

فهرست بیماری‌ها و ژن‌های مورد بررسی

ژن/جهش مورد بررسی	نام بیماری
هموگلوبینوپاتی‌ها	
HBB	بیماری بتا تالاسمی
HBA1 و HBA2	بیماری آلفا تالاسمی
HBB	آنمی داسی شکل
بیماری‌های عصبی عضلانی	
DMD	بیماری دیستروفی عضلانی دوشن و بکر (DMD)
SGCB, SGCG	بیماری دیستروفی عضلانی لیمب گیردل
SMN1	بیماری آتروفی عضلانی نخاعی (SMA)
PMP22	بیماری شارکوت ماری توث
بیماری‌های ناشی از تکرارهای سه نوکلئوتیدی	
FMR1 (CGG repeat)	سندرم X شکننده (Fragile X Syndrome)
DMPK (CTG repeat)	بیماری دیستروفی میوتونیک نوع ۱ (MD1)
CAG repeat	بیماری هانتینگتون (HD)
بیماری‌های متابولیک	
BCKDHA BCKDHB	بیماری شربت افرا (MSUD)
MUT, MMAA, MMAB	بیماری متیل مالونیل ارگانیک اسیدمی (MMA)
NPC1, NPC2	بیماری نیمن پیک (Niemann-Pick disease)
PAH	بیماری فنیل کتونوری (PKU)
GALT	بیماری گالاکتوزومی
HEXA	بیماری تی ساکس (Tay-Sachs disease)
HEXB	بیماری سندروف
CFTR	بیماری سیستیک فیبروزیس (CF)
CYP21A2	بیماری نقص مادرزادی ۲۱-هیدروکسیلاز
TYR	بیماری آلبنیسم پوستی و چشمی
سرطان‌ها	
BRCA1/2	سرطان پستان ارثی
APC, MLH1, MSH2	سرطان کولون ارثی و خانوادگی
-	پانل کلی سرطان‌های ارثی و خانوادگی

سقط مکرر جنین / پائل اختلالات انعقادی	
Prothrombin	بررسی فاکتور II خونی (پروترومبین)
Factor V	بررسی فاکتور V لیدن
MTHFR	بررسی ژن MTHFR (برای دو جهش)
Serpin1	بررسی ژن PAI-1
ناباروری مردان	
AZFa, AZFb, AZFc and AZFd	بررسی ریزحذفهای کروموزوم Y
فارماکوژنتیک	
CYP2C19	متابولیسم Plavix
CYP2C9-VCORK1	متابولیسم وارفارین
K-Ras, B-RAF	Colon Cancer prognosis and treatment
B-RAF	Malignant melanoma Cancer prognosis and treatment
5FU(TYMS)	(IVS14+IG>A) solid tumor treatment
Jak2	Diagnosis of PV, ET, and IMF
FLT3	Hematologic malignancies
c-kit	Cancer prognosis and treatment
بیماریهای قلبی عروقی	
LDLR , ApoB	هایپرکلسترومی خانوادگی
بیماریهای کرانیوفارنژیال	
LMNA	آکروماندیبولودیسپلازی فامیلیال نوع 1
FGFR 1,2,3	کرانیوسینوستوزیسهای مجموعه شامل بیماریهای Crouzon Syndrome, Apert Syndrome, Muenke Syndrome, Pfeiffer Syndrom
سایر موارد/ بیماری های نادر	
GJB2, GJB6	ناشنوایی ارثی غیر سندرمیک (HNSHL)
FGFR3	آکندروپلازی
MECP2	سندرم رت (RETT syndrome)
AAAS	سندرم Allgrove
RAB27A	سندرم Griscelli نوع ۲ GRISCELLI SYNDROME, TYPE 2
RBM8A	سندرم TAR

NCRNA	نابینایی مادرزادی غیرسندرمیک شبکیه (NCRNA)
EDAR EDARADD	دیسپلازی اکتودرمال نوع هیپوهیدروتیک
ITGB2	بیماری نقص در چسبندگی لوکوسیت نوع ۱ Leukocyte Adhesion Deficiency Type I (LAD1)