

تعداد اگزون	نام ژن	نام آزمایش
هموگلوبینوپاتی ها و بیماری های خونی		
3/3	HBA1/HBA2	تالاسمی آلفا
3	HBB	تالاسمی بتا
3	HBB	آنمی داسی شکل (سیکل سل)
		موارد نادر هموگلوبینوپاتی ها
اختلال انعقادی		
5	FGA	آفبرینوژنمی
8	FGB	
10	FGG	
14	F2	نقص فاکتور II پروترومبینمی
25	F5	نقص فاکتور انعقادی 5
9	F7	نقص فاکتور انعقادی 7
26	F8	نقص فاکتور انعقادی 8 (هموفیلی A)
8	F9	نقص فاکتور انعقادی 9 (هموفیلی B)
8	F10	نقص فاکتور انعقادی 10
15	F11	نقص فاکتور انعقادی 11
14	F13A1	نقص فاکتور انعقادی 13
12	F13B	
13	LMAN1	نقص توام فاکتور انعقادی (5 و 8)
4	MCFD2	
15	ITGB3	اختلال انعقادی گلانزمن
30	ITGA2B	

1	GP1BA	سندرم برنارد-سولیتز	
2	GP1BB		
3	GP9		
52	VWF	فون ویلبرانت	
بیماری های متابولیک			
13	PAH	PKU کلاسیک فنیل کتونوری	
6	GCH1	نقص BH4 (غیر کلاسیک PKU)	
3	SPR		
4	PCBD1		
7	QDPR		
6	PTS		
9	BCKDHA	MSUD بیماری ادرار شربت افرا	
10	BCKDHB		
11	DBT		
14	DLD		
14	IDUA	MPS I (هرلر-شای)	بیماریهای موکوپلی ساکاریدوز (MPS)
9	IDS	MPS II (هانتز)	
8	SGSH	MPS III A (سن فیلیپو)	
6	NAGLU	MPS III B (سن فیلیپو)	
18	HGSNAT	MPS III C (سن فیلیپو)	
8	ARSB	MPS VI (ماروتولامی)	
14	FAH	تیروزینمی تیپ I	
12	TAT	تیروزینمی تیپ II	

14	HPD	تیروزینمی تیپ III
11	GALT	گالاکتوزمی
8	GALK1	
12	GALE	
14	HEXB	سند هوف
14	HEXA	تی ساکس
13	MUT	متیل مالونیک اسیدمی
7	MMAA	
9	MMAB	
4	MMACHC	متیل مالونیک اسیدمی با هموسیستئینوری
10	CYP21A2	هایپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) نقص 21 هیدروکسیلاز
8	CYP17A1	هایپرپلازی مادرزادی آدرنال (CAH) نقص 17 هیدروکسیلاز
4	HSD3B2	3BHSD
12	PHGDH	نقص اسید آمینه سرین
6	SMPD1	نیمن پیک A و B
25	NPC1	نیمن پیک C
5	NPC2	
27	CFTR	سیستیک فیبروزیس
20	GAA	پومپه
24	PCCA	پروپیونیک اسیدمی
15	PCCB	

12	GBA	بیماری گوشه	
5	G6PC	GSD1A	فون ژیرکه GSD1
10	SLC37A4	GSD1B,1C	
21	GNPTAB	موکولپیدوز II/III	
16	ASS1	سیترولینمی تیپ I	
11	PKLR	نقص آنزیمی پیرووات کیناز	
16	POR	نقص سیتوکروم P450 اکسیدو ردوکتاز	
8	ABHD5	سندرم کانارین - دورفمن	
10	OTC	کمبود آنزیم اورنیتین ترانس کرپامیلاز	
بیماری های عصبی - عضلانی			
79	DMD	دیستروفی دوشن - بکر	
با روش MLPA	SMN1 , SMN2	SMA Type I (وردنیگ-هافمن) SMA Type III (کوکلبرگ-ولاندر)	
با روش MLPA	PMP 22	شارکوت ماری توٹ I	
24	CAPN3	LGMD2A (Calpainopathy)	بیماری های دیستروفی عضلانی لیمب - گیردل (LGMD)
6	SCGB	LGMD2E (Beta - Sarcoglycanopathy)	
55	DYSF	LGMD2B (Dysferlinopathy)	
8	SGCG	LGMD2C (Gamma - Sarcoglycanopathy)	
10	SGCA	LGMD2D (Alpha - Sarcoglycanopathy)	
بیماری های پوستی			
118	COL7A1	EB دیستروفیک	

9	KRT5	EB Simplex
8	KRT14	EB Simplex
22	LAMB3	EB Junctionalis
22	LAMC2	EB Junctionalis
38	LAMA3	EB Junctionalis
39	ITGB4	EB Junctionalis
26	ITGA6	EB Junctionalis
26	ITGA3	EB Congenital
10	ECM1	لیپوئید پروتئینوزیس
15	TGM1	ایکتیوز لاملار
3	FLG	ایکتیوزیس ولگاریس
15	KIND1 (FERMT1)	سندرم کیندلر
12	EDAR	اکتودرمال دیسپلازی فرم مغلوب
6	PNPLA1	ایکتیوز مادرزادی مغلوب
سایر بیماری ها		
16	APC	پولیپوز آدنوماتوز فامیلیال
2/3	GJB2	ناشنوایی - کانکسین ۲۶
8	ILDR1	ناشنوایی
6	ASPA	کاناوان
10	ALDH3A2	شوگرن لارسن
توالی GAA	FXN	آتاکسی فردریش
1138 G>A	FGFR3	آکندروپلازی

24/27	BRCA1 /BRCA2	سرطان پستان
توالی CAG	HTT	هانتیگتون
10	MEFV	تب مدیترانه ای فامیلیال
9	ROR2	فرم مغلوب سندرم روبینو
5	TOR1A	دیتونی تیپ I
12	ADA	نقص آدنوزین دامیناز
2	STX11	نقص ایمنی FHL4
4	MECP 2	سندرم رت
4	ALX3	FND I فرونو نازال دیسپلازی I
5	TYR	آلبینیسم اکولوکوتانوس تیپ IA,IB (زالی)
9	DHCR7	SLOS Smith Lemli Opitz Syndrome
16	TREX1	Aicardi-Goutieres syndrome I
8	AR	سندرم عدم حساسیت به آندروژن
****	AZF genes	آزوسپرمی
توالی CGG	FMR1	سندرم X شکننده (فراژیل X)
16	ITGB2	LAD I نقص چسبندگی لکوسیتها I
8	CTSK	Pycnodysostosis
5	RAB27A	سندرم گریسلی تیپ II
8	WFS1	سندرم ولفرام
21	ATP7B	ویلسون
توالی CAG	DM1	دیستروفی میوتونیک

6	HFE	هموکروماتوز
21	SLC26A4	سندروم Pendred
4	LHFPL5	ناشنوایی
24	TRIOBP	ناشنوایی
13	TMPRSS3	ناشنوایی
47	OTOF	ناشنوایی
69	CDH23	ناشنوایی
24	TMC1	ناشنوایی

بیماریهای ریز حذفی

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
خدمات بخش سیتوژنتیک
انواع خدمات تشخیص سیتوژنتیکی و تهیه کاریوتایپ برای مواردی مانند: موزائیسیم کروموزومهای جنسی، انواع ترنس لوکیشن ها، وارونگی ها، حذف و اضاف شدگی ها و ...
کاریوتایپ معمولی خون محیطی
کاریوتایپ با درجه تفکیک بالا خون محیطی
کاریوتایپ مایع آمنیون
کاریوتایپ جنین سقط شده و جفت
تشخیص علت سقط های مکرر
مشکلات نازایی (مردان – زنان)
تشخیص ابهامات جنسی
سندرم داون
سندرم ترنر
سندرم کلاین فلتر
سندرم پاتو
سندرم ادوارد

تعیین هویت

تعیین هویت با روش Autosomal STR شامل 16 STRs برای خون، ناخن، بافت، مو، بزاق و مخاط دهان و ...

تعیین هویت با روش 10 STRs برای نمونه های تخریب شده

تعیین هویت با روش Indel (insertion/deletion)

تعیین هویت با روش با کیت X-flier

تعیین هویت با روش با کیت Y-filer

تعیین هویت با استفاده از تعیین توالی DNA میتو کندری

تعیین وضعیت سندرمهای دوره بارداری

با روش سیتوژنتیکی

با روش QF PCR

با روش سیتوژنتیکی و روش QF PCR

تشخیص قبل از لانه گزینی یا پی جی دی PGD

بررسی بیماری های اتوزوم مثل تالاسمی آلفا و بتا، ناشنوایی، فنیل کتونوری کلاسیک و غیر کلاسیک، آنمی فانکونی، سیستیک فیبروزیس، EB، FHL4، Tyrosinemia و ...

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

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

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

تعیین جنسیت