

لیست آزمایشات در حال انجام در آزمایشگاه جامع تحقیقات دانشگاه علوم پزشکی تهران

تهران - بلوار کشاورز - خیابان قدس - خیابان ایتالیا - پلاک ۴۱ - آزمایشگاه جامع

تحقیقات دانشگاه علوم پزشکی تهران - طبقه ۵ و ۴، تلفن: ۸۸۹۶۲۱۷۶

لیست آزمایشات برای بیماریهای قابل شناسایی توسط روش Tandem Mass Spectrometry (MS/MS)

ردیف	Amino Acids and Urea Cycle Disorders	مخفف	مارکر اولیه
۱	Phenylketonuria	PKU	Phe
۲	Hyperphenylalaninemia	H-PHE	Phe
۳	Disorders of Biopterin Biosynthesis	BIOPT (BS)	Phe
۴	Disorders of Biopterin Regeneration	BIOPT (Reg)	Phe
۵	Tyrosinemia type I	TYR-I	Suac, Tyr
۶	Tyrosinemia type II	TYR-II	Tyr
۷	Tyrosinemia type III	TYR-III	Tyr
۸	Transient Tyrosinemia	TYR (trans)	Tyr
۹	Nonketotic Hyperglycinemia	NKHG	Gly
۱۰	Maple Syrup Urine Disease	MSUD	Leu, Ile, Val
۱۱	Argininemia	ARG	Arg
۱۲	Argininosuccinic Acidemia	ASA	Cit, Asa
۱۳	Citrullinemia type I	CIT-I	Cit
۱۴	Citrullinemia type II	CIT-II	Cit
۱۵	Hypermethioninemia	MET	Met
۱۶	Homocystinuria	HCY	Met
۱۷	Carbamylphosphate Synthase Deficiency	CPS	Cit, Arg (low)
۱۸	Ornithine Transcarbamylase Deficiency	OTC	Cit, Arg (low)
۱۹	Methylentetrahydrofolate Reductase Deficiency	MTHFR	Met (low)
۲۰	Functional Methionine Synthase Deficiency	Cbl-E, Cbl-G	Met (low)
۲۱	Hyperammonemia, Hyperornithinemia, Homocitrulinemia	HHH	Orn
۲۲	Hyperornithinemia with Gyrate Atrophy	HOGA	Orn
۲۳	Pyruvate Carboxylase Deficiency	PC	Cit

ردیف	Fatty Acid Oxidation and Organic Acid Disorders	مخفف	مارکر اولیه
۱	Carnitine uptake defect	CUD	C <sub>0</sub> (low)
۲	Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type I	CPT-I	C <sub>۱۶</sub> , C <sub>۱۸</sub> (low), C <sub>0</sub>

C <sup>17</sup> , C <sup>18</sup> , C <sup>18:1</sup> , C <sup>18:2</sup>	CPT-II	Carnitine Palmitoyl Transferase Deficiency Type II	3
C <sup>17</sup> , C <sup>18</sup> , C <sup>18:1</sup> , C <sup>18:2</sup>	CACT	Carnitine:Acylcarnitine Translocase Deficiency	4
C <sup>8</sup>	SCAD	Short Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	5
C <sup>8</sup> OH, C <sup>10</sup> OH	SCHAD	Short/Medium Chain Hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	6
C <sup>6</sup> , C <sup>8</sup> , C <sup>10</sup> , C <sup>10:1</sup>	MCAD	Medium Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	7
C <sup>8</sup>	MCKAT	Medium Chain Ketoacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	8
C <sup>17</sup> OH, C <sup>17:1</sup> OH, C <sup>18</sup> OH, C <sup>18:1</sup> OH	LCHAD	Long Chain hydroxy Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	9
C <sup>18</sup> , C <sup>18:1</sup> , C <sup>18:2</sup>	VLCAD	Very Long Chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	10
C <sup>10:2</sup>	DE-RED	$\gamma$ , $\delta$ -Dienoyl-CoA Reductase Deficiency	11
C <sup>17</sup> OH, C <sup>17:1</sup> OH, C <sup>18</sup> OH, C <sup>18:1</sup> OH	TFP	Trifunctional Protein Deficiency	12
C <sup>3</sup>	MMA	Methylmalonic Acidemias	13
C <sup>3</sup>	PA	Propionic Acidemia	14
C <sup>3</sup> DC	MAL	Malonic Aciduria	15
C <sup>4</sup>	IBCD	Isobutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency	16
C <sup>6</sup>	IVA	Isovaleric Acidemia	17
C <sup>6</sup>	$\gamma$ MBCD	$\gamma$ -Methylbutyryl-CoA Dehydrogenase Deficiency	18
C <sup>6</sup> OH	$\gamma$ MCC	$\gamma$ -Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency	19
C <sup>6</sup> OH	$\gamma$ MGA	$\gamma$ -Methylglutaconyl-CoA Hydratase Deficiency	20
C <sup>6</sup> OH	HMGL	$\gamma$ -Hydroxy- $\gamma$ -Methylglutaryl-CoA Lyase Deficiency	21
C <sup>6</sup> OH	$\gamma$ M $\gamma$ HB A	$\gamma$ -Methyl- $\gamma$ -Hydroxybutyric Aciduria	22
C <sup>6</sup> OH	MCD	Multiple CoA Carboxylase Deficiency	23
C <sup>6</sup> DC	GA-I	Glutaric Acidemia Type I	24
C <sup>6</sup> DC	GA-II	Glutaric Acidemia Type II	25
C <sup>8</sup> -C <sup>18</sup> saturated, unsaturated	MADD	Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency	26
C <sup>8</sup> , C <sup>6</sup>	EE	Ethylmalonic Encephalopathy	27
C <sup>8</sup>	FIGLU	Formiminoglutamic Acidemia	28
C <sup>6:1</sup> , C <sup>6</sup> OH	BKT	B-ketothiolase Deficiency	29

لیست آزمایشات مولکولار هماتولوژی:

ردیف	پانل بیماری	ترانسلوکاسیون یا جهش	ژن فیوزن
۱	ALL(Qualitative Panel)	Nested RT-PCR t(۴;۱۱)	MLL-AF۴
		Nested RT-PCR t(۱۲;۲۱)	TEL/AML۱
		Nested RT-PCR t(۱;۱۹)	E۲A/PBX
		Nested RT-PCR t(۹;۲۲)	BCR/ABL-P۱۹۰
۲	AML(qualitative Panel)	Nested RT-PCR t(۸;۲۱)	AML۱/ETO
		Nested RT-PCR t(۱۵;۱۷)	PML/RARA
		Nested RT-PCR t(۱۶;۱۶),Inv(۱۶)	CBFb/MYH۱۱
۳	AML(quantitative Panel)	Real time PCR t(۸;۲۱)	AML۱/ETO
		Real time PCR t(۱۵;۱۷)	PML/RARA
		Real time PCR t(۱۶;۱۶),Inv(۱۶)	CBFb/MYH۱۱
۴	CML(Qualitative Panel)	Nested RT-PCR t(۹;۲۲)-P۱۹۰	BCR/ABL-P۱۹۰
		Nested RT-PCR t(۹;۲۲)-P۲۱۰	BCR/ABL-P۲۱۰
		Nested RT-PCR t(۹;۲۲)-P۲۲۰	BCR/ABL-P۲۲۰
۵	CML(Quantitative Panel)	Real time PCR t(۹;۲۲)-P۱۹۰	
		Real time PCR t(۹;۲۲)-P۲۱۰	
۶	CML Imatinib Resistancy	T۳۱۵I	
		BCR/ABL mutation analysis	
۷	Leukemia Prognostic Factor	FLT۳-ITD Mutatiom	
		FLT۳-TKD Mutation	
		NPM۱ Mutatin	

	CEBPA Mutatin		
	IDH <sup>1</sup> mutation		
	IDH <sup>2</sup> mutation		
	WT <sup>1</sup> mutation		
	Jak <sup>2</sup> V617F Mutation	Myeloproliferative Disorders (MPD)	۸
	Jak <sup>2</sup> exone 12 Mutatin		
ETV <sup>6</sup> -PDGFRB	ETV <sup>6</sup> -PDGFRB Nested RT-PCR(t(5;12))	Chronic Myeloid Malignancies Associated With Hypereosinophilia	۹
FIP <sup>1L1</sup> -PDGFRA	FIP <sup>1L1</sup> -PDGFRA Nested RT-PCR del(1q12)		
EGFR <sup>1</sup> OP <sup>2</sup> -FGFR <sup>1</sup>			
	PCR-RFLP Factor II (F <sup>2</sup> ) G <sup>20210</sup> A Mutation	Trombophilia Factor	۱۰
	PCR-RFLP MTHFR(C <sup>677</sup> T)		
	PCR-RFLP Factor V Leiden(G <sup>1611</sup> A)		

لیست آزمایشات ژنتیکی و سیتوژنتیکی

تست	ردیف
Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy X-linked (EMD FHL <sup>1</sup> GENE)	۱
Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy AD/ AR (LMNA GENE)	۲
Limb-Girdel Muscular Dystrophy (FMR <sup>1</sup> GENE)	۳
Fragile X (FXN GENE)	۴
Friedreich Ataxia (FRDA) (FXN GENE)	۵
Holoprosencephaly (HPE) SHH deficiency (SHH GENE)	۶
Huntington Disease (HTT GENE)	۷
Rett Syndrome (MECP <sup>2</sup> GENE)	۸

Myoclonic Epilepsy Associated with Ragged Red Fibers (mtDNA GENE)	9
MERRF	10
Early-Onset Familial Alzheimer Disease (PSEN <sup>1</sup> , PSEN <sup>2</sup> , APP GENE)	11
Krabbe Disease (GALC GENE)	12
Lesch-Nyhan Syndrome (HPRT <sup>1</sup> GENE)	13
Acid sphingomyelinase (ASM) deficiency Niemann-Pick disease type A and B (SMPD <sup>1</sup> GENE)	14
Acute intermittent porphyria (HMBS GENE)	15
Adenosine Deaminase-Deficient Severe Combined Immunodeficiency Disease (SCID) ( ADA GENE)	16
Alkaptonuria (HGD GENE)	17
Alpha-1-Antitrypsin Deficiency (SERPINA <sup>1</sup> p.Glu <sup>34</sup> Lys)	18
Argininosuccinic Aciduria (ASL GENE)	19
Arylsulfatase A Deficiency: Synonyms: Metachromatic Leukodystrophy, ARSA Deficiency (ARSA GENE)	20
Biotinidase Deficiency (BTD GENE)	21
Canavan Disease: Aspartoacylase Deficiency (ASPA GENE)	22
Carnitine Palmitoyltransferase 1A Deficiency (CPT <sup>1</sup> A)	23
Carnitine Palmitoyltransferase II Deficiency (CPT <sup>2</sup> GENE)	24
Citrullinemia Type I: Synonyms: Argininosuccinate Synthetase Deficiency	25
Cystinosis (CTNS GENE)	26
Epimerase Deficiency Galactosemia (GALE GENE)	27
Fabry Disease (GLA GENE)	28
free sialic acid metabolism — Salla disease (SLC <sup>11A5</sup> GENE)	29
Fumarate Hydratase Deficiency Fumaric Aciduria (FH GENE)	30
GM <sup>1</sup> Gangliosidosis, Mucopolysaccharidosis Type IVB (GLB <sup>1</sup> GENE)	31
Galactosemia (GALT GENE)	32
Gaucher Disease (GBA GENE)	33
Glycogen Storage Disease Type II (Pompe Disease) (GAA GENE)	34
Tay-Sachs Disease Hexosaminidase A deficiency (HEXA GENE)	35
Homocystinuria Caused by Cystathionine Beta-Synthase Deficiency (CBS GENE)	36
Maple Syrup Disease (BCKDHA, BCKDHB, DBT GENE)	37
Mucopolysaccharidosis II, I-cell disease (GNPTAB GENE)	38
Mucopolysaccharidosis III Alpha/Beta (GNPTG GENE)	39
Mucopolysaccharidosis III Gamma	40
Mucopolysaccharidosis Type I Hurler Syndrome (IDUA GENE)	41
Mucopolysaccharidosis Type II Hunter Syndrome, (IDS GENE)	42
Mucopolysaccharidosis Type IVA Morquio Syndrome Type A (GALNS GENE)	43

Smith-Lemli-Opitz Syndrome (DHCR <sup>V</sup> GENE)	६६
Tyrosinemia Type 1 (FAH GENE)	६०
Ornithine transcarbamylase deficiency (OTC GENE)	६१
Hyperargininemia (ARG <sup>1</sup> GENE)	६५
Menkes Disease (ATP <sup>V</sup> A GENE)	६८
Wilson Disease (ATP <sup>V</sup> B GENE)	६९
Hyperoxaluria (AGXT GENE)	७०
Breast Cancer (BRCA <sup>1,2</sup> GENES)	७१
Bloom's syndrome (BLM GENE)	७२
Hereditary Diffuse Gastric Cancer (CDH <sup>1</sup> GENE)	७३
Li-Fraumeni Syndrome (TP <sup>53</sup> GENE)	७६
Retinoblastoma (RB <sup>1</sup> GENE)	७७
FAP (APC GENE)	७८
Von Hippel-Lindau (VHL) disease (VHL GENE)	७९
hereditary hemochromatosis (HFE GENE)	८०
Familial Hypercholesterolemia (LDLR GENE)	८१
Familial Lipoprotein Lipase Deficiency (LPL GENE)	८०
Autosomal Dominant hearing loss DFNA <sup>2</sup> (KCNQ <sup>4</sup> GENE)	८१
X-linked hearing loss DFNX <sup>1</sup> (PRPS <sup>1</sup> GENE)	८२
Jervell and Lange-Nielsen Syndrome (KCNQ <sup>1</sup> , KCNEE GENE)	८३
Autosomal Recessive hearing loss (GJB <sup>2</sup> , GJB <sup>3</sup> GENE)	८६
CAH (CYP <sup>11A2</sup> GENE)	८७
CAH (CYP <sup>17A1</sup> GENE)	८८
XX Male Syndrome. (SRY GENE)	८९
Testicular Feminization Androgen insensitivity (AR GENE)	९०
Adrenoleukodystrophy (ABCD <sup>1</sup> GENE)	९१
Retinoblastoma (RB <sup>1</sup> GENE)	९०
Leber hereditary optic neuropathy (LHON) (mtDNA GENE)	९१
Cystic fibrosis (CFTR GENE)	९२
Familial Mediterranean fever (FMF) (MEFV GENE)	९३
IPEX Syndrome (FOXP <sup>2</sup> GENE)	९६
Cockayne syndrome (ERCC <sup>1</sup> , ERCC <sup>1</sup> GENES)	९७
Costello syndrome (HRAS GENE)	९८
LEOPARD Syndrome (PTPN <sup>11</sup> GENE)	९९
Wiskott-Aldrich Syndrome	९८
Osteopetrosis (CLCN <sup>V</sup> GENE)	९९
Achondrogenesis Type 1B (SLC <sup>26A2</sup> GENE)	१००
Achondroplasia (FGFR <sup>3</sup> GENE)	१०१
Campomelic Dysplasia (SOX <sup>9</sup> GENE)	१०२
Muenke syndrome (FGFR <sup>3</sup> GENE)	१०३
Nail-Patella Syndrome (LMX <sup>1B</sup> GENE)	१०६

Epidermolysis Bullosa Simplex (KRT <sup>5</sup> , KRT <sup>14</sup> GENE)	۸۵
Oculocutaneous Albinism (TYR GENE)	۸۶
MICRODELETION Y (DAZ GENE)	۸۷
MLPA بررسی ژنتیکی جنین های سقط شده از نظر ناهنجاری های کروموزومی با روش	۸۸
Thrombophilic panel (MTHFR, FV leiden, FII and PAI-۱)	۸۹
MLPA بررسی ژنتیکی جنین های سقط شده از نظر ناهنجاری های کروموزومی با روش	۹۰
subtelomeric rearrangment All روش MLPA حذف کروموزومی با روش p <sup>36</sup> deletion syndrome <sup>۱</sup> p <sup>16</sup> microdeletion <sup>۲</sup> q <sup>۲۲</sup> microdeletion / MBD <sup>۵۲</sup> q <sup>۲۲</sup> microdeletion / SATB <sup>۲۲</sup> q <sup>۲۹</sup> microdeletion <sup>۳</sup> q <sup>۲۲.۳</sup> microdeletion <sup>۹</sup> q <sup>۲۴</sup> deletion syndrome <sup>۱۵</sup> q <sup>۲۱</sup> microdeletion <sup>۱۷</sup> q <sup>۱۳</sup> / Phelan-McDermid <sup>۲۲</sup> Cri du Chat syndrome, <sup>۵</sup> p <sup>۱۵</sup> DiGeorge syndrome <sup>۲۲</sup> q <sup>۱۱</sup> Distal- <sup>۲۲</sup> q <sup>۱۱</sup> region DiGeorge region <sup>۲</sup> , <sup>۱۰</sup> p <sup>۱۵</sup> Langer-Giedion syndrome, <sup>۸</sup> q Miller-Dieker syndrome, <sup>۱۷</sup> p NF <sup>۱</sup> microdeletion syndrome Prader-Willi / Angelman MECP <sup>۲</sup> / Xq <sup>۲۸</sup> duplication Rubinstein-Taybi syndrome Smith-Magenis syndrome Sotos syndrome <sup>۵</sup> q <sup>۳۵.۳</sup> Williams syndrome Wolf-Hirschhorn <sup>۴</sup> p <sup>۱۶.۳</sup>	۹۱
Myotonic Dystrophy Type <sup>۱</sup>	۹۲
Myotonic Dystrophy Type <sup>۲</sup>	۹۳
Spinal Muscular Atrophy (SMN <sup>۱</sup> GENE)	۹۴
Duchenne and Becker muscular dystrophy (DMD GENE)	۹۵
Phenylketonuria (PAH GENE)	۹۶
Hemophilia A (F <sup>۸</sup> GENE)	۹۷
Hemophilia B (F <sup>۹</sup> GENE)	۹۸
Beta Thalassemia (HBB GENE)	۹۹
Alpha Thalassemia (HBA GENE)	۱۰۰
von Willebrand Disease (VWF GENE)	۱۰۱

Thrombophilic panel (MTHFR, FV leiden, FII and PAI-1)	۱۰۲
کاربوتایپ high resolution از خون محیطی	۱۰۳
کاربوتایپ آمینون	۱۰۴
بررسی نمونه آمینون به روش QF-PCR	۱۰۵

تست های مربوط به اندازه گیری ویتامین ها، داروها، سموم و اسیدهای چرب توسط GC و HPLC

ردیف	تست
۱	VITAMIN A
۲	VITAMIN E
۳	VITAMIN D
۴	TYROSINE
۵	PHENYLALANINE
۶	TRYPTOPHAN
۷	والپروئیک اسید
۸	اتوسوکسیماید
۹	فنوباریتال
۱۰	کاربامازپین
۱۱	فنی توئین
۱۲	لاموتریجین
۱۳	پریمیدین
۱۴	کلیه تستهای قابل راه اندازی

تستهای مربوط اندازه گیری فلزات با دستگاه Atomic Absorption

ردیف	تست
۱	سلنیم
۲	کادمیم
۳	آهن
۴	روی
۵	آرستیک
۶	سرب
۷	کلیه تست های قابل اندازه گیری

کلیه تست های ایمنواسی، هوزمونی و غیره:

ردیف	تست
۱	Cryptococcus PCR ،Fungi PCR
۲	GALACTOMANAN
۳	Anti GAD
۴	Fasciola Ab
۵	Hydatic Ab
۶	توتال آنتی اکسیدان ،مالون دی آلدئید، پروتئین کربونیل و.....
۷	تست های غربالگری مواد مخدر و تایید آنها (TLC)

کلیه هزینه های انجام این آزمایشات با تعرفه دولتی محاسبه می گردد.

مدیریت نمونه ها: خانم مهدیه جهانشاهی

شماره تماس: ۸۸۹۶۲۱۷۶

مسئول رابط : خانم سپیده برهانی

شماره تماس: ۸۸۹۶۷۷۸۱

شماره تماس ضروری ۸۸۹۷۷۱۰۱