

تست‌های سیتوژنتیک (Karyotyping)

نوع نمونه	شرایط نمونه	شرایط بعد از نمونه‌گیری	لوله و حداقل میزان نمونه	فرم مربوطه
Blood	- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - نمونه خون باید حداقل ۶ سی‌سی بوده و از لخته نبودن آن مطمئن شد.	- جهت ارسال، نمونه را حداکثر تا ۲۴ ساعت در یخچال می‌توان نگهداری نمود.	- خون کامل داخل لوله سدیم هپارین ۵ تا ۱۰ سی‌سی	- فرم مربوط به کاریوتایپ و کشت سلول‌های لنفوسیتی (علت مراجعه باید ذکر شود) - کپی نسخه - کپی مدارک مربوط به جواب تست‌های ژنتیکی قبلی در صورت وجود
Bone Marrow	- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - نمونه بعد از دریافت بلافاصله به آزمایشگاه ارسال شود.	- ارسال نمونه بلافاصله پس از نمونه‌گیری و در همان روز باشد. - آخرین پذیرش شنبه تا چهارشنبه تا ساعت ۱۸ و پنجشنبه‌ها تا ساعت ۱۶:۳۰ است.	- ۲ سی‌سی نمونه مغز استخوان در لوله سدیم هپارین - نمونه یخ‌زده نباشد	- فرم مربوط به کاریوتایپ و کشت سلول‌های لنفوسیتی (علت مراجعه باید ذکر شود) - کپی نسخه - کپی مدارک مربوط به جواب تست‌های ژنتیکی قبلی در صورت وجود
Amniotic Fluid	- نمونه خونی نبوده و بعد از دریافت بلافاصله به آزمایشگاه ارسال شود.	- ارسال نمونه بلافاصله پس از نمونه‌گیری و در همان روز باشد.	- ۲ عدد سرنگ ۱۰ سی‌سی	- فرم بررسی مایع آمنیون، پرزجفتی و محصول سقط (علت مراجعه باید ذکر شود) - فرم رضایت‌نامه بررسی وضعیت اختلالات کروموزومی بر روی مایع آمنیوتیک - کپی نسخه - کپی مدارک مربوط به جواب تست‌های ژنتیکی قبلی در صورت وجود
CVS	- نمونه بعد از دریافت بلافاصله به آزمایشگاه ارسال شود.	- ارسال نمونه بلافاصله پس از نمونه‌گیری و در همان روز باشد.	- ۱ عدد سرنگ ۱۰ سی‌سی	- فرم بررسی مایع آمنیون، پرزجفتی و محصول سقط (حتماً علت مراجعه ذکر شود) - فرم رضایت‌نامه بررسی وضعیت اختلالات کروموزومی بر روی نمونه CVS - کپی نسخه - کپی مدارک مربوط به جواب تست‌های ژنتیکی قبلی در صورت وجود
Fetus/Solid tissue (Aborted product)	- حتی الامکان سقط جنین باید در بیمارستان و شرایط استریل باشد و نمونه باید در سرم فیزیولوژی در ظرف تمیز و در دمای یخچال به آزمایشگاه منتقل شود.	- ارسال نمونه بلافاصله پس از نمونه‌گیری و در همان روز باشد. - نمونه فریز شده نباشد.	****	- فرم بررسی مایع آمنیون، پرزجفتی و محصول سقط - فرم رضایت‌نامه بررسی وضعیت اختلالات کروموزومی بر روی نمونه‌های جنین یا محصول سقط - کپی نسخه - کپی مدارک مربوط به جواب تست‌های ژنتیکی قبلی در صورت وجود

تست‌های مولکولی

فرم مربوطه	شرایط بعد از نمونه‌گیری	شرایط نمونه	نوع، لوله و حداقل میزان نمونه	نام تست
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی کپی نسخه</p> <p>- ۲ نسخه کپی مدارک مربوط به سونوگرافی و غربالگری</p> <p>- تکمیل فرم مربوط به NIPT به‌صورت کامل با امضاء و اثر انگشت</p>	<p>- ارسال نمونه بلافاصله پس از نمونه‌گیری و در همان روز باشد.</p> <p>- نمونه همولیز نباشد.</p>	<p>- بیمار نباید در ۱ سال گذشته خون یا فرآورده‌های خونی دریافت کرده باشد.</p> <p>- بیمار نباید ۲۴ تا ۴۸ ساعت قبل از نمونه‌گیری هپارین یا آسپرین مصرف کرده باشد.</p> <p>- نمونه خون حداقل ۱۴ سی‌سی بوده و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p> <p>- نمونه در لوله EDTA از زمان نمونه‌گیری حداکثر ظرف ۲ ساعت به آزمایشگاه ارسال شود. درغیراینصورت جهت ارسال لوله مخصوص با بخش ژنتیک هماهنگ شود.</p> <p>- در سونوگرافی ذکر شده باشد که بیمار فقط دارای ۱ ساک حاملگی باشد.</p>	<p>- خون کامل درون ۸ لوله EDTA و در مجموع ۱۲ تا ۱۴ سی‌سی نمونه</p>	<p>NIPT</p>
	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، لوله به‌صورت دستی به آرامی ۱۰ بار سر و ته شود..</p> <p>- پس از نمونه‌گیری تا ارسال، لوله در دمای اتاق نگهداری شود.</p> <p>- ارسال نمونه NIPT در لوله مخصوص با کم‌ترین تکان و به‌صورت ثابت و عمود انجام گیرد.</p>	<p>- بیمار نباید در ۱ سال گذشته خون یا فرآورده‌های خونی دریافت کرده باشد.</p> <p>- بیمار نباید ۲۴ تا ۴۸ ساعت قبل از نمونه‌گیری هپارین یا آسپرین مصرف کرده باشد.</p> <p>- نمونه خون باید به ۱۰ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p> <p>- در سونوگرافی ذکر شده باشد که بیمار فقط دارای ۱ ساک حاملگی باشد.</p>	<p>- خون کامل داخل ۱ لوله مخصوص NIPT حاوی ۱۰ سی‌سی نمونه</p>	
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار بهتر است باردار نباشد. درصورت بارداری، از قبل تعیین جهش شده باشد.</p> <p>- نمونه خون باید ۴ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>- ۴ سی‌سی خون کامل درون ۲ لوله EDTA</p>	<p>Beta Thalasemia</p>
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- پذیرش تست CBC یا گرفتن جواب آخرین CBC بیمار</p> <p>- کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- روزهای تعطیل نمونه گرفته نشود و پنجشنبه تا ساعت ۱۲ ارسال شود.</p> <p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد.</p> <p>- قبل ارسال از لخته نبودن نمونه مطمئن شد و همان روز ارسال شود.</p>	<p>- ۴ سی‌سی خون کامل درون ۲ لوله EDTA</p>	<p>BCR-ABL (P210) Qualitative (کیفی)</p>

<p>- حضور کارشناس بخش ژنتیک در پذیرش این تست الزامی است. - فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت) مراجعه باید ذکر شود). - پذیرش تست CBC یا گرفتن جواب آخرین CBC بیمار - کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- روزهای تعطیل نمونه گرفته نشود و پنجشنبه تا ساعت ۱۲ ارسال شود. - بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - قبل ارسال از لخته نبودن نمونه مطمئن شد و همان روز ارسال شود.</p>	<p>۴- سی‌سی خون کامل در ۲ لوله EDTA</p>	<p>BCR-ABL (P190) Qualitative (کیفی)</p>
<p>- حضور کارشناس بخش ژنتیک در پذیرش این تست الزامی است. - فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت) مراجعه باید ذکر شود). - پذیرش تست CBC یا گرفتن جواب آخرین CBC بیمار - کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- روزهای تعطیل نمونه گرفته نشود و پنجشنبه تا ساعت ۱۲ ارسال شود. - بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - قبل ارسال از لخته نبودن نمونه مطمئن شد و همان روز ارسال شود.</p>	<p>۴- سی‌سی خون کامل در ۲ لوله EDTA</p>	<p>BCR-ABL P190 & P210 Quantitative (کمی)</p>
<p>***</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - نمونه خون باید ۲ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۲- سی‌سی خون کامل درون ۱ لوله EDTA</p>	<p>HLA (B27-B51-B52)</p>
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت) مراجعه باید ذکر شود). - کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - نمونه خون باید ۲ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۲- سی‌سی خون کامل داخل ۱ لوله EDTA</p>	<p>Thrombophilia panel (Pai-1/ F2/ F5/ MTHFR/ FGB/ F5R2/ F13/ EPCR)</p>
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت) مراجعه باید ذکر شود). - کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - نمونه خون باید ۲ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۲- سی‌سی خون کامل داخل ۱ لوله EDTA</p>	<p>MPL/ JAK2/ CALR (Calreticulin)</p>
<p>- فرم مربوط به رابطه والد- فرزند - کپی شناسنامه (در صورت نبود شناسنامه از واژه بی‌نام در جواب استفاده می‌شود) - قبض</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - نمونه خون باید ۲ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۲- سی‌سی خون کامل داخل ۱ لوله EDTA برای هر یک از افراد</p>	<p>16 STR (paternity)</p>
<p>- فرم ارزیابی قطعه قطعه شدن اسپرم (SDFA) - علت مراجعه باید در فرم ذکر شود. - کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- فاصله بین انجام تست تا آخرین انزال باید بین ۲ تا ۵ روز باشد. در این فاصله از خوردن هر نوع دارویی خودداری شود. - نمونه‌گیری باید در شرایط استریل، بدون استفاده از مواد شیمیایی و به صورت مستقیم توسط خود فرد انجام شود.</p>	<p>۱ - ۲ سی‌سی نمونه Semen</p>	<p>SDFA (DFI)</p>
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت مراجعه باید ذکر شود). - تکمیل فرم و کشیدن شجره نامه الزامی است. - اگر در نسخه ذکر شده بود که از پدر و مادر بیمار خون گرفته شود، باید روی لوله‌های نمونه آن‌ها نام و نام خانوادگی پدر و مادر (نسبت) ذکر شود. - کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد. - نمونه خون ۴ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۴- سی‌سی خون کامل داخل ۲ لوله EDTA</p>	<p>WES (Whole Exom Sequencing)</p>

<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- تکمیل فرم و کشیدن شجره نامه الزامی است.</p> <p>- اگر در نسخه ذکر شده بود که از پدر و مادر بیمار خون گرفته شود، باید روی لوله‌های نمونه آن‌ها نام و نام‌خانوادگی پدر و مادر (نسبت) ذکر شود.</p> <p>- کپی نسخه</p> <p>- در صورت امکان کپی تمام جواب آزمایش‌های ژنتیکی ارسال شود.</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد.</p> <p>- نمونه خون ۴ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۴-سی‌سی خون کامل داخل ۲ لوله EDTA</p>	<p>Mutation Confirmation (MC)</p>
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- کپی نسخه</p> <p>- قبض صفر شده پذیرش</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد.</p> <p>- نمونه خون باید ۲ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۲-سی‌سی خون کامل داخل ۱ لوله EDTA</p>	<p>AZF</p>
<p>- فرم مربوط به اختلالات کروموزومی و بررسی‌های مولکولی (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- کپی نسخه</p>	<p>- بلافاصله بعد از نمونه‌گیری، ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد.</p> <p>- نمونه خون باید ۲ سی‌سی باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>۲-سی‌سی خون کامل درون ۱ لوله EDTA</p>	<p>FMF تب مدیترانه‌ای</p>
<p>- فرم رضایت‌نامه انجام QF-PCR (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- کپی نسخه</p>	<p>- نمونه بعد از دریافت بلافاصله به آزمایشگاه ارسال شود.</p>	<p>- بیمار نیاز به شرایط خاصی ندارد.</p> <p>- نمونه خون باید ۲ سی‌سی درون لوله EDTA باشد و از لخته نبودن آن مطمئن شد.</p>	<p>Blood</p>	<p>QF- PCR</p>
<p>- فرم بررسی مایع آمنیون، پرزجفتی و محصول سقط (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- فرم رضایت‌نامه انجام QF-PCR (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- کپی نسخه</p> <p>- کپی مدارک مربوط به جواب تست‌های ژنتیکی قبلی در صورت وجود</p> <p>- کپی سونوگرافی یا نتیجه آزمایش غربالگری</p>		<p>- ۲ لوله به حجم ۱۰ سی‌سی نمونه.</p> <p>- ۱ لوله به حجم ۲ سی‌سی خون کامل</p> <p>از نمونه خون مادر.</p> <p>- نمونه تا حد امکان عاری از خون باشد.</p>	<p>Amniotic Fluid</p>	
<p>- فرم بررسی مایع آمنیون، پرزجفتی و محصول سقط (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- فرم رضایت‌نامه انجام QF-PCR (علت مراجعه باید ذکر شود).</p> <p>- کپی نسخه</p> <p>- کپی مدارک مربوط به جواب تست‌های ژنتیکی قبلی در صورت وجود</p> <p>- کپی سونوگرافی یا نتیجه آزمایش غربالگری</p>		<p>- ۱ سرنگ به حجم ۵ سی‌سی نمونه.</p> <p>- ۱ لوله به حجم ۲ سی‌سی خون کامل</p> <p>از نمونه خون مادر.</p> <p>- نمونه تا حد امکان عاری از خون باشد.</p>	<p>CVS</p>	