- الخبن و التضاعفات و ...
النمط النووي او الكارايوتايب العادي لدم المحيط
النمط النووي او الكارايوتايب مع درجة تفكيك العالى لدم المحيط
النمط النووي او الكارايوتايب لسائل الامينيوتيك

النمط النووي او الكارويوتايب للجنين المجهض و المشيمي
تحديد سبب الاجهاض المتكرر
مشاكل فى الخصوبة ( الرجال - النساء )
تحديد الغموض الجنسية
متلازمة داون
متلازمة ترنر
متلازمة كلاين فلتر
متلازمة باتو
متلازمة ادوارد
<b>تحديد الابوة</b>
تحديد الابوة باسلوب ال Autosomal STR يشمل 16 STRs الدم - الاضافر - النسيج - الشعر - اللعاب و مخاط الفم و ...
تحديد الابوة باسلوب 10 STRs لعينات المتلوفة
تحديد الابوة باسلوب Indel (insertion/deletion)
تحديد الابوة باستخدام طقم X-flier
تحديد الابوة باستخدام طقم ال Y-filer
تحديد الابوة مع استخدام تعيين التسلسل ل ال DNA للمتقدرات
<b>تحديد حالات المتلازمات حين الحمل</b>
باسلوب وراثى خلوى
باسلوب ال QF PCR
باسلوب وراثى خلوى و اسلوب ال QF PCR
<b>تحديد قبل الغرس او ال PGD</b>
دراسة الامراض الوراثية الجسمية ك التالاسيميا الفا و البيتا - الصمم - بيلة الفينيل كيتون الكلاسيكية و غير الكلاسيكية - مرض فقر الدم المنجلي - مرض تليف كيسى - EB، FHL4، Tyrosinemia و ...
دراسة الامراض ذات الصلة بالجنس كالهوفيليا A و ضمور العضلات الدوشين و البيكر



دراسة اضطرابات العدلية لكروموسات ٢١ و ١٨ و ١٣ X و Y (QF) عند الام مع عمر العالى

دراسة ملائمة الانسجة (HLA Typing) لانجاز زراعة نخاع العظام

تحديد الجنس