

- **Referans Klinik Laboratoriya Mərkəzi:** Nərimanov ray., M. Məmmədzadə küç. 8A
- **Referans Poliklinik Nəsimi filialı:** Nəsimi ray., M. Mirqasimov küç. 25A
- **Referans VIP filialı:** Səbail ray., Z. Əliyeva küç. 107A
- **Referans Poliklinik Əhmədli filialı:** Xətai ray., M. Hadi küç. 229D
- **Referans Poliklinik Mərdəkan filialı:** Xəzər ray., Mərdəkan qəs., Yesenin küç. 58
- **Referans Binəqədi filialı** (8-ci Stomatoloji Poliklinika): Binəqədi ray., Azadlıq pr. 167
- **Referans Poliklinik Bayıl filialı:** Səbail ray., Ak. Ə. Yaqubov küç. 19
- **Referans Səyyar Maştağa Qanalma Məntəqəsi:** Sabunçu ray., Maştağa qəs., Ə.Əhmədov küç. 31A
- **Referans Sumqayıt Tibb Mərkəzi:** Sumqayıt şəh., S. Vurğun küç. 119
- **Referans Səyyar Ağstafa filialı:** Ağstafa şəh., Dəmiryolu vağzalı dax.
- **Referans Qəbələ Tibb Mərkəzi:** Qəbələ şəh., A. Səhhət küç. 25A
- **Referans İsmayılı Səyyar Qanalma Məntəqəsi:** İsmayılı şəh., M. F. Axundov küç. 65
- **Referans Quba Tibb Mərkəzi:** Quba şəh., M. Qorki küç.
- **Referans Xaçmaz Qanalma Məntəqəsi:** Xaçmaz şəh., N. Nərimanov küç. 49 (əvvəlki NK-AY klinikası)
- **Referans Lənkəran filialı:** Lənkəran şəh., S. Bayramov küç. 19 (Avicenna Medical Center dax.)

# GENETİK TESTLƏR HAQQINDA MƏLUMAT KİTABÇASI



**Genetika** — orqanizmlərdə irsiyyət və gen dəyişkənliyinin öyrənilməsilə məşğul olan bir elmdir. Molekulyar səviyyədə genetik tədqiqatların əsas obyektı nuklein turşuları, DNT və RNT molekullarıdır. Bunlar irsi informasiyanın saxlanılmasını, ötürülməsini və realizə olunmasını təmin edir. İrsiyyətin maddi əsasını DNT təşkil edir, orqanizmin bütün əlamətləri DNT molekulunda nukleotidlər ardıcılığı şəklində saxlanılır. DNT molekulunda bir maddənin sintezini kodlaşdıran hissə **gen** adlanır.

## İrsi xəstəlik nədir?

Validənlərimizdən bizə keçən dəyişikliyə məruz qalmış genlərin ötürülməsi səbəbindən baş verən xəstəliklərə irsi xəstəliklər deyilir. İrsi xəstəliklərin nəsildən nəsle ötürülməsi müxtəlif formalarda ola bilər. Bəzən bir xəstəliyin baş verməsi üçün ana və ya ata xəstə olmalıdır, resessiv xəstəliklərdə isə ana və ata sağlam görünür, lakin gizli şəkildə daşıyıcı ola bilərlər. Bu vəziyyət qohum evliliklərində daha çox ola biləcəyi üçün qohum evliliklərində irsi xəstəlik riski artır.

Çox rast gəlinən əzələ xəstəliyi olan SMA, qan xəstəliyi olan Talassemiya, qeyri-iradi və balanssız hərəkətlərə səbəb olan Huntington xəstəliyi, Fenilketonuriya və inkişaf pozğunluqları ilə müşayiət olunan gecə korluğu kimi xəstəliklər bunlara misaldır.

## Genetik test nədir?

Genetik xəstəlikləri və ona meyilliliyi aşkar etmək üçün edilən testlərə genetik testlər deyilir. Bu testlər qan, tüpürcək, sümük iliği, amnion maye, sidik və buna bənzər bədən mayələrindən, həmçinin xərcəng toxumalarından edilə bilər. Alınan bədən nümunəsindən DNT təcrid olunur və bu xəstəliklə əlaqəli gen və ya genlərdə mutasiya və ya dəyişiklik olub-olmaması müəyyən edilir.

## Genetik testlər hansılardır?

- Xromosom analizi
- FISH (Fluoresan in Situ Hibridləşdirmə)
- Array CGH (Molekulyar Kariotipləşdirmə)
- PCR (Polimeraza zəncirvari reaksiya)
- DNT Sequence Analysis (Pyrosekans, Sanger Sequence, New Generation Sequence, Exome Sequence) kimi test üsulları genetik testlərdə istifadə edilən üsullardır.

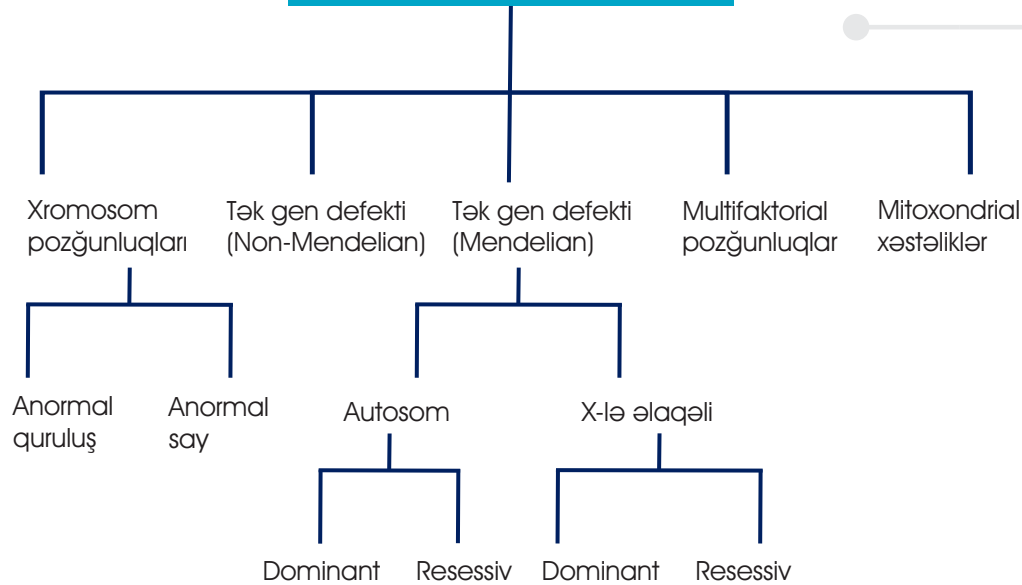
Araşdırılan xəstəliyin növündən asılı olaraq, bu test üsullarından biri və ya bir neçəsi birlikdə tətbiq oluna bilər. Xüsusilə diaqnoz qoyulması çətin olduğu hallarda təsdiqləmək üçün bu genetik üsullardan bir neçəsi istifadə edilir.

## Genetik test və genetik konsultasiya kimlərə təyin edilir?

- Əqli gerilliyi, inkişaf gerilliyi, üz və ya bədən anomaliyaları olan sindromlu uşaqlara
- Hamiləlik skrining testlərində yüksək riski olanlara
- Əvvəlki uşaqda xromosom pozğunluğu olanlara
- Təkrarlanan hamiləlik itkisi, ölü doğulan və ya anomaliyalı körpəsi olan cütlüklərə
- Sonsuzluq halında uşaq sahibi ola bilməyən cütlüklərə

- 35 yaşdan yuxarı hamilə qadınlara
- Ailədə və ya birinci dərəcəli qohumlarda xromosom dəyişiklikləri (translokasiya, inversiya və ya delesiya kimi) olanlara
- Evlilik öncəsi genetik xəstəliklərə qarşı müayinədən keçmək istəyənlərə
- Qohum evliliyi olan və nəsilərində genetik pozğunluğu olan cütlüklərə
- Ailənin 2 və ya daha çox üzvündə xərçəng xəstəliyi olan qadın və ya kişilərə
- Ailədə "irsi xərçəng xəstəliyi" və gen mutasiyaları olan şəxslərə
- Epilepsiya, autizm, əzələ xəstəlikləri, nevroloji xəstəlikləri olan insanlara
- ALS (amiotrofik lateral skleroz), MS (dağınıq skleroz), erkən başlanğıcılı (65 yaşdan əvvəl) Alzheimer, Huntington xəstəliyi kimi nevroloji xəstəlikləri olanlara
- Ənənəvi müalicə üsulları və kimya terapiya dərmanları ilə kifayət qədər yaxşı müalicə oluna bilməyən xərçəng xəstələrinə
- Müxtəlif xərçənglərdə, xərçəng toxumasına xas dərmanları təyin etmək, xərçəngin proqnozunu təyin etmək, uyğun dərmanlardan istifadə etmək üçün və s.

## Genetik xəstəliklər



## Referans Genetik Diaqnostika Mərkəzinə

### Daxil Olan Bölmələr:

#### 1.Molekulyar Genetika

- Tək gen xəstəlikəri
- Onkogenetika
- Farmakogenetika
- NIPT (Qeyri-invaziv Prenatal Test)
- WES (Ekzom sekans)

#### 2.Sitogenetika

#### 3.Molekulyar Mikrobiologiya

## ARALIQ DƏNİZİ QIZDIRMASI MEV SEKANS ANALİZİ (FMF)

**Sinonim:** Ailəvi ağdəniz qızdırması, AAA genetik analizi, MEV ardicilliq analizi, FMF genetik analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** 2,3, 5 və 10-cu ekzonlar üçün ardicilliq analizi

**İstifadəsi:** Azərbaycanda Aralıq Dənizi Qızdırması daşıyıcısı 20% və xəstəlik tezliyi 1/1000-dir. Autosom resessiv irsi keçir. Təkrarlanan qızdırma, qarın, sinə və oynaq ağrısı tutmaları olan bir xəstəlikdir. Tutmalar əsasən 24-48 saat çəkir. Xəstələrdə ağır tutmalarından başqa heç bir əlamət yoxdur. Dəqiq diaqnoz genetik müayinə ilə qoyulur. Xəstəliyə cavabdeh olan MEV geni 10 ekzondan ibarətdir. Mutasiyalar əsasən 2-ci, 3-cü, 5-ci və 10-cu ekzonlarda yaranır. Ən çox rast gəlinən M694V daşıyan hallarda xroniki böyrək çatışmazlığına şərait yaradan amiloidozun inkişaf riski 50% ətrafındadır. Laboratoriyamızda Aralıq Dənizi Qızdırması ilkin diaqnozu ilə gələn xəstələrdə gen ardicilliq analizi aparılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-120

## AİLƏVİ ADENOMOTOZ POLİPOZ

**Sinonim:** FAP, AFAP, APC mutasiyaları, MUTHY mutasiyaları, Gardner sindromu

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PCR, DNT ardicilliq analizi

**İstifadəsi:** Kolorektal xərçənglərin 1%-dən azını təşkil edən Ailəvi Adenomatoz Polipoz (FAP-Familial Adenomatous Polyposis) autosomdominant ötürülür və APC geninin germline mutasiyalarından əsasən götürür. Klassik və attenüe (AFAP) olmaqla iki fərqli formada müşahidə edilir. Klassik formasında daha erkən yaşlarda 100-dən çox polip müşahidə edilir və 50 yaşında CRC inkişaf riski 100% olaraq verilir. Attenüe FAP-da isə polip sayı 100-dən az olur, həyat boyu xərçəng riski daha aşağıdır. 40 yaşından sonra risk artır və 80 yaş üçün risk 70% olaraq müəyyən edilir.

FAP-a cavabdeh gen 5-ci xromosomda (5q21-q22) yer tutan 15 ekzondan ibarət APC genidir. 2844 amin turşudan ibarət bir polipeptid olan APC geninin protein məhsulu normal hüceyrə çoxalması üçün lazımdır. APC koloniya kriptanın miqrasiyasında da rol alır. APC pozulubsa, beta-katenin toplanması ilə proliferasiya artır. Gendə funksiya pozğunluğu yaradan 450-dən çox mutasiya müəyyən edilmişdir və əksəriyyətində protein məhsulu normadan qısadır. Xəstələrin ana və ataları 75-80% xəstədir, 20-25% halda təzə mutasiya yaranır. Xəstə fərdin uşaqlarında risk 50%-dir. AFAP-a cavabdeh gen 1-ci xromosomda (1p34.1) yer tutan MUTYH genidir. Laboratoriyamızda APC geni və MUTYH genləri bütün gen analizi ilə müayinə edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-121 (Bilinen mutasiya analizi)

## İRSİ QEYRİ-POLİPOZ BAĞIRSAQ XƏRÇƏNGİ (HNPCC)

**Sinonim:** COLORECTAL CANCER, HEREDITARY NONPOLYPOSIS, TYPE 1; HNPCC1 COLON CANCER, FAMILIAL NONPOLYPOSIS, TYPE 1; FCC1; COCA1; LYNCH SYNDROME I; MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** HNPCC, kolorektal xərçənglərə (CRC) genetik meyilliliyin ən çox rastlanan forması olub bütün CRC-lərin 2-3%-ni təşkil edir. HNPCC sindromunda CRC-lərlə yanaşı, endometriumun xərçəngi, bununla yanaşı mədə, yumurtalıq, pankreas, uşaqlıq, beyin və nazik bağırsağ xərçənglərinin də rastlandığı məlumdur.

DNT uyğunsuzluğunun təmiri (MMR-mismatch repair) rol oynayan genlərdəki (MLH1, MLH3, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2) mutasiyalar DNT təmir defektlərinə səbəb olur. Bu mutasiyaların germline olması HNPCC-ə meyilliliyə şərait yaradır. Lynch sindromuna aid kliniki kriteriyaları daşıyan fərdlərin yarısından çoxunda MMR mutasiyası vardır və bu fərdlərin həyatı boyu CRC riski 80% olaraq bildirilir. Bu şəxslərdə inkişaf edən CRC-lərin 80-90%-də mikrosefalit qeyri-stabilliyi müşahidə edilir. Laboratoriyamızda MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 genlərinin bütün gen ardıcılıq analizi aparılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-035 (Epiproolon)

## AİLƏVİ TRANSTİRETİN ƏLAQƏLİ AMILOİDOZ

**Sinonim:** TTR GEN ANALİZİ

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNA ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Ailəvi (familial) transtiretin (TTR) əlaqəli amiloidoz, ləng inkişaf edən periferik sensorimotor neyropatiya və nefropatiya, kardiomiopatiya, şüşəyəbənzər cismin tapılması, SSS amiloidozu ilə xarakterizə edilən bir xəstəlikdir. Ağırlaşmalar səbəbi ilə əhəmiyyət kəsb edən bu xəstəlik, autosom dominant irsilik göstərib, TTR genindəki heteroziqot mutasiyalar meydana çıxır. Portuqaliya və Yaponiya kimi endemik ölkələrdə 50 yaş ətrafında meydana çıxır. Digər bölgələrdə bu hal dəyişkəndir. Laboratoriyamızda TTR geni ardıcılıq analizi metodu ilə İnsan Mutasiya Məlumat bazasında (HGMD) xəstəliklə əlaqələndirilmiş mutasiyalar baxımından skrining edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-113

## AĞCIYƏR XƏRÇƏNGİ PANELİ

**Sinonim:** Kiçik hüceyrəli ağciyər xərçəngi, NSCLC, Ağciyər adenokarsinoma, EGFR mutasiyaları, ALK füzyon mutasiyaları, HER2 mutasiyaları, BRAF mutasiyaları, ROS1 füzyon mutasiyaları, RET füzyon mutasiyaları.

**Nümunə növü:** Təzə toxuma, parafin toxuma, bronx aspirasiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 5 ml-lik 15 hissə

**Çalışma metodu:** Real time PCR

**İstifadəsi:** Kiçik hüceyrəli ağciyər xərçəngi (KHDAK), bütün ağciyər xərçənglərinin 85%-ni təşkil edir və əsasən adenokarsinoma patologiyası göstərir. Kliniki vəziyyətinə görə müalicə metodları içində cərrahi yanaşma, radioterapiya və kimyaterapiya yer tutur. Kimyaterapiya, müalicənin ən vacib hissələrindən biri olmaqla yanaşı, molekulyar hədəfə yönəlmiş müalicələr bezi seçilmiş xəstələrdə tətbiq oluna bilər. EGFR, KRAS və ALK onkogenlərdəki mutasiyaların təsbit edilməsi, müalicədən faydalana biləcək xəstə seçimi baxımından böyük əhəmiyyət kəsb edir. NCCN-də müəyyən edilən ağciyər xərçəngində görülən mutasiyalar və təsirli dərmanlar aşağıdakı cədvəldə verilmişdir.

Genetik dəyişikliklər	Hədəf mutasiyaya yönəlmiş olan ağciyər xərçəngi dərmanları
EGFR mutasiyaları	Erlotinib, Gefitinib, Afatinib
ALK füzyon mutasiyaları	Crizotinib, Ceritinib
HER2 mutasiyaları	Trastuzumab, Afatinib
BRAF mutasiyaları	Vemurafenib, Dabrafenib
ROS1 füzyon mutasiyaları	Crizotinib

**EGFR:** Epidermal böyümə faktoru reseptoru (EGFR), protein tirozinkinazaları stimül edərək böyümə, hüceyrə bölünməsi və sağ qalma kimi siqnal yollarını aktivləşdirir. EGFR-nin normadan artıq ekspressiyası ya da tirozinkinaza bölgəsindəki aktivləşdirici mutasiyalar, şiş yaranması və böyüməsinə şərait yaradır. EGFR bu xüsusiyyətinə görə anti-xərçəng dərman hədəflərindən biri halına gəlib. Erlotinib və Gefitinib, EGFR tirozin kinaza inhibitorları (TKİ) üçün iki vacib nümunədir və aktivləşdirici mutasiyaları təsirsiz edərək KHDAK xəstələrində müalicəyə cavabı artırır. EGFR mutasiyaları əksərən heç siqaret çəkməmiş qadın və adenokarsinoma histologiyasına malik şəxslərdə görülür. Ancaq bu göstəricilər TKİ müalicəsi üçün doğru xəstələri seçməyə kifayət deyil. Ən çox rast gəlinən EGFR mutasiyaları ekzon 19 delesiyası və L858R mutasiyasıdır. Bu mutasiyaların müalicəyə cavab nisbətləri 70%-dir, ekzon 20 inversiyaları ya da T790M səbəblə KRAS mutasiyaları TKİ müalicəsinə davamlılıq göstərir. KRAS mutasiyaları əksərən adenokarsinomalarda, siqaret çəkən Qafqaz populyasiyasında rast gəlinir. Müalicədən asılı olaraq, KRAS mutasiyaları pis proqnoza işarət edir.

**ALK rearrangement:** Anaplastik limfoma kinaza (ALK) genindəki translokasiyalar KHDK-de anormal hüceyrə proliferasiyası ilə əlaqələndirilmişdir. Bu növ mutasiyaya malik xəstələr daha gənc yaşdadırlar, siqaretdən az və ya heç istifadə etmirlər və EGFR və KRAS mutasiyaları yoxdur. Ən çox rast gəlinən ALK translokasiyası 2p23-dəki 5`EML4-3` ALK translokasiyasıdır. ALK mutasiyası daşıyan bir xəstə EGFR spesifik TKİ müalicəsindən faydalana bilməz, lakin ALK TKİ-ləri üçün uyğundur. Crizotinib (Xalkorir), FDA təsdiqlə ilk ALK TKİ-dir. ALK mutasiyası mövcudluğunda metastatik KHDAK xəstələrində ALK TKİ müalicəsinə cavab 50-61%-dir. ALK füzyonu olan və certinib müalicəsi alan 114 KHDAK xəstəsində, cavab nisbəti 58%-dir. Bu xəstə qrupu daxilində daha öncə crizotinib müalicəsi almış olan xəstələr arasında cavab nisbəti isə 56%-dir.

**HER2 mutasiyaları:** EGFR, KRAS və ALK mutasiyaları rastlanmayan xəstələrdə, HER2 mutasiya nisbəti 6%-dir. Geniş ağciyər xərçəngi dərman panellərinin olması səbəbi ilə də, HER2 mutasiya testinin adenokarsinomalar üçün rutin kliniki genotipləndirməyə alınması məsləhət görülür. Retrospektiv aparılan N=3800 olan bir tədqiqatda, 65 ədəd (1,7%) HER2 ekzon 20 mutasiyası təsbit edilmişdir. HER2 ekzon 20 mutasiyası daşıyan KHDAK xəstələrində trastuzumab+kimyoterapiya alan 15 xəstədə 96%, afatinib monoterapiyası alan 4 xəstədə 100% xəstəlik nəzarət nisbəti təsbit edilmişdir. Görülən HER2 ekzon 20 insersiyaları aşağıdakı kimidir:

Her2 Ekzon 20 mutasiya	İnsident
A775_G776insVVMNA	83%
G776>VC	8%
P780_Y781insGSP	4%
V777_G778insCG	4%
M774_A775insAYVM	Case study

**ROS1 füzyon mutasiyaları:** Ağciyər xərçənglərinin təxminən 2%-də ROS1 füzyon mutasiyası görülür. ROS1 füzyonları, az və ya heç siqaret çəkməyən gənc xəstələrlə və adenokarsinomalarla əlaqələndirilmişdir. ROS1 füzyonu daşıyan xəstələr, ALK füzyon mutasiyalarına bənzər kliniki xüsusiyyətlərə malikdirlər. Klinika öncəsi modellərdə ROS1 füzyon mutasiyası olan xəstələrdə crizotinib-ə həssaslıq təsbit edilmişdir. Crizotinib-in ROS1füzyon mutasiyaları üzərində daha təsirli olduğu görülmüşdür (IC50ROS1=0,11nmol/L; IC50ALK=0,6nmol/L). EGFR və ALK mutasiyaları neqativdirsə ROS1 füzyon mutasiyalara baxılması məsləhət görülür.

**BRAF mutasiyaları:** KHDAK-da BRAF V600 mutasiyalar; 3-5% arasında hesabat verilib. Vemurafenibin aktivliyi, metastatik melanoma üçün məlumdur. Dabrafenib, BRAF V600 pozitiv olan KHDAK xəstələrində aktivlik göstərir və xəstəliyə cavab nisbəti 54%-dir. Kliniki tədqiqatın aralıq hesabatında, müalicəyə ən uzun müddətdə verilən cavab 49 həftə olaraq təsbit edilmişdir. Dabrafenib ümumi olaraq yaxşı tolere edilmişdir və lazımi minimum cavab nisbətinə çatmışdır.  
**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121 (Bilinen mutasiyalar)

## AXONDROPLAZİYA MUTASIYA ANALİZİ

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNA ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Ən çox rast gəlinən qol və ayaq qısalığı anomaliyasıdır. 26000-40000 doğuşdan bir görülür. Xəstələrin tipik üz quruluşu, qeyri-proporsional qısa qol və ayaqları olur, boyları maksimum 125 sm olur. Doğularkən boyları və çəkiliəri normaldan aşağı olur. Əqli inkişaf və yaşama müddətləri normal olur. Autosom dominant irsilik göstərir, yeni axondroplaziyalı xəstələrin özləri kimi bir uşağa sahib olma riski 50%-dir. Xəstəliyə şərait yaradan genetik dəyişiklik xəstələrin özlərində yaranır (yeni mutasiya).

Xəstəliyə səbəb olan genetik dəyişiklik FGFR3 genində olan mutasiyalardır. Xəstələrin 99%-də FGFR3 genindəki G380R və N540K dəyişimi olduğu üçün axondroplaziya xəstələrində ilk olaraq axondroplaziya mutasiyası analizi edilməsi məsləhət görülür. Bu mutasiyaların aşkar edilmədiyi hallarda FGFR3 ardıcıl analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-010

## ALFA-1 ANTİTRİPSİN GENOTİP TƏYİNİ (M, S, Z ALLELİ)

**Sinonim:** A1AT defisiti, AAT defisiti

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR-BLOT ANALİZİ

**İstifadəsi:** Alfa-1 antitripsin (A1AT) qaraciyərdə sintez edilən və ifraz olunan bir proteaza inhibitorudur. A1AT defisiti; tezliyi 1/200 olan genetik bir pozğunluqdur. A1AT defisiti uşaqlardakı qaraciyər xəstəliklərinin ən yayılmış genetik səbəbidir, neonatal xolestaza və xroniki qaraciyər xəstəliyinə səbəb ola bilər. Bundan başqa ağciyərdə elastaza inhibe edilə bilmədiyindən, elastin getdikcə azalır və emfizemaya meyillilik yaranır.

14-cü xromosomda olan AAT geninin fərqli enzim aktivliklərinə şərait yaradan 75 variantı vardır. MM genotipi normal, ZZ genotipi isə ən aşağı aktivliyə malik enzimi göstərir. ZZ-dən sonra ən aşağı aktivliyə şərait yaradan SS genotipidir. ZZ genotipinə malik fərdlərin 12%-də qaraciyər zədələnməsi və 75%-də emfizema inkişaf edir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-003

## ALFA-TALASSEMIYA MUTASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** Talassemiya, Ağdəniz anemiyası

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** MLPA

**İstifadəsi:** Talassemiya irsi bir qan xəstəliyidir. Bu xəstəlikdə qan hüceyrələri daxilindəki hemoqlobin molekulu oksigeni toxumalara daşıya bilmir. Hemoqlobinin strukturunda olan alfaqlobulin qurulmasının az və ya pozulmuş olması nəticəsində alfa talassemiya inkişaf edir və orqanlarda oksigenin azalması nəticəsində solğunluq, halsızlıq, tez yorulma, ürəkdöyünmə, inkişafın ləngiməsi kimi şikayətlər inkişaf edir. Hemoqlobinin molekulunun quruluşunda yer tutan alfaqlobulin zəncirlərinin sintezinə cavabdeh olan alfagen komplekti 16-cı xromosomun qısa qolu üzərində olur. Fərqli mutasiyaları məlumdur.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-004

## ALK (2P23) MUTASIYALARI

**Nümunə növü:** Təzə toxuma, parafin toxuma, bronx aspirasiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 5 µm-lik 15 bölmə (kəşik)

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** ALK (2p23) nahiyyəsi yenidən nizamlanmaları, anaplastik böyük hüceyrəli limfomalar, iltihabi miofibroblastik şişlər və neyroblastomalardakı mövcudluğu uzun zamandan bəri məlumdur, eyni zamanda ağciyər xərçəngində də müəyyən edilmişdir. Ağciyər şişlərinin təxminən 7%-də müəyyən edilən EML4-ALK füzyonlarının çoxu adenokarsinomalarda müşahidə edilir. EML4-ALK pozitivliyi Anti EGFR müalicəsinə (Erlitinib, Nilotinib, və s.) davamlılığı ilə xarakterizə olunur. ALK kinaza inhibitoru olan Crizotinib, EML4-ALK füzyonlu faktlarda ilk müalicə seçimi ola bilər. ALK geni yenidən nizamlanmaları, tirozin kinaza inhibitoru dərmanlara qarşı davamlılıq ilə assosiasiya olmaları və ALK kinaza inhibitoru dərmanların istifadəsi üçün uyğun olan xəstələrin müəyyən edilməsində vacib olması səbəbi ilə araşdırılması lazım olan xromosomal dəyişikliklərdəndir. Bu dəyişikliklər laboratoriyamızda FISH ilə müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-124

## ALL PANELİ

**Sinonim:** Kəskin limfoblast leykemiya paneli

**Test məzmunu:** t(9;22), t(12;21), t(1;19), t(8;14), del13q14.3, P53(17p13.1) delesiyası, MLL11q23,

**Nümunə növü:** Heparinli və sümük iliği aspirasiyası materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** bax. Test məzmunundakı testlərin istifadələri

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-016

## AML PANELİ

**Sinonim:** Kəskin miyelosid leykemiya paneli

**Test məzmunu:** Trisomiya7, trisomiya 8, monosomiya7, monosomiya8, 5q31 delesiyası, 7q31 delesiyası, t(8;21), t(15;17).

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** AML xəstələrində diaqnoz mərhələsində sitogenetik müayinə aparılması məcburidir. Bununla yanaşı C-KIT, FLT3-ITD, NPM1, CEBPA mutasiyaları bir qrup xəstədə proqnozu müəyyən etmədə vacib olduğu üçün edilməsi məsləhət görülür, terapevtik yanaşmaya istiqamət verə bilər. AML halları genetik risk dəyərləndirilməsi aşağıdakı cədvəldə verilmişdir.

<b>YAXŞI İŞ QRUPU</b>	inv (16) və ya t(16;16) T(8;21) T(15;17) Normal sitogenetikali hallarda FLT3 yoxluğunda NPM1 mutasiyası və ya CEBPA mutasiyası olan hallar
-----------------------	---

<b>ORTA RİSK QRUPU</b>	Normal sitogenetika +8 T(9;11) digər müəyyən edilə bilməyənlər inv (16) və ya t(16;16), t(8;21) olub c-KİT mutasiyası olanlar Normal sitogenetika olub NPM1 yoxluğunda FLT3-ITD mutasiyası olması (bəzi mənbələrdə pis risk qrupunda yer tutmaqdadır.)
<b>PİS RİSK QRUPU</b>	Kompleks (≥ 3 anormal klon olması) 5, 5q- -7, 7q- 11q23 Non t(9;11) Inv(3), t(3,3) T(6;9) T(9;22)

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-015

## ANGELMAN SİNDROMU

**Sinonim:** 15q11-q13 delesiyası (FISH), Del 15q11-q13 (FISH), UBE3A/D15S10 (FISH)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Angelman sindromu; əqli gerilik, inkişaf geriliyi, danışma pozğunluğu (heç danışmamaq və ya anlamsız söz təkrarları), balansız yerimə, səbəbsiz gülme halları, autistik davranışları olan xəstələrdə rast gəlinir. Əsasən ailə tarixi yoxdur və əlamətlər 0-3 yaş arasında üzə çıxır. Qız uşaqlarında daha sıx rast gəlinir və 15-ci xromosomdakı bir delesiyadan irəli gəlir. Xəstələrin 70%-dən çoxunda xəstəliyə anadangəlmə 15-ci xromosomdakı bir nahiyənin (15q11-13) delesiyası səbəb olur. Bu səbəbdən, Angelman sindromu şübhəsi olan xəstələrdə FISH ilə 15q11-q13 delesiyası müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-005

## APOE GENOTİPLƏMƏSİ

**Sinonim:**

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Reverse dot blot

**İstifadəsi:** Apolipoproteinlər, lipoprotein sintez, sekresiya və metabolizmində rol oynayır. Bunlardan biri olan Apolipoprotein E geni insanda 19-cu xromosomda yerləşir və alleli vardır: e2, e3, e4. Bu allellərin kombinasiyalarından Apo E izoformaları yaranır: E2, E3, E4. Fərqli Apo E izoformaları, plazma lipoprotein konsentrasiyalarına təsir göstərir. Ən çox rast gəlinən genotip e3/e3-dür. Apo e4/e4 genotipində xolesterol səviyyəsinin ən yüksək olması gözlənilir. Bu fərdlərdə koronar arteriya xəstəlik riski artmaqdadır. Total serum xolesterolu 240 mg/dl və triqliserid səviyyəsi 150 mq/dl-dən yuxarı olan şəxslərdə və ya tip III hiperlipoproteinemiya tərəfindən ailə tarixi olanlarda Apo E genotipləndirilməsi məsləhət görülür. Bununla yanaşı, Apo E, Alzheimer xəstəliyi üçün də vacib bir genetik risk faktorudur. Apo e4 allelinin mövcudluğu Alzheimer xəstəliyinin inkişaf riski ilə əlaqəlidir. Apo E genotipləndirilməsinin Alzheimer xəstəliyi üçün skrining və ya diaqnoz testi olaraq istifadə edilməsi məsləhət görülməməklə yanaşı Alzheimer xəstəliyi simptomlarını daşıyan xəstələrin differensial diaqnozunda istifadə edilə bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-006

## BCR-ABL-P210

**Sinonim:** Translokasiya (9;22)(q34;q11.2)

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Real-Time PCR

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-013

**İstifadəsi:** BCR-ABL geni, leykemiya və sümük iliği xərçəngi olan xəstələrdə görülən mutasiya növüdür. BCR-ABL mutasiyası, xroniki miyeloid leykemiya (KML) diaqnozu qoyulan demək olar ki, bütün xəstələrdə aşkar edilir. BCR-ABL geni bəzən kəskin limfoblastik leykemiya (ALL) və nadir hallarda, kəskin miyelogen leykemiya (AML) olan xəstələrdə də aşkar edilir. BCR-ABL geni ata veya anadan keçən irsi genetik mutasiya deyildir. Bu somatik mutasiya olub daha sonradan yaranır. BCR-ABL mutasiyası BCR və ABL genlərinin hissələrinin qoparaq yerlərini dəyişməsi nəticəsində yaranır. 9-cu xromosomda yerləşən ABL geninin bir hissəsi, 22-ci xromosomda yerləşən BCR geninə yapışır. Translokasiya nəticəsində yaranan yeni gen BCR-ABL füzyon geni (Philadelphia xromosomu) adlanır. BCR və ABL genlərindəki qırılma bölgələrindən asılı olaraq fərqli BCR-ABL füzyon transkriptləri meydana gəlir. p190, p210 transkriptləri ən çox rast gəlinən translokasiyalardır.

KML hallarının 99%-da, yetkin ALL xəstələrinin 20-40%-da və pediatrik xəstələrin 2-5%-da diaqnoz zamanı Philadelphia xromosomu müsbətdir. BCR-ABL translokasiyası Real-time PCR, xromosom analizi və FISH üsulu ilə müəyyən edilə bilər. PCR testi ilə mutasiya kəmiyyət (miqdar) olaraq təyin edilir. Xromosom və FISH testləri ilə mozaiklik dərəcəsi müəyyən edilir.

## BECKWITH WIEDEMANN SİNDROMU

**Sinonim:** Exomphalos-Macroglossia-Gigantism Syndrome

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Metilyasiya analizi

**İstifadəsi:** Beckwith Wiedemann sindromu, makrosomiya, makroqloziya, viseromeqaliya, embrional şişlər, omfalosele, neonatal hipoplakemiya, adrenokortikal sitomeqaliya, renal anomaliyalarla xarakterizə edilir. 11-ci xromosomun p15 nahiyəsini təşkil edən metilyasiya müxtəlifliyi xəstələrin təxminən yarısında diaqnoz qoydurucu ola bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-014

## BETA TALASSEMİYA (BETA QLOBİN GENİ) SEKANS ANALİZİ

**Sinonim:** Talassemiya, ağdəniz anemiyası

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Talassemiya irsi bir qan xəstəliyidir. Azərbaycanda beta talassemiya daşıyıcılarının ölkə miqyasında rastlanma tezliyi 28%-dir. Bu xəstəlikdə qan hüceyrələri daxilindəki hemoqlobin molekulu xətalı olduğu üçün oksigeni toxumalara daşıya bilmir. Hemoqlobinin quruluşunda olan beta qlobulin quruluşunun az ya da pozulmuş olması nəticəsində beta talassemiya inkişaf edir və orqanlarda oksigenin azalması nəticəsində solğunluq, halsızlıq, tez yorulma, ürəkdöyülmə, inkişafın ləngiməsi kimi şikayətlər inkişaf edir. Hemoqlobin molekulunun quruluşunda yer tutan beta qlobulin zəncirlərinin sintezinə cavabdeh olan beta gen kütləsi 11-ci xromosom üzərindədir. Çox fərqli mutasiyaları müəyyən edilmişdir. Laboratoriyamızda beta talassemiya diaqnostikası üçün tətbiq edilən strip test ilə mutasiya müəyyən edilməzə, ardıcılıq analizi ilə mutasiya müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-015

## BRAF GENİ MUTASIYA ANALİZİ

**Nümunə növü:** Şiş toxuması

**Nümunə qabı:** Steril borucuq içində təzə toxuma ya da parafin blok

**Çalışma metodu:** DNA ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** 7q34-də lokalizasiya edən BRAF (v-raf murine sarcoma viral oncogene homolog B1) 18 ekzonlu gen olub, 466aa uzunluğunda bir protein sintez edir. Mutasiyaları: ürək qüsurları, əqli gerilik və atipik üz quruluşu ilə xarakterizə edilən cardiofaciocutaneus sindromuna şərait yaradır. Somatik mutasiyaları isə non-Hodgkin limfoma, kolorektal xərçəng, bədxassəli melanoma, tiroid Ca, kiçik hüceyrəli olmayan ağciyər xərçəngi, aşağı dərəcəli yumurtalıq xərçəngi kimi bir çox xərçəng ilə əlaqələndirilmişdir. Kanserojenezdə təsirli mutasiyaların 80%-dən çoxu 15-ci ekzondakı T1799A (V600E) mutasiyadır. BRAF mutasiyaları tiroiddən xaric yayılma, diaqnostika zamanı irəli mərhələ, şişin təkrarlanması, limfa düyünü və uzaq metastaz vermə kimi şişin aqressiv olma xüsusiyyətləri ilə əlaqəlidir. Erkən mərhələlərdəki xəstələrdə BRAF mutasiya mövcudluğu təkrarlanmanın sərbəst bir əlaməti ola bilər. Tiroid şişlərində V600E BRAF mutasiyası PTK və PTK mənşəli bəd differensiasiya və ya anaplastik xərçənglərə xas olub toxuma nümunələrində bu mutasiyanın mövcudluğu PTK üçün diaqnoz qoydurucudur. BRAF mutasiyaları müalicəsində bir hədəf olaraq önə çıxır. Xərçəng müalicəsində istifadə edilən MEK inhibitorları BRAF-ın artan ekspresiyasını hədəfləyir. MEK inhibitorlarına başlamadan öncə BRAF V600E mutasiyasına baxılması məsləhət görülür. Laboratoriyamızda BRAF V600E mutasiyası ardıcılıq analizi ilə müayinə edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-016

## BRCA 1-2 GEN MUTASIYASI

**Sinonim:** BRCA1 bütün gen analizi, BRCA2 bütün gen analizi, Süd vəzi xərçəngi meyillilik testi, Ailəvi süd vəzi xərçəngi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Ümumi populyasiya riski 10-12% olan süd vəzi xərçəngində ümumi risk faktorları: cinsiyyət, yaş, menar (ilk mutasiya) və menopauza yaşı, nulliparite, süd vəzi biopsiyasında atipik hiperplaziya, piylənmə, hormon əvəzləməsi, oral kontraseptiv istifadəsi olaraq bildirilir. Bununla yanaşı yüksək penetrasiyalı və aşağı penetrasiyalı genlər, modifikasiya edici genlər ilə epigenetik törədicilər süd vəzi xərçəngində əhəmiyyət daşıyır. Süd vəzi xərçəngi hallarının 10%-nin ailəvi olduğu və 3,5-6% hallarda BRCA1 və 2-3,5% halda BRCA2 geni mutasiyalarının müəyyən edildiyi məlumdur. Bu yüksək təsirli xərçəngə meyillilik geni daşıyıcılığı vacib risk faktorları arasında olub ailəvi süd vəzi xərçəngi hallarının izlənməsində vacib yer tutur. Ailə tarixi pozitiv olan hallarda nisbilik və effektiv riskləri müəyyən edərək, BRCA1 və BRCA2 mutasiyaları daşıma ehtimalını müəyyən etmək, xərçəng yaranmasına



genetik meyillilik olub olmadığını müəyyən etmək, fərdin özü üçün ən uyğun qərarı verə bilməsinə və həyat müddətini və/və ya keyfiyyətini maksimumlaşdıracaq klinik tətbiqin qərar müddətində iştirak etməyi təmin edir. BRCA1 və BRCA2 üçün bütün gen DNT analizi cüt istiqamətli olaraq edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-017

## CADASIL XƏSTƏLİYİ GEN ANALİZİ (EKZON 3,4,5,6)

**Sinonim:** NOTCH3 Gen ardıcillıq analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT Ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** CADASIL (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy) xəstəliyi, auralı miqren, orta yaşlarda (30-60 yaş) serebrovaskulyar xəstəlik başlanğıcı, əhval-ruhiyə pozğunluqları, apatiya, koqnitiv pozğunluqlar, ağ maddə zədələri və subkortikal infarktlarla xarakterizə olunur. Mərkəzimizdə Cadasil xəstəliyinə səbəb olan NOTCH3 geni mutasiyalarının six görüldüyü 3, 4, 5, 6. ekzonların skrininqi aparılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-018

## CDG (CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION)

**Sinonim:** CDG (Konjenital qlikozilləşmə pozğunluqları), CDGS (karbohidrat çatışmazlığı olan qlikoprotein sindromu), CDT (karbohidrat çatışmazlığı transferrin), anadangəlmə qlikozilləşmə pozğunluqları (CDG), qlikoprotein sindromu karbohidrat çatışmazlığı (karbohidrat defisiti, karbohidrat deffekti transferi), Qlikoprotein sindromu (CDGS)

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Ardıcillıq analizi

**İstifadəsi** Anadangəlmə qlikozilləşmə pozğunluqları (CDG) bədəndəki hüceyrələrdə zülallara qlikanlar adlanan şəkər tikinti bloklarının əlavə edilməsinə təsir edən nadir genetik xəstəliklərin böyük bir qrupudur. Konjenital qlikozilləşmə pozğunluqları (CDG) qlikozilləşmə kimi tanınan mürəkkəb kimyəvi prosesdə qüsurlar səbəbindən 130-dan çox nadir genetik, metabolik pozğunluqların sürətlə genişlənən qrupu üçün ümumi termindir. Serum transferrinin (Tf) izoelektrik fokuslanması (IEF) eyni zamanda sial turşusu çatışmazlığı ilə əlaqəli N-qlikosilasiya pozğunluqlarının diaqnostikası üçün seçim üsuludur. CDG-nin erkən və dəqiq diaqnozu müvafiq müalicələrin vaxtında həyata keçirilməsi və klinik nəticələrin yaxşılaşdırılması üçün çox vacibdir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-019

## CHARCOT MARIE TOOTH 1A (PMP22)

**Sinonim:** PMP22 duplikasiyası, CMT1, 17P11.2 duplikasiyası

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PCR-RFLP

**İstifadəsi:** Charcot Marie Tooth (CMT); sinir hüceyrəsi üzərindəki təbəqənin (mielin) pozulması (degenerasiyası) nəticəsində inkişaf edən irsi bir xəstəlikdir. Doğuşdan normal quruluşda olan əzələlər, beyindən alınan stimulların pozulan sinirlər boyu çatdırıla bilməməsi səbəbi ilə zamanla əriyir (əzələ atrofiyası). Bununla əlaqəli olaraq, xəstəliyin sonrakı mərhələlərində güc və hərəkət itkisi inkişaf edir. Eşitmə, görmə, danışma, udma və tənəffüsə təsir edir. Autosom dominant irsilik göstərir, yeni CMT-li xəstələrin özləri kimi bir uşağa sahib olma riski 50%-dir. Xəstəliyə 17p11.2-də yer tutan PNP22 geninin bir doza artımı (duplikasiyası) şərait yaradır. CMT əlamətləri göstərən xəstələrdə duplikasiya müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-020

## CONNEXIN26 MUTASİYALARI

**Sinonim:** Anadangəlmə karlıq, GJB2 mutasiyaları, CX26 mutasiyaları, DFNB1 mutasiyaları, DFNA3A mutasiyaları, DFNB1A mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Yenidoğulmuşlarda ağır eşitmə itkisi tezliyi 1/1000 olaraq verilir. Genetik karlıqların 90%-i sindromsuz olub, autosom resessiv (75%), autosom dominant (20-25%) və X`lə əlaqəli (2%) olaraq irsi keçir. Bu günə qədər 70-dən yuxarı anadangəlmə karlıq geni müəyyən edilmiş olmaqla yanaşı, 13q11-q12-də lokalizasiya edən GJB2 geni mutasiyalarının, autosom resessiv irsi keçən sindromsuz karlıq hallarının 50%-ə cavabdeh olduğu məlumdur. Bu mutasiyaların 2/3-i 35-ci pozisiyadakı G nukleotid delesiyaşdır (35delG). Laboratoriyamızda GJB2 geninin tək kodlaşdıran ekzonu olan 2-ci ekzonun ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-023

## CRI DU CHAT SİNDROMU (FISH)

**Sinonim:** Cat Cry sindromu (FISH), Del 5p15.2 (FISH), 5p15.2 delesiyası (FISH)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Yenidoğulmuşluq dövründə pişik miyovlamasına bənzər ağılama səsi, doğularkən aşağı çəki və inkişaf geriliyi, balaca baş (mikrosefaliya), yumru üz, əzələ tonusunun zəif olması (hipotoniya), kiçik çənə quruluşu, yüksək və dar damaq, qulaqlarda forma pozğunluğu və zehni gerilik bu sindromun əsas əlamətlərindəndir. Əmmə/udma çətinliyi, qəbizlik, tənəffüs yolu infeksiyaları və yuxu pozğunluqları ən çox rast gəlinən problemlərdəndir. Xromosomal bir xəstəlikdir və 5-ci xromosomun qısa qolunda 15.2 nahiyəsinin itkisi ilə inkişaf edir. Cri du Chat xəstəliyi ilə uyğun əlamətləri olan xəstələrdə əlaqəli nahiyənin delesiyası FISH ilə müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-024

## CYP2C19\*2\*3 MUTASIYA ANALİZİ (PLAVIX TƏSİRİ)

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Kalitatif real time PCR (melting point)

**İstifadə qaydası:** Vorikonazol metabolizmində vacib rolunu oynayan bir enzimdir. Aşağı enzim aktivliyinə səbəb olan \*2 və \*3 allelləri Asiya əhəlisinin 15-20%-də, digər əhəlinin 3-5%-də variant olur. Bu zəif metabolizə edici allellər üçün homoziqot olanlarda, Vorikonazol səviyyəsinin, homoziqot \*1 olanlardan 4 dəfə, heteroziqot olanlardan isə 2 dəfə yüksək olduğu məlumdur. Bu səbəbdən mütəmadi məsləhət görülən dozalarda Plavix verilməsi halında; bir qrup xəstədə, normal CYP2C19 aktivliyi göstərən xəstələrə nisbətən daha çox kardiovaskulyar hal müşahidə edildi məlumdur. CYP2C19 genotipləməsinin müalicə strategiyasını müəyyən etmədə yardım etdiyi məlumdur, ancaq uyğun doza rejimi hələ müəyyən edilməmişdir. Ümumiyyətlə, CYP2C19 zəif metabolizə edici allel müəyyən edilən xəstələrdə digər antiaqreqant müalicələrin seçilməsi məsləhət görülür.

Enzim aktivliyi Vorikonazolla yanaşı Omeprazol, Pantoprazol, Esomeprazol, Rabeprazol, Diazepam və Nelfinavir metabolizmi üçün vacibdir.

**Plavix aktiv metabolit farmakokinetikası və antiaqreqant təsirin CYP2C19 metabolizə etmə təsiri ilə əlaqəli dəyişimi**

	Doza	Çox sürətli Orta hesabla (SD)	Sürətli Orta hesabla (SD)	Orta Orta hesabla (SD)	Zəif Orta hesabla (SD)
<b>Cmax (ng/ml)</b>	300 mq (24 h) 600 mq (24 h) 75 mq (Day 5) 150mq (Day 5)	24 (10) 36 (13) 12 (6) 16 (9)	32 (21) 44 (27) 13 (7) 19 (5)	23 (11) 39 (23) 12 (5) 18 (7)	11 (4) 17 (6) 4 (1) 7 (2)
<b>IPA (%)*</b>	300 mq (24 h) 600 mq (24 h) 75 mq (Day 5) 150mq (Day 5)	40 (21) 51 (28) 56 (13) 68 (18)	39 (28) 49 (23) 58 (19) 73 (9)	37 (21) 56 (22) 60 (18) 74 (14)	24 (26) 32 (25) 37 (23) 61 (14)
<b>VASP-RPI (%)+-</b>	300 mq (24 h) 600 mq (24 h) 75 mq (Day 5) 150mq (Day 5)	73 (12) 51 (20) 40 (9) 20 (10)	68 (16) 48 (20) 39 (14) 24 (10)	78 (12) 56 (26) 50 (16) 29 (11)	91 (12) 85 (14) 83 (13) 61 (18)

Orta hesabla (SD)-inhibition of platelet aggregation (5mcM ADP) \*/-  
Vasodilator-stimulated phosphoprotein-platelet reactivity index \*/-

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-025

## DEB TESTİ

**Sinonim:** Fankoni anemiyası, DEB testi, Diepoksi-bütadiene testi

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** sitogenetik, 72 saatlıq hüceyrə kulturası DEB ilə stimullaşdırılmış

**İstifadəsi:** Fankoni anemiyası (Fankoni aplastik anemiyası) şübhəsi olan xəstələrdə istifadə edilir. Fankoni inkişafın ləngiməsi, baş barmaq anomaliyaları, tez-tez infeksiya və əsasən ağır gedişli anemiya ilə gedən bir xəstəlikdir. DEB stimulu ilə xromosomlardakı qırıq sayının 100%-dən yuxarı çıxması diaqnozu müəyyən edir. Ancaq 100%-dən aşağı olması diaqnozu inkar etmir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-026

## DIGEORGE SİNDROMU (FISH)

**Sinonim:** 22q sindromu, 22q11.2 sindromu, 22q11.2 delesiyası, del 22q11.2, DGS

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** DiGeorge sindromunun əlamətləri paratiroid və timus inkişaf pozğunluqları, ürək anomaliyaları və tipik üz görünüşüdür. Ürək defekti və yenidoğulmuş tetaniyası kimi əlamətlərin mövcudluğunda DiGeorge sindromundan şübhələnmək lazımdır. 90% xəstələrdə, 22-ci xromosomun q11.2 zolağının delesiyasıdır. DiGeorge sindromu əlamətləri göstərən xəstələrdə bu nahiyə FISH ilə müayinə edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-027

## Del 5q

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan , sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** 5-ci xromosomun uzun qolunun interstisial silinməsi miyelodisplastik sindromlarda ən çox rast gəlinən xromosom anomaliyasıdır. Del(5q) sindromunun tanınmış klinik əlamətlərinə makrositar anemiya, normal və ya yüksək trombosit sayı, sümük iliğində hipolobulasiya olunmuş meqakariositlərin olması daxildir. Del(5q) sindromunun molekulyar patogenevizindəki irəliləyişlər klinik fenotipdən məsul olan mexanizmləri başa düşməkdə paralel irəliləyişlərə malikdir. Del(5q) sindromu olan xəstələrdə lenalidomidin güclü aktivliyinə baxmayaraq, xəstələrin təxminən 50%-də 2-3 illik müalicədən sonra cavab itkisi və ya irəliləmə müşahidə oluna bilər. Müalicə müqaviməti ən çox TP53 gen mutasiyası ilə əlaqələndirilir. Lenalidomid müqavimətini inkişaf etdirən xəstələrdə müalicə variantları məhduddur və bunlara hipometiləşdirici maddələr, allogen hematopoetik kök hüceyrə transplantasiyası daxildir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB -20-026

## DMD/BMD DELESİYA ANALİZİ

**Sinonim:** Duchenne Muskulyar Distrofiya (DMD) delesiya analizi, Becker Muskulyar distrofiyası (BMD) delesiya analizi, Muskulyar distrofiya Duchenne (DMD) delesiya analizi, Muskulyar Distrofiya Becker (BMD) delesiya analiz

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan ailədən

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR+Gel Elektroforezi; MLPA

**İstifadəsi:** Duchenne Muskulyar Distrofiya (DMD) 1/3500 tezlikdə rast gəlinən inkişaf edən əzələ xəstəliyidir. X-la əlaqəli irsi keçir, xəstəlik əsasən kişilərdə ağır gedişlidir. Qızlarda fərqli səviyyələrdə əlamət göstərə bilər. Əsasən 2 yaşdan sonra hərəkət funksiyalarının inkişafında gecikmə başlayır. Həkimə müraciət etmə, əsasən, pilləkən qalxma, qaçma ya da oturduğu yerdən ayağa qalxmaqda çətinlik səbəbi olur. 2-2,5 yaş aralığında normal gəzə bilər. Duruş pozğunluqları, xüsusilə lumbal lordozda artma müşahidə edilir. Barmaq uclarına basaraq, axsaya-axsaya gəzmə ən çox rast gəlinən əlamətdir. Axilles vətərinin bağı sərtləşməsi nəticəsində ayağın topuqdan yuxarıya doğru qaldırılması (dorsifleksiy) çətinləşir. Dərin vətər refleksləri azalır. Xəstəlik ayaq-baldır (aşağı ətraflar) əzələlərdə başlayır, daha sonra əl-qol (yuxarı ətraflar) əzələlərinə keçir. Xəstələr 12-14 yaşlarına çatmadan əlil arabasından asılı yaşamağa başlayırlar. Ürək zədələnməsi, əsasən 5-6 yaşlarında özünü bəlli edir. Xəstələrin 10%-də həyatı təhdit edəcək ciddiyyətə ürəkdə ritm pozğunluqları və ürək çatışmazlığı meydana gələ bilər. Xəstələrdə yüngül dərəcədə əqli gerilik, davranış pozğunluqları ya da autizm davranışları görülmə bilər.

Qanda, kreatin fosfokinaza 100-700 qat, aldolaza enzimi də 10-30 qat artır. Əzələ biopsiyasında hüceyrə degenerasiyası, əzələ hüceyrəsi böyüklüyündə müxtəlifliklər, normal tənzimləmədə pozğunluqlar və nəzərəçarpan böyük hiyalinize miyofibrillər müşahidə edilir və zaman irəli getdikcə əzələ toxuması yerini fibroz toxuma və yağ toxuması tutur.

Becker Muskulyar Distrofiya (BMD), Duchenne Muskulyar Distrofiyası kimi irsi əzələ xəstəliyidir. Eyni genin fərqli xətaları nəticəsində yaranır və daha xoşxassəli gedir. BMD-də inkişaf edən əzələ zədələnmələri müşahidə edilmir və həyatı təhdit edəcək miqyasda bir problem yaratmır.

Xp21.2-də olan Distrofin genindəki dəyişikliklər hər iki xəstəliyə də şərait yaradır. Xəstələrin 67%-də gəndə böyük itkilər (delesiyası), 6%-də genin bəzi nahiyələrinin duplikasiyası, 30%-də isə nöqtə mutasiyaları müəyyən edilmişdir. 67% nisbətində xəstəliyə delesiya şərait yaratdığı üçün DMD və BMD-də ilk olaraq DMD/BMD delesiya analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-029

## DMD DAŞIYICILIQ TESTİ

**Sinonim:** Duchenne Muskulyar Distrofiyası (DMD), distrofin, delesiya, heteroziqot

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan ailədən

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** MLPA

**İstifadəsi:** Duchenne Muskulyar Distrofiya (DMD) 1/3500 tezlikdə rast gəlinən inkişaf edən əzələ xəstəliyidir. Xp21.2-də olan Distrofin genindəki dəyişikliklər hər iki xəstəliyə də şərait yaradır. Xəstələrin 67%-də gəndə böyük itkilər (delesiya), 6%-də genin bəzi nahiyyələrinin duplikasiyası, 30%-də isə nöqtə mutasiyaları müəyyən edilmişdir.

Xəstəlik əsasən oğlan uşaqlarında görülür və analar daşıyıcıdır. Ananın daşıyıcılığının müəyyən edilməsi, ailənin daha sonrakı hamiləliklərdə doğuşdan öncə diaqnostikanın mümkünlüyüdür. Bu test xəstənin uşağında DMD/BMD delesiyası və ya dublikasiyası aşkar edildikdə və ya ailədə oxşar xəstəlik olduqda, lakin xəstə şəxsədə testin aparılması mümkün olmayan hallarda ailəyə sonrakı hamiləliklər üçün doğuş öncəsi prenatal diaqnoz şansı vermək məqsədi ilə həyata keçirilir. Test daşıyıcı olma ehtimalı olan anaya tətbiq edilir. Bu müayinənin hamiləlik başlamadan öncə tamamlanması məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-028

## E-CADHERINE MUTASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** CDH1 bütün gen ardıcılıq analizi, E-kaderin bütün gen ardıcılıq analizi, Mədə xərçəngi meyllilik testi, ailəvi mədə xərçəngi, irsi diffuz mədə xərçəngi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan, şiş toxuması

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq, steril borucuq işində təzə toxuma ya da parafin blok

**Çalışma metodu:** DNT Ardıcılıq analizi

**İstifadəsi** Mədə xərçəngi hallarının əksəriyyəti sporadik olmaqla yanaşı bu halların 5%-nin irsi olduğu təxmin edilir. ABŞ-da 2004-cü ildə 1.134 halın ilkin irsi faktorlarla əlaqəli olaraq meydana çıxdığı məlumdur. Mədə xərçəngi hallarının 5%-lik hissəsi klassik irsi etiologiyaya malikdir və mədə xərçənginə meyllilik sindromları ilə əlaqəlidir. CDH1 (E-kaderin) genində meydana gələn "germline" mutasiyalar HDGC-lərin (İrsi Diffuz Mədə Xərçəngi) təxminən 30-40%-ə cavabdehdir. Bunların təxminən 75%-i "truncating" mutasiyalardır. Germline CDH1 mutasiyasının yüksək penetrasiyaya malik olduğu məlumdur. Bu mutasiyanı daşıyan fərdlərdə xərçəng inkişafı riski təxminən 70% olaraq bildirilir. 16q22.1-də lokalizə olan CDH1 geni 16 ekzondan ibarətdir. Meyillilik səbəbi olaraq göstərilən 57 mutasiyanın 75%-i protein boyunu dəyişdirir. Mutasiyalar bütün genə bərabər olaraq paylanmışdır. Laboratoriyamızda CDH1 geninin bütün kodlaşdıran nahiyyəsinin ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-032

## EGFR GENİ MUTASIYALARI

**Sinonim:** Epidermal growth faktor reseptoru mutasiyaları, ağciyər xərçəngi geni analizi, Erlotinibə həssaslıq, EGFR ekzon 19 delesiyası

**Nümunə növü:** Şiş toxuması

**Nümunə miqdarı:**

**Nümunə qabı:** Steril borucuq daxilində təzə toxuma ya da parafin blok

**Çalışma metodu:** Ardıcılıq analizi (Ekzon 18, Ekzon 19, Ekzon 20, Ekzon 21)

**İstifadəsi:** EGFR ailəsi reseptorları transmembran TK (tirozinkinaza) reseptorlarıdır və NSCLC-nin 70%-də overekspresedir. EGFR mutasiyaları NSCLC-nin 15-20%-də olur. EGFR Ekzon 19-dakı delesiyalar (bütün mutasiyaların 44%-i), ekzon 21-dəki nöqtə mutasiyaları (bütün mutasiyaların 41%-i) ən çox rast gəlinən mutasiyalardır, birlikdə bütün mutasiyaların 80%-dən çoxunu əmələ gətirir. EGFR mutasiyalarının adenokarsinoma histoloji tipində, siqaret çəkməyənlərdə, qadınlarda və Şərqi Asiya mənşəli xəstələrdə daha çox rast gəlinədiyi müəyyən edilmişdir. Mutasiya ilə artmış ekspresiyası səbəbi ilə EGFR-i hədəf alan müxtəlif terapotiklər vardır. Gefitiniz və erlotinib selektiv olaraq EGFR-i hədəf alan birinci nəsil EGFR TK-dır. Başlanğıcda EGFR TK-nə cavab verən NSCLC xəstələrinin demək olar ki, hamısında dözümlülük inkişaf edir. Bu hal ikinci bir nöqtə mutasiyası ilə əlaqəli ola bilər. Məsələn: T790M mutasiyası EGFR TK müalicəsi zamanı şiş inkişafı görülən xəstələrin təxminən yarısında müəyyən edilmişdir. Müalicə edilməyən xəstələrin şişlərində nadir müəyyən edilir. Bundan başqa ekzon 20-dəki duplikasiya və/və ya insersiyalar EGFR TK aktivləşdirici mutasiyaların 5%-nə cavabdehdir və eyni zamanda EGFR TK rezistentliyi ilə də korrelyasiya göstərir. EGFR qazanılmış rezistentliyin 50%-ə T790M mutasiyaları, 15-20%-nə cMET overekspresiyası, 5%-nə ekzon 20-dəki duplikasiyalar və/və ya insersiyalar və 25-30%-ə də məlum olmayan mexanizmlər cavabdehdir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-033

## EKZOM SEKANS ANALİZİ (WES)

**Sinonim:** Bütün gen analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** NGS

**İstifadəsi:** Xəstənin genetik kodundakı nukleotidlərin sırasını təyin etmək, genetik pozğunluqları yoxlamaq üçün istifadə edilən bir üsuldür. Genetik variyasiyaları müəyyən etmək üçün səhiyyə və tədqiqatda iki üsul, bütün ekzom ardıcılığı və bütün genom ardıcılığı daha çox istifadə olunur; hər iki üsul böyük miqdarda DNT-nin sürətli ardıcılığına imkan verən yeni texnologiyalara əsaslanır. Bütün ekzom analizi DNT ardıcılığı analizindən daha qısa müddətdə daha böyük bir DNT bölgəsi haqqında məlumat verir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-034

## ƏQLİ GERİLİK PANELİ

**Sinonim:** Əqli gerilik paneli, Mental Retardasiya

**Test tərkibi:** Xromosom analizi (periferik qandan), Fragile X sindromu (PCR), Subtelomerik Delesiya Analizi

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3ml+5 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq, bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** KARIOTİP, FRAX PCR

**İstifadəsi:** Yüngül əqli geriliklərin 14%-i və orta ağırlıqda əqli geriliklərin 45%-i genetik səbəblərlə inkişaf edir. Təxminən 2000 ədəd kimi məlum olan səbəblər arasında ilk sırada xromosom xəstəlikləri yer tutur. 5% halda fragile X, 10% halda isə subtelomerik dəyişikliklər müəyyən edilir. Bu səbəbdən səbəbi məlum olmayan əqli geriliklərdə xromosom müayinəsi, fragile X testi və subtelometrik delesiya analizləri birgə edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-002

## FAKTOR V LEİDEN MUTASIYASI

**Sinonim:** Faktor V G1691A mutasiya analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Quanfitativ real time PCR

**İstifadəsi:** Faktor V qan laxtalanmasında rol oynayan proteinlərdən biridir. Faktor V aktiv proteini C-nin kofaktorudur. Leiden mutasiyası FV-ni kodlayan genin 1691-ci pozisiyasında G-nin A-ya çevrilməsi ilə meydana çıxır. Bunun sonunda proteinin 506-cı pozisiyasındakı arginin yerinə qlisin keçməsi ilə nəticələnir. Leiden mutasiyası trombofiliyanın ən çox rast gəlinən genetik səbəbidir. Venoz trombozlarda təxminən 95% nisbətində rast gəlinir. Hamiləlikdə laxtalanma riskini artırır. Hamiləlik dövründəki tromboz riskini Faktor V Leiden mutasiyası heterozioqot isə 7-10 qat, homoziqot isə 50-100 qat artırır. Heterozioqot Leiden daşıyıcısı olan hamilələrdə hamiləliyin ilk trimestrdən sonra rast gəlinən təkrarlanan hamiləlik itkilərinin də daha çox olduğu bildirilir. Təkrarlanan, 50 yaşından öncə və ya hamiləlikdə venoz tromboz keçirənlər, ilk trimestrdən sonra açıqlanmayan hamiləlik itkisi anamnezi olanlar ilə 50 yaşından öncə miokard infarktı keçirən və siqaret çəkən qadınlarda Leiden mutasiyasına baxılması məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-036

## FANCONI-BICKEL SİNDROMU (SLC2A2 GENİ)

**Sinonim:** Qlikogen depo xəstəliyi tip XI, SLC2A2 mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Qlikogen depo xəstəliyi tip XI olaraq da tanınan Fanconi-Bickel sindromu (FBS) karbohidrat metabolizminin nadir rastlanan və autosom resessiv olaraq irsi keçən bir xəstəlikdir. Klinik əlamətlər: qlikogen toplanması ilə əlaqəli hepatomeqaliya, qlükoza və qalaktozaya intoleransı, aclıq hipoqlikemiyası, tipik tubulyar nefropatiya, raxit, nəzərəçarpan inkişaf geriliyi. Xəstəlikdən "glucose transporter 2" (SLC2A2, GLUT2) geni cavabdehdir. SLC2A2 mutasiyaları FBS diaqnozu qoyulan xəstələrin 74%-də müəyyən edilir. 3-cü xromosomda yer tutan SLC2A2 geni; 30 kb uzunluğunda olub, 11 ekzon və 10 introndan ibarətdir. Bu günə qədər 34 fərqli SLC2A2 mutasiyası müəyyən edilmişdir. Bu mutasiyalar genin demək olar ki bütün ekzonlarına (1-ci ekzondan başqa) paylanmışdır. Bu mutasiyalardan heç biri sıx rast gəlinməməklə yanaşı, FBS xəstələrində ən çoxu R301X və R365X mutasiyaları görülmüşdür. Laboratoriyamızda Fanconi-Bickel sindromu şübhəsində SLC2A2 geni ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-132

## FENİLKETONURİYA-PAH GENİ ARDICILLIQ ANALİZİ

**Sinonim:** PKU genetik analizi, fenilalanin hidrosilaza gen defekti, PAH mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Bu xəstəliyin ən vacib xüsusiyyəti erkən diaqnozun qoyula bildiyi zaman, müalicə ilə digər bütün əlamətləri kimi əqli geriliyin də əngəllənməsi mümkündür. Bunun təmin edilə bilməsi üçün uşaqların yenidoğulmuş dövründə müayinə edilmələri və uyğun müalicəsinə başlanılması lazımdır. Diaqnoz ilk 5 gündə topuqdan götürülən bir damla qanla asanlıqla qoyula bilər. Ölkəmizdə xəstəliyin ilk 3-5 günündə bütün yenidoğulmuşlarda skriningi aparılır. Xəstəlik autosom resessiv keçir. Bu səbəbdən əgər ailədə PKU-lu bir uşaq varsa ana və atanın eyni xəstəlik üçün daşıyıcı olma riski 100% olaraq qəbul edilir. Daşıyıcı ana və ata üçün qız və ya oğlan hər uşaqda xəstəliyin görülmə riski 25%-dir. Topuq qanında fenilalanin skriningi ilə PKU ilkin diaqnozu qoyulan xəstələrdə: dəqiq diaqnozun qoyula bilməsi, molekulyar patologiyanın müəyyən edilməsi ailədə risk altındakı cütlüklərin və fərdlərin müəyyən edilməsi göstərişləri ilə fenilketonuriya mutasiya analizi edilməsi məsləhət görülür.

Laboratoriyamızda PAH geninin bütün kodlaşdıran nahiylərinin ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB19-089

## FGFR2 ARDICILLIQ ANALİZİ

**Sinonim:** Crouzon sindromu, Apert sindromu, Pfeiffer sindromu, kraniosinotiz, izolə olunmuş koronal sinotiz, Jackson-Weiss sindromu, Beare-Stevenson sindromu

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** FGFR2 mutasiyaları kraniosinotiz sindromlarının ən çox rastlanan səbəbləridir. Crouzon sindromu, Apert sindromu, Pfeiffer sindromu Tip 2 və 3, izolə olunmuş koronal sinotiz, Jackson-Weiss sindromu hallarının 100%-də, Beare-Stevenson sindromu hallarının 95-99%-də və Tip 1 Pfeiffer sindromu hallarının 95%-də FGFR2 mutasiyaları müəyyən edilir.

10-cu xromosomun q26 nahiyləsində yer tutan bu 18 ekzonlu protein məhsulu bir reseptor tirozinkinazadır. Laboratoriyamızda genin bütün kodlaşdıran nahiylələrinə aid mutasiyalar ardıcillıq analizi ilə müayinə edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-038

## FGFR3 ARDICILLIQ ANALİZİ

**Sinonim:** Skelet displaziya DNT ardıcillıq analizi, Axondroplaziya ardıcillıq analizi, Hipoxondroplaziya ardıcillıq analizi, Tanatoforik displaziya, kraniosinotiz

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Fibroblast growth faktor reseptor 3(FGFR3) geni, bir çox vacib hüceyrəvi fəaliyyətdə rol oynayır. Bu gendəki mutasiyalar Axondroplaziya və Hipoxondroplaziya ilə yanaşı Tanatoforik Displaziya və bəzi kraniosinotiz (baş sümüklerinin erkən birləşməsi) növlərinə də şərait yaradır. Axondroplaziya və Hipoxondroplaziya mutasiya analizi nəticəsi neqativ çıxanlar ilə Tanatoforik Displaziya və Kraniosinotiz hallarında FGFR3 ardıcillıq analizi edilməsi məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-039

## FIPL1/PDGFRα FÜZYONU, DEL 4Q12 (RT-PCR)

**Sinonim:** PDGFRA-FIP1LI füzyonu, 4q yenidən nizamlanması, PDGFRA

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** RT-PCR

**İstifadəsi:** Ən çox rast gəlinən hipereozinofil sindromda müşahidə edilməklə mieloid şişlərdə müşahidə edilə bilən bir dəyişiklikdir. Artmış tirozinkinaza aktivliyinə şərait yaratdığı üçün bu füzyonun mövcudluğu tirozinkinaza inhibitorları istifadəsi üçün göstəriş təşkil edir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-121 (Bilinən mutasiyalar)

## FOXL2 MUTASİYASI

**Sinonim:** Blepharophimosis ptosis epikantus inversus sindromu, BPES sindromu

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Blefarofimoz sindromu (BPES), göz qapağı deformasiyaları ilə gedən autosom dominant irsi bir xəstəlikdir. İki tipi məlumdur. Tip I-də vaxtından əvvəl doğuş, yumurtalıq çatışmazlığı (POF) inkişaf edərkən tip II-də POF yoxdur. Bir transkripsiya faktorunu kodlaşdıran FOXL2 geninin mutasiyaları xəstəliyə şərait yaradır. Mutasiyaların 30%-i polialanin quyruq nahiyləsində görülür. Poliadenialsiya mutasiyalarında POF riski yüksəkdir. Mutasiyaların geri qalanı bütün genə paylanmışdır. Bu səbəbdən, laboratoriyamızda BPES ilkin diaqnozu ilə göndərilən materiallarda FOXL2 bütün gen ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-121 (Bilinən mutasiyalar)

## FRAGILE X SİNDROMU (PCR)

**Sinonim:** FMR1 geni CGG təkrar artımı

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PCR

**İstifadəsi:** Fragile X sindromu bütün cəmiyyətlərdə əqli geriliyin ən öndə gələn səbəblərindən olub, oğlan uşaqları arasında əqli gerilik səbəblərində Daun sindromundan sonra ikinci yeri tutur. Fragile X sindromlu oğlan uşaqlarının 60%-də əqli gerilik, böyük qulaq, tipik üz görünüşü, makroraxidizm müşahidə edilir. Bunlarla yanaşı, nitq pozğunluqları, autistik davranışlar, oynaqlarda zəiflik (hiperekstansibilitə), mitral qapaq prolapsı, aorta dilatasiyası və yenidoğulmuşluq dövründə konvulsiyalar da rast gəlinir. Əlamətlər şəxslər arasında və hətta eyni ailə daxilində dəyişiklik göstərir. Sindromun dəqiq diaqnozu genetik analiz ilə müəyyən edilir. Molekulyar metodlarla təkrarlanan artımın müəyyən edilməsi üçün araşdırma aparılır. Bununla yanaşı, autizm səbəbləri daxilində 1-2% tezlikdə yer tutduğu üçün başqa hər hansı bir əlaməti olmasa belə autizmlə xəstələrdə də edilməsi məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-041

## FRIEDREICH ATAKSIYASI MUTASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** FA, frataksin mutasiyası, FXN geni mutasiya analizi, X25 geni mutasiya analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR

**İstifadəsi:** Ataksiya əzələ hərəkətlərindəki koordinasiyanın pozulmasıdır. Ən çox rastlanan forması Friederich Ataksiyasıdır (ABŞ-da 1/50000). Erkən başlanğıc forması 5-15 yaşlarında, gec başlanğıc forması isə 20-30 yaşlarında əlamət verməyə başlayır. Qol və ayaqlarda gücsüzlük, koordinasiya itkisi, görmə və nitq pozğunluğu, eşitmə itkisi başlıca əlamətləridir. Xəstələrin 90%-də ürək zədələnməsi vardır. Xəstəlik qadın və kişilərdə eyni tezlikdə rast gəlinir. Autosom resessiv irsi keçir. Xəstəliyə cavabdeh gen 9-cu xromosomdakı (9q13-q21.1) FXN genidir. Təxminən 98% xəstədə genin 1-ci intronunda yer tutan və normal şəxslərdə 5-30 ədəd olan GAA təkrar sayının 70-1000-ə qədər artması xəstəliyə şərait yaradır. Bu səbəbdən, FA əlamətləri göstərən xəstədə ilk olaraq FXN geni 1-ci intronunun GAA təkrar nahiyyəsini təşkil edən PCR edilərək, məhsul boyu ilə təkrar sayı ortaya qoyulur.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-042

## G6PD GEN ANALİZİ (QLÜKOZA-6-FOSFAT DEHİDROGENAZA)

**Sinonim:** Qlükoza-6-fosfat dehidrogenaza, Qlükoza-6-fosfat dehidrogenaza çatışmazlığı, Hemolitik anemiya, Qeyri-ferositik hemolitik anemiya, Favizm, G6PD, hemolitik anemiya, qeyri-sferositik anemiya, G6PD çatışmazlığı

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** G6PD çatışmazlığı irsi bir xəstəlikdir. Orqanizmdə G6PD (qlükoza-6-fosfat dehidrogenaza) adlı fermentin az olması və ya heç sintez oluna bilməməsidir. Qlükoza-6-fosfat dehidrogenaza çatışmazlığı oksigeni ağciyərlərdən bütün bədən toxumalarına daşıyan qırmızı qan hüceyrələrinə təsir edən genetik bir xəstəlikdir. Bu fermentin çatışmazlığı hemolitik anemiyaya səbəb ola bilər. Bu zaman, qırmızı qan hüceyrələrinin parçalanması, yaranmasına nisbətən daha sürətli gedir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-043

## GALT GENİ GENETİK ANALİZİ (QALAKTOZEMİYA)

**Sinonim:** Qalaktoza-1 fosfat uridil transferaza geni mutasiya analizi, GALT mutasiya analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** 1/50 000 tezliklə rastlanan, autosom resessiv keçən bu xəstəlikdə qalaktoza-1-fosfat uridil transferaza aktivliyi əksikdir. Linzada qalaktoza toplanır, digər toxumalarda qalaktoza-1-fosfat toksikliyi görülür. Əlamətlər südlə qidalanmanın başlanmasından qısa müddət sonra meydana çıxır. Sarılıq, qusma, ishal, qidalanma çətinliyi, çəkinin artmaması, hepatosplenomeqaliya, assit, katarakta, konvulsiyalar, əqli gerilik müşahidə edilir. Erkən diaqnoz qoyulmadığı hallarda qaraciyer və beyində zədə əmələ gəlir. Südlə qidalanmanı müşahidə edərək sidikdə qalaktoza müəyyən edilməsi diaqnostikada vacibdir. Hal hazırda bir çox ölkədə qalaktozemiya hallarının yenidoğulmuşluq dövründə erkən diaqnozu üçün skrining testləri edilir. Qalaktoza və metabolitlərin toplanmasının qarşısının alınması üçün qalaktozanın diyetadan çıxarılması lazımdır. Körpədə laktozasız diyetə başlanarsa əlamətlərin bir çoxu sürətlə azalır. Diyetanın yeniyetməlik dövrünə qədər davam etməsi lazımdır. Ancaq, müalicədən əvvəl beyin və qaraciyərdə zədələnmə varsa bu tamamilən müalicə olunmaz. Dərhal doğuşdan sonra müalicəyə başlanılan hallarda zəka nisbəti 90% və ya yuxarı ola bilər. Qalaktoza-1 fosfat uridil transferaza geni (GALT) 9-cu xromosomun qısa qolunda yerləşir. (9p13). Bu genin çox fərqli mutasiyaları nəticəsində xəstəlik inkişaf edir.

Mutasiya spektri çox dağınıq olduğu üçün Qalaktozemiya üçün GALT geninin ardıcillıq analizi edilir. Dəqiq diaqnozun qoyula bilməsi, molekulyar patologiyanın müəyyən edilməsi ailədə risk altındakı cütlüklərin və fərdlərin müəyyən edilməsi və bunun sayəsində yenidöğülmüşlük dövründə erkən diaqnozun təmin edilə bilməsi göstərişləri ilə GALT geni mutasiya analizi edilməsi məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-123

## GILBERT XƏSTƏLİYİ UGT1A1 5` (TA) TƏKRAR SAYI

**Sinonim:** Gilbert sindromu, UGT1A1\*01, UGT1A1\*28, irsi hiperbilirubinemiya

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Gilbert sindromu (Gilbert-Meulengracht sindromu) hiperbilirubinemiyanın irsi səbəbləri arasında birinci sırada olub, rastgəlmə tezliyi 5-10% təşkil edir. Ən nəzərəçarpan əlaməti qandakı konyuqasiya olunmayan bilirubin səviyyəsinin yüksəlməsi ilə əlaqəli inkişaf edən sarılıqdır. Hiperbilirubinemiya, bilirubin konyuqasiyasını təmin edən qlukurontransferaza enziminin aktivliyində 70-80% azalma nəticəsi inkişaf edir. Bu enzimi (uridine-diphosphate-glucuronosyltransferaza isoform 1A1, UDP-glucuronosyltransferase 1A1) 2-ci xromosomun q37 nahiyəsində yer tutan UGT1A1 geni kodlaşdırır. UGT1A1 geninin promotor nahiyəsində olan timin-adenin (TA) təkrar saylarının dəyişməsi enzim səviyyəsinə təsir göstərir. Təkrar sayın 6-dan daha çox olması; UGT1A1 enzim səviyyəsini aşağı salır. Populyasiyanın 50%-də bu təkrar sayı 6-dır. Təkrar sayının 7 olduğu UGT1A1 \*28 variantı [A(TA7)TAA], populyasiyalarına nisbətən 3% ilə 40% arasında dəyişən tezliklərdə olur. Gilbert xəstəliyi əsasən homoziqot UGT1A1 \*28 variantı ilə birgə görülür. 94% hallarda digər qlukurontransferazalara (UGT1A6, UGT1A7) təsir olur. Bununla yanaşı UGT1A1-in Gly71Arg (UGT1A1\*6), Tyr486Asp (UGT1A1\*7), Pro364Leu (UGT1A1\*73) variantları da xəstəliyə şərait yarada bilər. Laboratoriyamızda Gilbert sindromu ilkin diaqnozu ilə müraciət edilən xəstələrdə UGT1A1 geni promotor nahiyəsi TA təkrar sayı ardıcillıq analizi ilə müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-047

## GCDH GEN ANALİZİ-QLUTARİL ASİDEMİYASI TİP I GENETİK TEST

**Sinonim:** GCDH Gen mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Glutaril asidemiya tip I, gliosis və bazal qanqliyalarda neyron itkisi ilə xarakterizə edilən, əsasən get-gedə manifest hala keçən hərəkət pozğunluğu şəklində özünü göstərən autosom resessiv bir üzvi asidemiya növüdür. Glutaryl-CoA dehydrogenase kodlaşdırın və 19p13 nahiyəsində lokalizasiya edən GCDH genində homoziqot və ya compound (müəkkəb) heteroziqot mutasiyalarıyla meydana çıxır. Laboratoriyamızda bu geni kodlaşdırın nahiyəsinə yönəlmiş HGMD məlumat bazasında yer tutan mutasiyalar ardıcillıq analizi metodu ilə skrining edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB- 19-045

## GALAKTOZEMİYA GENETİK ANALİZİ (KİÇİK PANEL)

**Sinonim:** GM1 qanqliozidoz, Morquio xəstəliyi tip B, mukopolisaxaridoz IVB lizosomal depo, GLB1

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT Ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** GM1 qanqliozidoz (generalizə olunmuş qanqliozidoz) autosom resessiv irsi keçən bir lizosomal depo xəstəliyidir. GM1 qanqliozid, oliqosaxarid və mukopolisaxarid keratin sulfat toplanması ilə inkişaf edir. 3 tipi vardır: infantil, yuvenil və yetişkin. Infantil formada qanqliozid toplanması ilə əlaqəli əqli gerilik, kobud üz görünüşü və hepatomeqaliya rast gəlinir. Yuvenil formada əlamətlər daha gec meydana çıxır. Yetişkin formada isə, Parkinson əlamətləri ilə birgə ləng inkişaf edən demensiya meydana çıxır. β-qalaktozidaza defisiti ilə inkişaf edən xəstəliyə bu enzimi kodlaşdırın GLB1 genindəki mutasiyalara şərait yaradır. Laboratoriyamızda GM1 Qanqliozidoz ilkin diaqnozu ilə müraciət edən xəstələrdə GALT, GALK1 və GALE genləri üçün ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-139

## GALAKTOZEMİYA GENETİK ANALİZİ (BÖYÜK PANEL)

**Sinonim:** GM1 qanqliozidoz, Morquio xəstəliyi tip B, mukopolisaxaridoz IVB lizosomal depo, GLB1

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT Ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** GM1 qanqliozidoz (generalizə olunmuş qanqliozidoz) autosom resessiv irsi keçən bir lizosomal depo xəstəliyidir. GM1 qanqliozid, oliqosaxarid və mukopolisaxarid keratin sulfat toplanması ilə inkişaf edir. 3 tipi vardır: infantil, yuvenil və yetişkin. Infantil formada qanqliozid toplanması ilə əlaqəli əqli gerilik, kobud üz görünüşü və hepatomeqaliya rast gəlinir.



Yuvenil formada əlamətlər daha gec meydana çıxır. Yetişkin formada isə, Parkinson əlamətləri ilə birgə ləng inkişaf edən demensiya meydana çıxır.  $\beta$ -qalaktozidaza defisiti ilə inkişaf edən xəstəliyə bu enzimi kodlaşdıran GLB1 genindəki mutasiyalara şərait yaradır. Laboratoriyamızda GM1 Qanqliozidoz ilkin diaqnozu ilə müraciət edən xəstələrdə GALT, GALK1, GALE, GALM, PGM1, SLC25A13 və SLC2A2 genləri üçün ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-140

## GBA GEN ANALİZİ (GAUCHER QOŞE)

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Gaucher xəstəliyi bədənin bir çox orqanına təsir edən irsi xəstəlikdir. GBA genindəki mutasiyalar beta-qlükoserebrozidazanın fəaliyyətini əhəmiyyətli dərəcədə azaldır və ya sıfırlayır. Əgər bu ferment orqanizmdə kifayət qədər tapılmazsa, qlükoserebrozid və əlaqəli maddələr hüceyrə daxilində zəhərli səviyyədə toplanır. Bu maddələrin anormal yığılması və saxlanması nəticəsində toxuma və orqanlar zədələnir. Bu, Gaucher xəstəliyinin xarakterik xüsusiyyətlərinə səbəb olur. Ən çox görülən əlamətlər isə qaraciyer və dalağın böyüməsi (hepatosplenomeqaliya), qırmızı qan hüceyrələrinin sayının az olması (anemiya), qan trombositlərinin azalması səbəbindən ağciyər xəstəlikləri və sümük ağrısı, sınıqlar və kalsifikasiya kimi sümük anomaliyalarıdır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-044

## Hbs MUTASİYASI ANALİZİ

**Sinonim:** Oraq hüceyrəli anemiya, Sickle cell anemiya

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT Ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Oraq hüceyrəli anemiya, qanazlığı səbəbləri arasında ilk sıralarda yer tutur. Xəstəliklə, eritrositlər normal iki tərəfi qabarıq disk şəklində yerinə xarakteristik oraq şəklində alırlar. Bu dəyişik forma anemiya, periferial damar tıxanılığına, hərdən ağrı verən tutmalara və bezen də infarkt səbəbli ölümə səbəb olur. Hemoqlobinlərdə tək aminturşu dəyişikliyi valin yerinə qlutamin keçməsi nəticəsində anormal formalı hemoqlobin (Hbs) yaranır. Hemoqlobinin anormal forması olan Hbs eritrositlərin oraq şəklində almasına cavabdehdir. Bunun səbəbi isə Hbs molekullarının aşağı  $O_2$  təzyiqində əriyə bilmələrinin azalmasıdır.

İlk kəşf edilən və 11p15.5`də yer tutan  $\beta$  qlobin genində meydana gələn bir nöqtə mutasiyası nəticəsində yaranan irsi bir xəstəlikdir. Laboratoriyamızda xəstəliyə şərait yaradan E6V mutasiyası müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-015

## HEMOXROMATOZ (3 MUTASİYA)

**Sinonim:** HFE mutasiya analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR-FRAGMENT

**İstifadəsi:** Hemoxromatoz, orqanizmin bir çox toxumasında progressiv demir toplanması ilə xarakterizə olunan autosom resessiv genetik bir xəstəlikdir. Artropatiya, qaraciyer sirrozu, melanoderma, ürək çatışmazlığı, şəkərli diabet və digər endokrin çatışmazlıqlarla meydana çıxır bilər. Hemoxromatoz, autosom resessiv keçən bir xəstəlikdir. Xəstəliyə cavabdeh gen 6-cı xromosomdakı HFE genidir. C282Y mutasiyası xəstəliklə birbaşa əlaqəlidir. Laboratoriyamızda HFE geni araşdırılmasında C282Y yanaşı H63D, S65C mutasiyasına da baxılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-049

## HER2/NEU

**Sinonim:** ERBB2 amplifikasiyası Her2 amplifikasiyası, TOPO2A amplifikasiyası

**Nümunə növü:** Şiş toxuması

**Nümunə qabı:** Parafin blokdan kəsik

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Süd vəzisi xərçənglərinin təxminən 18-20%-də insan epidermal böyümə faktoru reseptoru 2 geni (ERBB2=HER2) artmışdır. HER2-nin ekspressiyasındakı artım süd vəzi xərçəngli xəstələrdə pis proqnoz ilə əlaqəlidir. Hal-hazırda süd vəzi xərçəngində HER2/NEU testi kimyaterapiyaya cavabın öncədən görülməsi və monoklonal anticisim müalicəsindən (transtuzumab) faydalana biləcək xəstələrin müəyyən edilməsi üçün edilir. Süd vəzi xərçəngi müalicəsində kliniki qərar müddətinə təsir göstərəcəyindən yeni diaqnoz qoyulan hər xəstədə HER2 testinin diaqnoz mərhələsində edilməsi məsləhət görülür. Laboratoriyamızda HER2/Neu testi toxumada FISH metodu tətbiq edilərək aparılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-002

## HIPOXONDROPLAZIYA MUTASIYA ANALIZI

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəy qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Axondroplaziyanın daha yüngül şəkildir. Xəstəliyə səbəb olan genetik dəyişiklik FGFR3 geni mutasiyalarıdır. Xəstələrin böyük bir qismində FGFR3 genindəki G380R və N540K dəyişimi olduğu üçün Hipoxondroplaziya xəstələrində ilk olaraq Hipoxondroplaziya mutasiya analizi edilməsi məsləhət görülür. Bu mutasiyaların olmadığı xəstələrdə FGFR3 ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-050

## HLA-B27 (PCR)

**Sinonim:** Ankilozlaşan spondilitə meyillilik

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR-BLOT ANALİZİ

**İstifadəsi:** Toxuma uyğunluğu antigenlərindən olan HLA-B27 ağı irqdə 8%, qara irqdə 4% və sarı irqdə 0,5-9% tezlikdə olur. HLA-B27 seroneqativ spondiloartropatiyalar ilə güclü birlikdəlik göstərir. HLA-B27 pozitiv fərdlər arasında ankilozlaşan spondilit tezliyinin ümumi cəmiyyətə nisbətən artmış olduğu (1,8%) bildirilir. Ankilozlaşan spondilit xəstələrinin təxminən 90%-də HLA-B27 pozitivdir. HLA-B27, ankilozlaşan spondilit xəstələrinin təxminən 90-96%-də pozitivdir. Tək HLA-B27 pozitivliyi diaqnoz qoydurmur. Ancaq, HLA-B27 mövcudluğu ankilozlaşan spondilitə meyilliliyi artırır. HLA-B27 pozitivliyi müəyyən edilən fərdlərin 1/5-də xəstəlik inkişaf edir. Laboratoriyamızda HLA-B27 pozitivliyi PZR ilə müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-051

## CYP2D6 MUTASIYA ANALIZI

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR-BLOT ANALİZİ

**İstifadəsi:** Flüksetin metabolizmində vacib rolu olan bir fermentdir. Fermentin aşağı aktivlikli izoformalarının yaranmasına səbəb olan genetik defektler metabolizə təsir edir.

P4502D6 ilə metabolizə edilən ikinci bir dərman verilənlərdə də ferment inhibə olur və normal olduqları halda ləng metabolizə edici kimi davranırlar. Ləng metabolizə edici fərdlərə Flüksetin ilə birgə P4502D6 ilə metabolizə edilən və terapevtik aralığı dar olan bir dərman alacaqları zaman, doza aralığının ən aşağı dozəsindən başlanması məsləhət görülür. Olanzapin, Tolterodin, Terbinafin, Klozapin, Metoprolol, Propranolol, Carvedilol, Propafenon və Tioridazin də P4502D6 ilə metabolizə edirlər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-051

## HLA-B51

**Sinonim:** Behçet xəstəliyinə meyillilik

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR

**İstifadəsi:** Behçet xəstələrində daha çox olaraq HLA-B51 pozitivliyi müəyyən edildiyi məlumdur. Ancaq bu birlikdəlik populyasiyalara nisbətən müxtəliflik göstərir. Behçet xəstəliyində HLA-B51 pozitiv/HLA-B51 neqativ nisbəti Türkiyədə 13,3, Yaponiyada 6,7, ABŞ-da isə 1,3 olaraq hesabət verilir. Ancaq, HLA-B51-in xəstəliyə meyillilik təşkil etməkdən çox xəstəliyin gedişi üzərinə təsirli olduğu bildirilir. HLA-B51 tezliyi uveitli və mərkəzi sinir sistemi zədələnmiş olanlarda daha yüksəkdir. Behçet xəstəliyi ilə əlaqəli olan HLA haplotiplərinin HLA-B5101, HLA-B5102, HLA-B5108, HLA-B5109 olduğu qəbul edilməkdədir. Laboratoriyamızda HLA-B51 pozitivliyi istənilən fərdlərdə pozitivlik müəyyən edildikdən sonra 01-09 arasındakı alellərin müəyyən edilməsi üçün bu alellərə xas primerlərlə PZR edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-052

## HUNTINGTON XƏSTƏLİYİ MUTASIYA ANALIZI

**Sinonim:** HD, CAG artımı, HD geni mutasiya analizi, HTT geni mutasiya analizi, IT15 geni mutasiya analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR, ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Autosom dominant olaraq irsi keçən bir xəstəlik olub beyin və sinir sistemine təsir göstərir. Xəstə şəxslər əsasən heteroziotlardır. Xəstəliyin ilk əlamətləri 30-50 yaş arasında müşahidə edilir və qeyri-iradi hərəkətlər, şəxsiyyət dəyişiklikləri müşahidə olunur. Tez əsəbləşmə, depressiya, özünə qapanma və konsentrasiya ola bilməmək kimi davranışlar da xəstədə mövcud olur. Udmanın çətinləşməsi, ağılı itirmək, danışmada çətinlik də sonrakı dövrlərdə meydana çıxır. Xəstə şəxsin uşaqlarına bu xəstəliyi ötürmə riski 50% nisbətindədir.

Xəstəliyə cavabdeh gen 4-cü xromosomdakı (4p16.3) HTT genidir. Xəstəliyə səbəb olan mutasiya HTT genindəki CAG təkrar sayının artmasıdır. 8-35 CAG təkrarı daşıyan şəxslər normalkən, 42-86 CAG təkrarı daşıyan şəxslər xəstəliyə məruz qalır. HD genindəki CAG təkrar sayı ilə xəstəliyin başlama yaşı tərs əlaqəlidir. Yeni CAG təkrar sayı artdıqca xəstəliyin əlamətlərinin meydana çıxdığı yaş azalır. Aparılan test ilə HD geni CAG təkrar sayı müəyyən edilərək şəxsin bu mutasiyaya malik olub olmadığı müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-054

## İMATİNİB REZİSTENLİYİ ARDICILLIQ ANALİZİ

**Sinonim:** ABL geni P loop mutasiyaları, glivek rezistentliyi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Tirozinkinaza aktivliyinə malik olan BCR/ABL füzyon proteini siqnal ötürülmə inhibitoru imatinib mesilatın hədəfidir. Tirozinkinaza inhibitoru, imatinib mesilat mövcudluğunda BCR/ABL adenozin trifosfat (ATP) birləşdirmə nahiyyəsinə birləşərək BCR/ABL füzyon proteini ekspressiya edən hüceyrələrdə apoptozu induksiya edir. İmatinib ilə müalicə zamanı dərman rezistentliyi inkişaf edən KML xəstələrində rezistentliyin ən çox rast gələn səbəbi BCR/ABL geni kinaza "domain"inə aid mutasiyalardır. Bu nahiyyənin ardıcillıq analizi ilə P-loop-un ən sıx rastlanan mutasiyalarından G250E, Y253H, E255K, T315I, F317L, M351T-nin mənşəyi ilə yanaşı digər mutasiyalar da müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-18-050

## İNVERSIYA (3)(Q21;26.2)/TRANSLOKASIYA(3;3)(Q21;Q26.2) FISH

**Sinonim:** EVI1/RPN1 (ribophorin 1)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:**

Xəstəlik	ANLL, əsasən ilkin MDS mövcudluğunda KML-də t(9;22)-yə əlavə anomaliya, trombositoz və blast krizi halları; digər mieloproliferativ pozğunluqlar
Fenotip	ANLL yarımtipləri (M1, M2, M4, M6, M7) MDS: əsasən RAEB
Epidemiologiya	E:K:1:1; orta 50 yaş
Klinika	N/artmış trombosit sayı; sümük iliğində eritroid və meqakariosit displaziya
Proqnoz	Pis

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## İNVERSIYA (16)(P13;Q22)/TRANSLOKASIYA (16;16)(P13;Q22) FISH

**Sinonim:** Translokasiya (16;16)(p13;q22), t(16;16)(p13;q22), inversiya (16)(p13;q22), inv(16)(p13;q22), CBFβ yenidən nizamlamaları

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Translokasiya (16;16)(p13;q22), t(16;16)(p13;q22) və del(16)q22 eyni klinik xüsusiyyətləri göstərir. Bütün AML-lərdə 5-10%, M4-də 20% tezlikdə rast gəlinir. Digər AML-lərə nisbətən proqnozu daha yaxşıdır. Xüsusilə ilkin diaqnoz qoyulan xəstələrdə FISH ilə baxılması məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## İRSİ ANGIOÖDEM TİP 3

**Sinonim:** Hageman faktor mutasiyaları, F12 mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** İrsi angioödem; əsasən ağrının müşayiət etmədiyi, təkrarlanan və keçən şişkinlik halları ilə gedən, nadir bir genetik xəstəlikdir. HA-nın tezliyinin 10 000-də 1 ilə 50000-də 1 arasında olduğu təxmin edilir və bütün etnik qruplarda qadınlarla kişilərə bərabər şəkildə təsir edir. Angioödem halları bədənin hər hansı bir nahiyyəsinə təsir edə bilər. Ancaq şişkinliklər ən çox əl, qol və ayaqlarda, üzdə, tənəffüs yollarında, bağırsağ divarı kimi daxili orqanlarda, bədəndə, boyun və genital nahiyyədə meydana gəlməyə meyllidir. Xəstəlik 3 tipdir Tip: 1 və Tip2 bədəndə C1 esteraza inhibitoru (C1-INH) olaraq məlum olan xüsusi bir proteinin irsi funksiya pozğunluğu və ya defisiti səbəbi ilə inkişaf edir. Tip3 isə C1 esteraza inhibitoru funksiyası normal olduğu tipdir.

İrsi Angioödem Tip 3-ə F12 geni mutasiyaları cavabdehdir. Bu genin protein məhsulu Hageman faktorudur. Qaraciyərdə sintez edilən Hageman faktoru qanın yad səthlərlə təması nəticəsində aktivləşən bir laxtalanma faktorudur. 5q35.3-də yer tutan F12 geni; 7.5 kb uzunluğunda olub, 14 ekzondan ibarətdir. Laboratoriyamızda F12 geninin bütün ekzonlarının ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-157

## İZOLƏ LİZENSEFALIYA ARDICILLIĞI (FISH)

**Sinonim:** del 17p13.3 (FISH), 17p13.3 delesiyası (FISH)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Lizensefaliya beyinin xarici səthinin (beyin qabığıının) inkişaf pozğunluqlarının vacib bir qrupunu təşkil edir, və "beyin səthində düzləşmə" deməkdir. Qırışlar azalmış olur. Normada 3-4 mm olan beyin qabığı qalınlığı yüksək dərəcədə artır. Beynin bir və ya iki tərəfini tuta bilər. Xəstələrin 10-40%-də vəziyyət 17-ci xromosomun qısa qolunda böyük delesiyalarla (17p13.3) əlaqəli meydana çıxır. Bu səbəbdən izolə edilmiş lizensefaliya müəyyən edilən xəstələrdə FISH ilə 17p13.3 nahiyəsinin araşdırılması məsləhət verilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-017-02

## İZOVALERIAN ASİDEMIYA GENETİK TESTİ (IVD GENİ)

**Sinonim:** İzovalerian CoA dehidrogenaza mutasiyaları, IVD mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** İzovalerian Asidemiya nadir rast gəlinən, autosom resessiv keçən, izovaleril koenzim A dehidrogenaza enzim defisiti ilə əlaqəli bir aminturşu metabolizm pozğunluğudur. Xəstəliyin iki forması mövcuddur. Kəskin forması (halların təxminən 50%-i) həyatın ilk iki həftəsində letargiya, qusma, dehidratasiya əlamətləri ilə meydana çıxır, müalicə edilməsə konvulsiyalar, koma və ölümə şərait yaradır. Xroniki intermittant forması isə bənzər əlamətlərlə, viral və ya bakterial infeksiyalar kimi stres halları və ya yüksək protein qəbulundan sonra, uşaqların daha yuxarı yaşlarında meydana çıxır. Leysin parçalanması zamanı izovalerian turşusunun 3-metil-kroton turşusuna çevrilməsinə kataliz edən izovalerian CoA dehidrogenaza enziminin çatışmazlığı nəticəsində yaranır. Diaqnostikada izovalerian CoA dehidrogenaza (IVD) geninin ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## JAK2 EKZON 12 MUTASIYALARI

**Sinonim:** -

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan, sümük iliği

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Janus kinaza 2 (JAK2) tirozinkinazanın somatik mutasiyaları tirozinkinaza aktivliyini artırır. Mieloproliferativ xəstəliklərdə diaqnoz və müalicənin müəyyən edilməsində əhəmiyyət daşıyan JAK2 V617F mutasiyasının neqativ olduğu xəstələrdə JAK2 ekzon 12-də 537-544. Kodonlarda kiçik delesiya və ya təkli/çoxlu baza dəyişimi mutasiyalarının olduğu bildirilir. Bu mutasiyalar əsasən izolə olunmuş eritrositozlu hallarda müşahidə edilir. Bu məlumatlar əsasən, mieloproliferativ xəstəlik (PV, ET və ya PMF) şübhəsi ilə müşayiət edilən ancaq JAK2 V617F mutasiyası müəyyən edilməyən xəstələrdə ekzon 12 analizi edilməsi məsləhət görülür. Laboratoriyamızda bu mutasiyalar ardıcılıq analizi ilə müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## JAK2 V617F

**Sinonim:** V617F

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan, sümük iliği

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Quantitativ real time PZR (melting point)

**İstifadəsi:** Janus kinaza 2 (JAK2) tirozinkinazanın somatik V617F mutasiyası (JAK2 V617F) tirozinkinaza aktivliyini artırır. Mieloproliferativ xəstəliklərdə diaqnoz və müalicənin müəyyən edilməsində əhəmiyyət kəsb edən bu mutasiya, laboratoriyamızda qanitatif real time PZR ilə müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-055

## KALLMAN SİNDROMU

**Sinonim:** Kalman sindromu, KAL1 delesiyası, Xp22.3 delesiyası, Del Xp22.3

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Kalman sindromu kişi sonsuzluğunun vacib səbəblərindən biridir. Hipoqonadotropin hipoqonadizm və anosmia (qoxu ala bilməmək) ilə birgə görülür. Xp22.3-də olan KAL1 genindəki itki və dəyişikliklər xəstəliyə səbəb olur. Kallman xəstəliyindən şübhələnən xəstələrdə Xp22.3 delesiyasının müəyyən edilməsi üçün FISH analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## KARTAGENER İLKİN SİLİAR DİSKİNEZİYA (CILD1 (DNAI1) GENİ ARDICILLIQ ANALİZİ)

**Sinonim:** DYNEIN, AXONEMAL, INTERMEDIATE CHAIN 1

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNA ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** İlkin siliar diskineziya, genetik olaraq heterogen, autosom resessiv pozğunluqdur. Əvvəllər immotil-silia (immotile-cilia) sindromu da adlandırılan bu hal, situs inversusla birlikdəlik göstərdiyi halda Kartagener sindromu adlandırılır. DNAI1 genində homoziqot, compaund (mürəkkəb) heteroziqot mutasiyaların etiologiyasında rolu mövcud olub, genetik heterogenlik səbəbi ilə digər ehtimal gen-lokus və mutasiyaların da mövcudluğu yadda saxlanmalıdır. Laboratoriyamızda CILD1 (DNAI1) geninin bütün kodlaşdıran nahiyələri ardıcillıq analizi ilə araşdırılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## KCNE1 GEN ANALİZİ

**Sinonim:** Uzun QT sindromu 5, Long QT sindromu 5

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Uzun QT sindromu, əsasında duran müalicə və başqa səbəb olmadan yaranan elektrofizioloji anomaliyanı təmsil edir. Romani Ward, Jervell sindromu kimi sindromlarda meydana çıxır bilər. KCNE1 geni mutasiyaları, Uzun QT sindromu tip 5 əlaqəlidir, bundan başqa məsələn Romani Ward sindromu ilə əlaqəli uzun QT-nin etiologiyasına 2% cavabdehdir. JLN sindromunda isə KCNQ1 (uzun QT 1) ilə birgə əhəmiyyət kəsb edir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## KCNH2 GEN ANALİZİ

**Sinonim:** Uzun QT sindromu 2, Long QT sindromu 2

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Uzun QT sindromu, əsasında duran müalicə və başqa səbəb olmadan yaranan elektrofizioloji anomaliyanı təmsil edir. Romani Ward, Jervell və Lange-Nielsen (JLN) sindromu kimi sindromlarda meydana çıxır bilər. KCNH2 geni mutasiyaları, Uzun QT sindromu tip I ilə əlaqəlidir, bundan başqa məsələn Romani Ward sindromu ilə əlaqəli uzun QT-nin etiologiyasına 46% cavabdehdir. JLN sindromunda isə KCNE1 (uzun QT 5) ilə birgə əhəmiyyət kəsb edir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## KIF2A GEN ANALİZİ

**Sinonim:** KIF2, KINESIN HEAVY CHAIN MEMBER 2A

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Kinezinlər mikrotubul əlaqəli motor proteinlər olaraq məlumdur. KIF2A isə Konezin-13 ailəsi üzvüdür və 5q12-13-də lokalizasiya edir. Uşaqlıq dövrü neyro epilepsiyalarında və neyrodegenerasiyalarında bu genin analizi istifadə sahəsi ola bilər. KIF2A-nın mikrotubul dinamikləri üzərində nizamlayıcı təsiri olduğu qəbul edilir. Mərkəzimizdə KIF2A gen analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## KİMERİZM (FƏRQLİ CİNSİYYƏTDƏN TRANSPLANTASIYA)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Sümük iliği transplantasiyası xəstənin özündən (otoloq nəql) və ya toxuma uyğunluğu təmin edən bir başqasından (allogen) edilə bilər. Allogen transplantasiyalar transplantasiya uğuru daha riskli olmaqla yanaşı, hal-hazırda bir çox mərkəzdə edilə bilər. Allogen transplantasiyaların uğurunun təqibi genetik testlərlə edilir. Burada təməl olaraq xəstə ilə donorun bir-birindən fərqli olan genetik xüsusiyyətləri müşahidədə işarət olaraq istifadə edilir. Laboratoriyamızda transplantasiyadan sonrakı müşahidə, əgər xəstə və donorun cinsiyyətləri fərqlidirsə, cinsiyyət xromosomlarının müəyyən edildiyi FISH metodu ilə edilir. Beləliklə XX və XY quruluşuna malik hüceyrələrin nisbətləri hesablanır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-018

## KLASSİK SİTRULİNEMİYA GEN ANALİZİ

**Sinonim:** Tip I sitrulinemiya, İrsi sitrulinemiya, Argininsuksinil turşusu sintetaza defekti

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Klassik tip sitrulinemiya, Tip I adlandırılır. Ciddi gedişli bir neonatal-infantil forması və yüngül gedişli yetişkin başlanğıcılı forması vardır. Yetişkin başlanğıcılı formalarından hamiləlikdə kəskinləşən və ya doğuşdan sonra manifest hala keçən forması əhəmiyyət kəsb edir. Əlaqəli enzim argininsuksinil sintetaza olur, ASS1 gen analizi ilə mutasiyaları skrining edilir.

Xəstəlik autosom resessiv ötürülür, xəstəliklə əlaqəli olduğu məlum olan homozioqot və ya kliniki dəyərləndirmə müşayiətində mürəkkəb heterozioqot mutasiya mövcudluğunda test, diaqnoz qoydurucu funksiya qazanır və ailədə daşınan mutasiyalar təsbit edildikdə ailəyə prenatalpreimplantasiya diaqnostika alternativləri təqdim edilə bilər. Laboratoriyamızda ASS1 geninin bütün kodlaşdıran nahiyyəsi ardıcillıq analizi metodu ilə skrininq edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## KML PANELİ

**Sinonim:** Chronic Myeloid Leukemia (CML), Xroniki miyeloid leykemiya

**Test tərkibi:** t(9;22)(q34;q11.2)BCR-ABL, PDFA-FIIP1L1, PDGFRB

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** KML hallarında müşahidə edilən klonal anomaliyaların təxminən 50%-i sitogenetik; təxminən 80% FISH üsulu ilə müəyyən edilə bilər. Bu anomaliyaların aşkarlanması xəstəliyin gedişatına istiqamət verir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-010

## KLL PANELİ

**Sinonim:** Xroniki limfositar leykemiya paneli, Chronic lymphocytic leukemia

**Test tərkibi:** ATM (11q22.3) delesiya, P53(17p13.1)delesiya, MYB (6q) delesiya, Trizomiya 12, t(11;14), 13q14.3 delesiya, 13q34 delesiya.

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** KLL-də FISH panelləri ilə sitogenetik müayinəyə bərabər dəyər daşıyır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-014

## KONJENİTAL ADRENAL HİPERPLAZİYA (CYP21A2 GENİ)

**Sinonim:** CAH, KAH, 21-hidroksilaza geni mutasiyaları, 21-hidroksilaza defekti, 21-OHLaz geni mutasiyaları, 21-OHLaz defekti, CYP21A2 mutasiyaları

**Test tərkibi:** I2A/C656G, 8bpik delesiya, p30L, I172N, V281L, Q318X, R356W, cluster 6 mutasiyaları

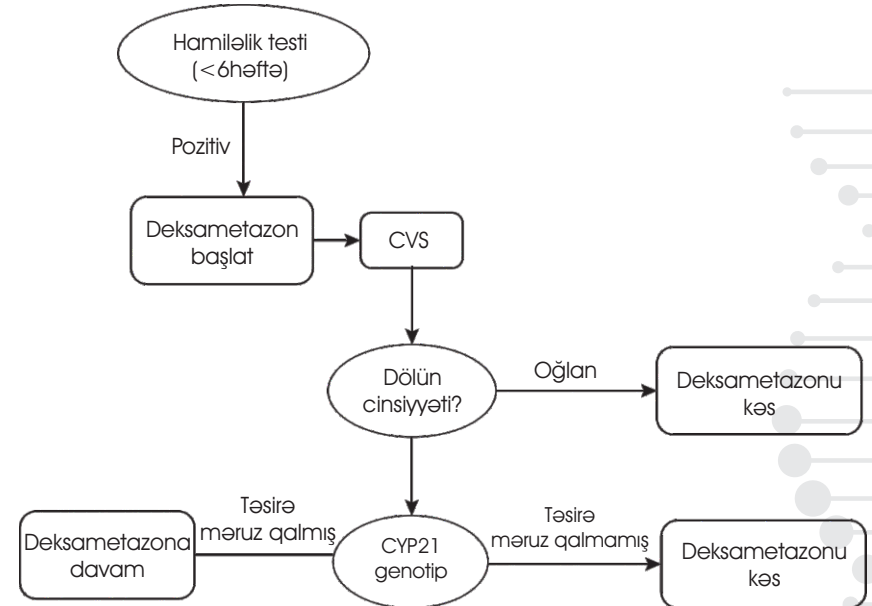
**Nümunə növü:** Amnion mayesi, EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 25-50 mq

**Nümunə qabı:** Steril şpris qabında və Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT Ardıcillıq Analizi

**İstifadəsi:** Anadangəlmə adrenal hiperplaziya, adrenal vəzində kortizol sintezi üçün lazım olan 5 enzimdən birində defekt nəticəsində meydana gəlir. KAH autosom resessiv irsi keçir və şübhəli genitəlinin səbəblərindən birini təşkil edir. Ən çox rastlanan enzim defekti (>90%) 21-hidroksilaza defektidir. 21 hidroksilaza defisitində prenatal diaqnoz bətdaxili müalicəyə ehtimal təmin etməsi baxımından vacibdir. Bətdaxili deksametazon müalicəsinə məruz qalmış qız döllərdə virilizasiyanın azalmasını təmin edir, bundan başqa klitoroplastika və ya vaginoplastika ehtiyacını azaldır. Bu müalicədən sonra yenidoğulmuşda aşağı çəki ya da boy qısalığı göstərilir. Ancaq bu müalicənin qalıcı şramla yanaşı striyalar, hiperqlikemiya, hipertenziya, GIS simptomları və emosional pozğunluqlar kimi anada nəzərə çarpan əks təsirləri vardır. Bu səbəbdən göstəriş olmadan qəbul edilməməsi və hamiləliyin ikinci yarısından sonra dozanın azaldılması məsləhət görülür. Bu xəstəlik autosom resessiv keçir, əgər ana ata daşıyıcıdırsa sadəcə döllərin 1/8-də KAH olması gözlənilir, yeni döllərin 1/8-i xəstəliyə məruz qalmış olacaq və 7/8-i məruz qalmadığı halda gərəksiz müalicə almış olacaqdır. Bu səbəbdən döllərin kariotip təyini və molekulyar prosedurlar müalicədə vacibdir, ilk olaraq ana və atada molekulyar genetik müayinə edilməli və ikisinin də daşıyıcı olub olmadıqları müəyyən edilməlidir. Ana və ata daşıyıcıdırsa hamiləliyin 5-ci həftəsində müalicəyə başlanması məsləhət görülür. Ananın və dölün gərəksiz steroid almasına mane olmaq üçün mümkün olan ən erkən invaziv diaqnostika metodlarının seçilməsi uyğun görülür.



Klassik və klassik olmayan (non-classical) olaraq iki qrupa ayrılır və klassik formanın iki tipi vardır: Duz itirən forması (75%) və virilizasiya forması (25%). Klassik 21-OHD-nin fərqli populyasiyalardakı insidenti hər 15 000 canlı doğuşda 1 olaraq bildirilir. Klassik olmayan formanın insidenti daha yüksəkdir və populyasiyalar arasında müxtəliflik göstərir. 21-OHD-nin klassik formasında funksiya itkisi çox ağırdır. Halların 2/3-3/4-ndə adrenal aldosteron, natrium sorulması yetərli deyildir və bu xəstələr duz itkisindən, kortizol deffektindən və androgen artımının təsirinə məruz qalır. Yenidoğulmuş uşaqlarda qidalanma çətinliyi, çəki itkisi, inkişaf ləngiməsi, qusma, dehidratasiya, hipotenziya, hiponatriyemiya və hiperkaliyemiya adrenal tutulmaya (azotemiya, vaskulyar kollaps, şok və ölüm) səbəb olur. Adrenal tutma, həyatın ilk 4 həftəsində meydana çıxır və daha çox oğlan uşaqları risk altındadır. Çünki yenidoğulmuşların skrining testlərində xarici genital quruluşları normal olduğundan nəzərdən qaça bilər amma qız uşaqlarında şübhəli xarici genital quruluş səbəbi ilə daha erkən diaqnoz qoyula bilər. Bu formada xarici genital əlamətsizliyin şiddəti enzim deffektli ilə əlaqəli deyil. Daxili genital quruluş normaldır. Müalicə olunmayanlarda, həddən artıq məruz qalma səbəbi ilə penis və ya klitoral böyüklük, erkən cinsi yetişkinlik və akne meydana çıxır. Uşaqlıq dövründə daha sürətli böyümə epifizlərin erkən qapanmasına səbəb olur və nəticədə boy qısalığı meydana çıxır. Klinik əlamətlərin müəyyən edildiyi şəxslərdə, steroid sələflərinin serumda konsentrasiyası ölçümləri əsasən diaqnoz qoydurucudur. Molekulyar genetik analizləri də diaqnostika məqsədi ilə istifadə edilir. 21-OHD-də serumda 17-OHP səviyyəsinə baxıla bilər. Normada 100ng/dl-dən aşağı olan 17-OHP səviyyəsi üçün 800 ng/dl-dən yuxarı dəyərlər diaqnoz qoydurur. 17-OHP səviyyəsi klassik formada 20 000 ng/dl və qeyri-klassikdə 2 000-15 000 ng/dl arasında dəyişir. 21 hidrosilaza, mikrosomal sitoxrom P450 enzimidir. Enzimi kodlaşdıran CYP21A2 geni 6-cı xromosomun qısa qolunda (6P21.3) HLA kompleksinin dərhal yanındadır. Molekulyar çalışmalarda xəstə və daşıyıcı fərdlərin 90-95%-də ən çox 9 mutasiya və gen delesiya müəyyən edilir. (bax. cədvəl)

#### 21-OHD-dəki mutasiyaların tezliyi

Tezlik	Mutasiya
~90-95%	50% A/C659G (intron2 splice mutasiyası)
	20% delesiya (gen delesiya və 3-cü ekzonda 8bplik delesiya)
	20-25% P30L, I172N, Ekzon 6 cluster mutasiyası, V281L, F306+t, Q318X, R356W, P453S
~5-10%	Digər allellər

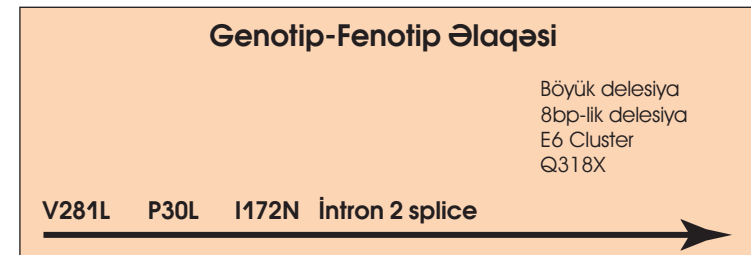
Ferment aktivliyinə nisbətən xəstələr 4 kateqoriyada araşdırıla bilər:

- 1) Ferment aktivliyi 0% olanlar
- 2) Ferment aktivliyi 1%-dən aşağı olanlar
- 3) Ferment aktivliyi 1-11% arasında dəyişənlər
- 4) Ferment aktivliyi 20-50% arasında dəyişənlər

Ferment aktivliyinə görə CYP21 gen mutasiyalarını sinfləndirilməsi

Enzim aktivliyi	Xəstəliyin gedişi	Mutasiya
0%	Ağır (klassik)	Gen delesiya, böyük gen çevrilməsi, 3-cü ekzonda 8bplik delesiya, ekzon 6 cluster mutasiyası, F306+t, Q318X və R356W
<1		A/C 659G (intron 2 mutasiyası) (I2G)
1-11%		I172N
~20-50%	Orta (klassik olmayan)	P30L, V281L, P453S

Ferment aktivliyinə görə xəstəliyin şəkli (fenotip) müəyyən edilir. 21-OHD-də Genotip-Fenotip əlaqəsi aşağıdakı şəkildə bildirilir.



## KONJENİTAL ADRENAL HİPOPLAZIYA DELESİYASI

**Sinonim:** Hipoqonadotropin Hipoqonadizimli Anadangəlmə Adrenal Hipoplaziya, X-la əlaqəli Anadangəlmə Adrenal Hipoplaziya, 46,XY Sex Reversal, DAX1 Delesiya Analizi, NROB1 Delesiya Analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** SNP ARRAY

**İstifadəsi:** Anadangəlmə adrenal hipoplaziya, əsas olaraq X xromosomu ilə əlaqəli irsi keçir. İlk adrenokortikal çatışmazlıq inkişaf edən xəstəlikdə adrenal vəzlərdəki hüceyrə quruluşu anormaldır. NROB1 (ənənəvi adı ilə DAX1) geni xəstəliklə əlaqəli olub, xəstəliklə əlaqəli ardıcılıq analizi metodu ilə təsbit edilən bir çox nöqtə mutasiya dərc edilmişdir. Laboratoriyamızda DAX1 geni kodlaşdıran nahiyəsi ardıcılıq analizi metodu ilə müəyyən edilir (bax.test kodu). Eyni zamanda nahiyədə təsbit edilən delesiyaaların da xəstəliklə əlaqələndirilmiş olduğundan ardıcılıq analizi metodu ilə mutasiya müəyyən edilməyən xəstələrdə array analizi edilməsi məsləhət görülür. 46, XY sex reversal olan xəstələrdə də delesiya skriningi məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## KONJENİTAL NEFROTİK SİNDROM TİP I (NPHS1 GENİ)

**Sinonim:** Fin Tipi Anadangəlmə Nefroz, NPHS1 geni

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Nefrotik sindrom, kliniki olaraq proteinuriya, hipodalbuminemiya, hiperlipidemiya və ödemlə xarakterizə edilir. Böyrək biopsiyalarında minimal dəyişiklik, fokal segmental qlomeruloskleroz kimi qeyri spesifik əlamətlər əldə edilə bilər. Xəstələrin 20%-də irsi, steroidə davamlı forma müşahidə edilir. Tip I nefrotik sindrom (NPHS1) prenatal mərhələdə massiv proteinuriya və doğuşla birgə steroidə davamlı nefrotik sindrom inkişafı ilə xarakterizə edilən, sürətli inkişaf edən bir xəstəlikdir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## XROMOSOM ANALİZİ ( KARIOTİP CVS)

**Sinonim:** Xorion villus materialında Xromosom Analizi, Kariotip analizi (xorion villus materialı), Şərti sitogenetik (xorion villus materialı), Sitogenetik müayinə (xorion villus materialı)

**Nümunə növü:** Xorion villus biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 25-50 mq

**Nümunə qabı:** Transport medium içində

**Çalışma metodu:** sitogenetik, toxuma kulturası

**İstifadəsi:** Hamiləliyin 12-ci həftəsindən öncə dölün xromosomlarındakı say və quruluş dəyişikliklərinin müəyyən edilməsinə ehtimal verir. (Göstəriş üçün bax. Xromosom analizi (amnion mayedə) istifadəsi)

**Laboratoriya test kodu:** LAB-020-006

## KOSTMANN XƏSTƏLİYİ (HAX1 GENİ)

**Sinonim:** Anadangəlmə Neytropeniya-3, HAX-1 Mutasiya Analizi, Sonsuz Aqranulositoz

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Rolf Kostmann tərəfindən 1956-cı ildə sonsuz tip aqranulositoz olaraq məlum olan xəstəlik, mütləq neytrofil sayının  $0,5 \times 10^9/l$ -dən aşağı düşdüyü və ciddi infeksiya inkişafı ilə ağırlaşan autosom resessiv bir pozğunluqdur. Anadangəlmə neytropeniya+eoziñofiliya, Chediak-Higashi sindromu və Fanconi pansitopenik sindromla birgə anadangəlmə neytropeniya xəstəlik qrupunu təşkil edir. HCLS1-associated protein X1; HAX1, Kostmann xəstəliyi ilə əlaqəli gendir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## KRAS MUTASIYALARI

**Sinonim:** 2, 3, 4 ekzonda 21 mutasiya

**Nümunə növü:** Şiş toxuması

**Nümunə qabı:** Parafin blok

**Çalışma metodu:** Real-time PZR

**İstifadəsi:** Qastrointestinal xərçənglərdə istifadə edilən bioloji agentlərdən EGFR anticisimleri setuksimab və panitumab davamlılığı ilə KRAS mutasiyalarının əlaqəli olduğu məlumdur.

Hal hazırda xüsusilə kodon 12,13 və 61 mutasiyaları, müalicəyə cavabın proqnozu və müalicənin müşahidəsində vacib xəbərdar edicilər olaraq istifadə edilir.

Laboratoriyamızda, şiş toxumasından əldə edilən DNA nümunələrində KRAS geni analiz edilərək anti EGFR müalicəyə cavabda vacib olan mutasiyalar müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-062



## LAFORA XƏSTƏLİYİ (EPM2A BÜTÜN GEN ANALİZİ)

**Sinonim:** MYOCLONIC EPILEPSY OF LAFORA, EPM2A Bütün gen analizi, Epilepsiya, progressiv myoclonic 2A

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Lafora xəstəliyi 8-18 yaş arası progressiv neyrodegenerasiya ilə xarakterizə edilən bir autosom resessiv progressiv mioklonik epilepsiya növüdür. Histoloji olaraq müxtəlif toxumalarda Lafora cisimciklərinin görünməsi bir yana EPM2A və NHLRC1 genlərinə aid mutasiyaların skriningi etiologiyada vacibdir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-150

## LIMB GIRDLE 2A (CAPN3 ARDICILLIQ ANALİZİ)

**Sinonim:** CAPN3 Geni ardıcillıq analizi, Limb-Girdle Muscular Dystrophy Type 2A, LGMD2A, Calpainopathy

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Kalpeinopatiya (calpainopathy), proksimal əzələlərdə simmetrik və progressiv güc itkisi ilə xarakterizə edilən, başlanğıc yaşı 2-40 arası dəyişkənlik göstərən, ailə daxili və ailələr arası kliniki variasiya nümayiş etdirən autosom resessiv bir xəstəlikdir. Serum CK konsentrasiyası 5-80 qat artır, əzələ biopsiyasında aktiv distrofik proses görülmə bilər. Kliniki olaraq pelvifemoral limb girdle əzələ distrofiyası (Leyden mobius), skapulohumeral limb girdle əzələ distrofiyası (Erb) və ya jiper kreatininkinazemiya (Ckemi) şəklində meydana çıxır.

CAPN3, əlaqəli tək gendir və ardıcillıq analizi metodu ilə məlum mutasiyaların 90%-ə qədərini skrininginə ehtimal verir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## LIMB GIRDLE 2D (SGCA ARDICILLIQ ANALİZİ)

**Sinonim:** SGCA, LGMD2D, alfa sarkoqlikanopatiya, əzələ distrofiyası

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Limb Girdle əzələ distrofiyaları, skelet əzələsini zədələyən sindromsuz xüsusiyyətli və etiologiyasında fərqli genlərin rol oynadığı bir xəstəlik qrupudur. SGCA geni mutasiyaları nəticəsində tip 2D meydana çıxır, Tip 2 Limb Girdle distrofiyalar autosom resessiv irsi keçir və Tip 2C, D, E, F, uşaqlıq dövründə meydana gələn klinikaların 60-70%-nə cavabdehdir.

Tip2D üçün məlum gen SGCA olub, 17q21.33-də lokalizasiya edir, bu tip, alfa sarkoqlikanopatiya da adlandırılır. SGCA əlaqəli LGMD, autosom resessiv irsi keçməklə birgə heterozioqot mutasiya daşıyanlarda da əlamət verə bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## LIMB GIRDLE 2E (SGCB ARDICILLIQ ANALİZİ)

**Sinonim:** SGCB, LGMD2E, alfa sarkoqlikanopatiya, əzələ distrofiyası

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Limb Girdle əzələ distrofiyaları skelet əzələlərini zədələyən sindromsuz xüsusiyyətli və etiologiyasında fərqli genlərin rol oynadığı bir xəstəlik qrupudur. SGCB geni mutasiyaları nəticəsində tip 2E meydana çıxır, Tip 2 Limb Girdle distrofiyalar autosom resessiv irsi keçir və Tip 2C, D, E, F, uşaqlıq dövründə meydana gələn klinikaların 60-70%-ə cavabdehdir. Tip2E üçün məlum gen SGCB olub, 4q12-də lokalizasiya edir. Bu tip, beta sarkoqlikanopatiya da adlandırılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## LIMB GIRDLE 2F (SGCD ARDICILLIQ ANALİZİ)

**Sinonim:** SGCA, LGMD2F, alfa sarkoqlikanopatiya, əzələ distrofiyası

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Limb Girdle əzələ distrofiyaları, skelet əzələsini zədələyən sindromsuz xüsusiyyətli və etiologiyasında fərqli genlərin rol oynadığı bir xəstəlik qrupudur. SGCD geni mutasiyaları nəticəsində tip 2F meydana çıxır, Tip 2 Limb Girdle distrofiyalar autosom resessiv irsi keçir və Tip 2C, D, E, F, uşaqlıq dövründə meydana gələn xəstəliklərin 60-70%-nə cavabdehdir. Tip2F üçün məlum gen SGCA olub, 5q33-də lokalizasiya edir. Bu tip, delta sarkoqlikanopatiya da adlandırılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## LIMB GIRDLE DELESİYA ANALİZİ (SGC)

**Sinonim:** Autosom resessiv LGMDŞ SGCB, SGCD, SGCG,FKRP

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** MLPA

**İstifadəsi:** Limb Girdle əzələ distrofiyaları (LGMD), skelet əzələsini zədələyən sindromsuz xüsusiyyətli və etiologiyasında fərqli genlərin rol oynadığı bir xəstəlik qrupudur. Autosom dominant, autosom resessiv və ya X-la əlaqəli irsi keçə bilər. Autosom resessiv LGMD etiologiyası heterogen olub, uşaqlıq dövründə əlamət göstərən halların 60-70%-i SGCA, SGCB, SGCD, SGCG genləri ilə bütün xəstələrin 6%-i FKRP geni mutasiyaları ilə inkişaf edir. Bu genlərin nöqtə mutasiyaları ilə yanaşı delesiyaların da xəstəliyə səbəb olduğu məlumdur. Laboratoriyamızda SGCA, SGCB, SGCD, SGCG və FKRP genlərinin delesiya analizi MLPA metodu ilə edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## LMNA GEN ARDICILLIQ ANALİZİ (EMERY-DREIFUSS/LIMB GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHY)

**Sinonim:** Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy, LAMİN A/C; LMNA

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** 1q22-də lokalizasiya edir. LMNA mutasiyaları xəstəliyin meydana gəlməsinə səbəb olur; bunların kliniki xüsusiyyətləri geniş bir xəstəlik spektri olaraq dəyərləndirilir. LMNA mutasiyaları; erkən uşaqlıq dövründə meydana gələn kontraktura, daha gec özünü biruzə verən yüngül əzələ zəifliyi və yeniyetmə yaşındakı bütün xəstələrdə görülən kardial zədələnmə ilə xarakterizə irsi bir xəstəlik olan Emery-Dreifuss əzələ distrofiyasının (EDMD) həm autosom dominant, həm də autosom resessiv tiplərinə cavabdehdir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## LOWE SİNDROMU (OCRL1 GENİ)

**Sinonim:** Okuloserebrorenal sindrom, OCRL1; OCRL

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Lowe sindromu, digər adı ilə okuloserebrorenal sindrom, anadangəlmə katarakta, qlaukoma, nistaqm kimi okulyar deffektlərin, hipotoniya, əqli gerilik, arefleksiya kimi sinir sistemi pozğunluqlarının və inkişaf edən renal tubulyar disfunksiya, asidoz, hiperaminoasiduriya kimi renal disfunksiyaların görüldüyü,

daha çox ağ və sarı irqdə rast gəlinən X-la əlaqəli resessiv bir xəstəlikdir. Xəstəlik üç dövrdə meydana gəlir. Yenidoğulmuş mərhələsində anadangəlmə katarakta kimi böyük okulyar pozğunluqlar, uşaqlıq dövründə renal tubulyar disfunksiyalar, yeniyetməlik dövründə isə metabolik problemlər və davranış pozğunluğu ilə özünü biruzə verir. Sindroma cavabdeh OCRL1 geni Xq24-26-da yer tutur. Laboratoriyamızda OCRL1 geninin bütün kodlaşdıran nahiyəsinin ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## MARFAN SİNDROMU (FBN1 GEN ARDICILLIQ ANALİZİ)

**Sinonim:** FBN1 geni mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** Marfan sindromu (MFS), yayılması ən azı 5000-də 1 olan, əsas kliniki əlamətləri uzun boy, araxnodaktiliya, oynaq hiperhərəkətliyi, linza subluksasiyası və mitral qapaq prolapsı olan, autosom dominant keçən genetik bir xəstəlikdir. Müxtəlif diaqnoz metodlarının istifadə edilməsinə baxmayaraq MFS xəstələrinə dəqiq diaqnoz qoyulmasında, kliniki variasiyanın olması, əlamətlərin yaşla əlaqəli olması və yeni mutasiyaların yüksək nisbətə görülməsi səbəbi ilə çətinliklər var. MFS diaqnostikası və müalicəsi, bir çox sistemə təsir göstərməsi və ekspresivitede variasiya olması səbəbi ilə multidisiplinar bir yanaşma lazımdır. Əsasən, diaqnoz standartizasiyası üçün hazırlanmış olan Ghent kriteriyaları istifadə edilərək kliniki diaqnoz qoyulur.

Klassik Marfan sindromuna cavabdeh gen 15-ci xromosomda olan FBN1 (fibrillin 1) genidir. Bu genin məhsulu olan fibrillin, qlikoprotein quruluşunda olub elastik birləşdirici toxumanın ekstraselulyar komponentlərindən olan mikrofibrilləri təşkil edir. FBN2, TGFBR1 və TGFBR2 genlərindəki mutasiyaların da MFS-ə şərait yaratdığı məlum olmaqla yanaşı xəstələrin 93%-də FBN1 mutasiyası müəyyən edilir.

FBN1 mutasiyaları içində ən sıx rastlanan mutasiya nöqtə mutasiyalarıdır, 60% nisbətində missense, 10% nisbətində nonsense mutasiyalar, 13% nisbətində splicing xətalrı və 13% nisbətində kiçik insersiyalar, delesiyalar və ya duplikasiyalar görülür. Mutasiyaların bütün genə paylanması olması səbəbi ilə molekulyar diaqnoz üçün əksərən FBN1 geninin birbaşa sekanslanması lazımdır.

Genin böyüklüyü və xətalrın əsasən prematur stop kodonuna şərait yaratması səbəbi ilə RNA-dan ardıcillıq analizi ilk seçim metodudur. Laboratoriyamızda Marfan sindromu molekulyar diaqnozu üçün FBN1 geninin bütün kodlaşdıran nahiyəsinin ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-066

## MARKER XROMOSOM İDENTİFİKASİYASI

**Sinonim:** Multiprobe FISH sentromer, marker xromosom təyini

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Dismorfik əlamət, anadangəlmə qüsurlar, böyümə və inkişaf geriliyi, əqli və motor gerilik, sonsuzluq, üç və ya daha artıq hamiləlik itkisi, ailədə xromosom anomaliyası mövcudluğu səbəbləri ilə xromosomlardakı say və quruluş dəyişikliklərinin müəyyən edilməsi məqsədi ilə edilən xromosom araşdırması nəticədə xromosomal mənbənin sitogenetik metodlarla meydana çıxarılmadığı kiçik xromosomlar müəyyən edilə bilər. Bunlar marker xromosom adlandırılır. Marker xromosomların tərkibindəki genetik materialın doğru müəyyən edilməsi xəstəliyin gedişi və təbiəti haqqında məlumat verir. Bu səbəbdən marker xromosomun doğru müəyyən edilə bilməsi üçün bütün xromosomların sentromer nahiyələrinin ayrı-ayrı rənglənməsinə şərait yaradan çox rəngli FISH metodu ilə detallı müayinə aparıla bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-019-121

## MATERNAL KONTAMİNASİYA

**Nümunə növü:** Amnion maye və ana-atanın qanı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Fragment analizi

**İstifadəsi:** Amnion maye, abort materialı ya da dölün qan nümunəsi götürülməsi zamanı anaya aid toxuma işlənəcək döl materialına qarışa bilər. Bu halda işlənən materialın həqiqətən körpəyə aid olduğunun anlaşılması üçün maternal kontaminasiya testinin çalışılması məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-067

## MDR1 MUTASİYASI

**Sinonim:** Çoxlu dərman rezistentliyi, Multidrug Resistance

**Nəticə vermə zamanı:** 28 iş günü sonra

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PCR

**İstifadəsi:** Çoxlu dərman rezistentliyi ən çox şərait yaradan genetik dəyişiklikdir. MDR1 geni (=plazma glycoprotein, Pgp, ABCA1, ATP-binding cassette sub family B member 1, PGY1) intestinal epitel, hepatosit, proksimal renal tubulyar hüceyrə və kapilyar endotel protein sintez edir. Membrandan asılı daşıyıcı molekul olan protein məhsulu ATF asılı bir nasos olaraq işləyir.

**Sinonim:** Çoxlu dərman rezistentliyi, Multidrug Resistance

**Nəticə vermə zamanı:** 28 iş günü sonra

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PCR

**İstifadəsi:** Çoxlu dərman rezistentliyi ən çox şərait yaradan genetik dəyişiklikdir. MDR1 geni (=plazma glycoprotein, Pgp, ABCA1, ATP-binding cassette sub family B member 1, PGY1) intestinal epitel, hepatosit, proksimal renal tubulyar hüceyrə və kapilyar endotel protein sintez edir. Membrandan asılı daşıyıcı molekul olan protein məhsulu ATF asılı bir nasos olaraq işləyir. Membrandan; başda etoposid, doksorubisin və vinblastin kimi kimyaterapevtik dərmanlar olmaqla kolxisin, takrolimus, xininin, ksenobiotiklər, diqoksin kimi kardial qlikoizidlər, immunosupressivlər, deksametazon, proteaza inhibitorları və nukleoziddən kənar tərs (reverse) transkriptaza kimi dərmanların daşınmasında rol oynayır. Genin mutasiyaları dərman toplanmasını azaldaraq xüsusilə şiş əleyhinə dərmanlara qarşı rezistentlik inkişaf etməsinə şərait yaradır. Laboratoriyamızda MDR1 geninin çoxlu dərman rezistentliyinə ən çox şərait yaradan C3435T polimorfizmi araşdırılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-068

## MDS PANELİ

**Sinonim:** Mielodisplastik sindrom paneli

**Test tərkibi:** Trisomiya7, Monosomiya7, Trisomiya8, Monosomiya8, 5q31 delesiyası, 7q31 delesiyası, 20q12 delesiyası.

**Nəticə vermə zamanı:** 1 həftə sonra

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiyası materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Hematoloji bədxassəli şişlərdə çoxlu sayda təsadüfi olmayan genetik anomaliyalar aşkar edilmişdir. Bu anomaliyaların aşkarlanması hematoloji bədxassəli şişlərdə minimal qalıq xəstəliklərin diaqnostikasında, təsnifatında, alt tiplərinin təyində, proqnozunda, müalicə seçimində və monitorinqində mühüm rol oynayır. Xromosom analizi bu xəstəliklərin monitorinqində qızıl standartdır və ilk növbədə üstünlük verilməli, dəstəkləyici testlər yetərsiz olduğu hallarda FISH və molekulyar üsullar tətbiq edilməlidir. FISH metodu neoplastik hüceyrələrdə kritik anomaliyaların və müəkkəb yenidən qurulmalarının mövcudluğunun təhlilində tamamlayıcı kimi istifadə olunur. Bu üsulla interfaza hüceyrələrində çox sayda hüceyrəni araşdırmaq mümkündür.

Texnikanın üstünlükləri onun tətbiqinin asan olması, sürətli nəticə verməsi, təzə və canlı materiallar tələb etməməsidir.

FISH-ə əsaslanan bütün üsullar hədəf DNT-nin məlum ardıcılığın fluoresan etikətli DNT zonu ilə hibridləşdirilməsinə əsaslanır. Bunun əsasında məlum anomaliyalar üçün hematoloji zondlarla FISH panelləri yaradılmışdır. Bu panel sistemlərinə xüsusi olaraq CLL, MM, MDS və AML-də klinik əhəmiyyətli xromosom anomaliyalarının aşkarlanması üçün nəzərdə tutulmuş zond dəstləri daxildir.

### Myelodisplastik Sindrom (MDS) də görülmə təkrarlanan xromosom dəyişiklikləri və onların tezliyi

Anomaliya	MDS xəstələri arasındakı dərəcəsi	Proqnoz	Təxmini yaşama müddəti (il)
Del11q	4%		5,4
-Y		Çox yaxşı	
Normal kariotip			
Del5q	%72	Yaxşı	4,8
Del12p			
Del20q			
Del7q	%13	Orta	2,7
Trisomiya 8			
Trisomiya 21			
Monosomiya 7	%4	Pis	1,7
-7 və del7q			
Kompleks kariotip(>3 anomaliya) 7		Çox pis	0,7

Laboratoriya test kodu: LAB-20-013

### MELAS SİNDROMU (A3243G)

**Sinonim:** Mitoxondrial miopatiya, A3243M mutasiyası, t(RNA)Leu (UUR) mutasiyası

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR-RFLP

**İstifadəsi:** Başlanğıc yaşı 45-dən aşağı olan (gənc yaşda iflic olaraq adlandırılır) mitoxondrilərdəki DNT ilə irsi keçən (anadan irsi) bir xəstəlikdir. Xəstələrdə erkən yaşlarda inkişaf normaldır, daha sonra progressivləşən ensefalopatiya müşahidə olunur. Xəstələr 40 yaşından əvvəl simptomatik olurlar. Ürəkbulanma və qusma ilə davam edən təkrari miqrənə bənzər ağrılar, eşitmə itkisi, qısa boy, öyrənmə çətinliyi, hemiparez, hemianopsiya (görmə sahəsinin bir yarısını əhatə edən kortluq halı; bu qüsurla nəzərəçarpan görmə pozğunluğu), ətraflarda zəiflik və iflicə bənzər krizlərə şərait yaradan bir xəstəlikdir. Xəstələr miqrən tipli baş ağrısı və/və ya tutmalarla əlaqəli kiçik və ya böyük ifliclər göstərə bilər.

Xəstələrin 50%-də BOM-də protein miqdarı normal ikən 50%-də yüngül dərəcədə artmışdır. Xəstələrin 1/3-də tomoqrafiya ilə bazal qanqiyalarda kalsifikasiyalar, MRI ilə MELAS əlaqəli ifliclərdə tipik olaraq ənsə və ya gicgah-ənsə nahiyyəsində boz və ağ maddədə artmış T2 siqnailləri göstərilə bilər.

Xəstələrin 80%-də mtDNT-nin 3243-cü pozisiyasında tRNALeucine (UUR) genində A G dəyişikliyi xəstəliyə səbəb olur. MELAS əlamətləri göstərən xəstələrdə bu mutasiyaya xas test edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

### MET AMPLİFİKASIYALARI

**Sinonim:-**

**Nümunə növü:** Təzə toxuma, parafin toxuma, bronx aspirasiya materialı, heparinli sümük iliği

**Nümunə miqdarı:** 5µm-lik 5 kəsik, 2 ml aspirasiya mayesi

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** MET geni 7q21-q31 nahiyyəsində lokalizasiya edən 120 kb uzunluğunda 21 ekzomlu bir gendir. MET geninin protein məhsulu 150 kd-lik bir transmembran reseptor tirozinkinazadır. Hüceyrədaxili nahiyyəsindəki mutasiyalar (R988C, T1010I, S1058P və ekzon 14 delesiyaları) SCLC-də 12%, NSCLC-də 0-13% nisbətində göstərilmişdir. MET geni ilə əlaqəli ən yayılmış genetik dəyişikliklərdən biri amplifikasiyadır. MET overekspresiyasına şərait yaradır. NSCLC-də EGFR mutasiyası xəstələrdə ikincili TKİ dirənci inkişafına şərait yaradır. TKİ dirənci inkişaf etdirən xəstələrdə MET amplifikasiyası 20% nisbətində rast gəlinərkən, TKİ almayanlarda bu nisbət 1-10%-dir. Bu səbəbdən ikincili TKİ rezistentliyi inkişaf edən NSCLC xəstələrində vacib bir terapevtik hədəfdir.

Crozotinib təbii MET və ALK inhibitorudur. Digər kinazalar içində MET və ALK-ya 20 qat daha selektivdir. 2011-ci ilin avqustunda ALK rearanjmanı olan ağciyər xərçəngi xəstələrində FDA dəstəyi almışdır. Yaxın zamanda göstərilmiş bir denovo MET amplifikasiyası olan və ALK rearanjmanı olmayan NSCLC xəstəsində crizotinibə cavab alındığı bildirilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-023

## MFRP GEN MUTASIYASI

**Sinonim:** Membrane frizzled-related protein- geni

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Quantitativ real time PZR (melting point)

**İstifadəsi:** 11q23-də lokalizasiya edən bir gen olub, mutasiyaları izolə olunmuş

mikroftalmiya və nanofthalmiya tipləri ilə əlaqələndirilmişdir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## MGMT GENİ METİLYASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** -

**Nümunə növü:** şiş toxuması

**Nümunə miqdarı:** -

**Nümunə qabı:** Steril borucuq içində təzə toxuma ya da parafin blok

**Çalışma metodu:** Metilyasiya analizi

**İstifadəsi:** Genin promotor metilyasiyası karsinogenezdə vacib rol oynayır. MGMT promotor metilyasiyası müəyyən edilən low-grade glioblastoma multiformalı xəstələrdə proqnoz və temozolomidə cavabın daha yaxşı olduğu məlumdur. Eyni məlumat, bağırsağ xərçəngi və bədxassəli melanomayada aiddir. Bu səbəbdən bu xəstələrdə temozolamid göstərişi və müalicəyə cavab göstəricisi olaraq istifadə edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## MİKROSATELLİT İNSTABİLİTESİ

**Sinonim:** MSI

**Nümunə növü:** Şiş toxuması (parafinli ya da təzə toxuma)

**Nümunə miqdarı:** -

**Nümunə qabı:** Steril borucuq daxilində təzə toxuma ya da parafin blok

**Çalışma metodu:** PCR

**İstifadəsi:** Ən çox rastlanan xərçəng növlərindən biri olan kolorektal xərçəngin müalicəsinin planlanması üçün həmin mərhələnin təyini böyük əhəmiyyət kəsb edir. Müəyyən histomorfoloji xüsusiyyətlər proqnostik göstərici olaraq qəbul edilir. Ancaq eyni histomorfoloji xüsusiyyətlərə malik şişlərin inkişafının fərqli olduğu məlumdur. Bu səbəbdən yüksək riskli xəstələrin müəyyən edilməsində əlavə bioloji göstəricilər istifadə edilir. Kolorektal xərçənglərin böyük bir qismi "xromosomal qeyri stabilliyə" şərait yaradan şiş basqılayıcı gen itkisi də onkogen aktivasiyası ilə inkişaf edir. Bir digər yol isə, DNT bərpasının qüsurlu olması nəticəsində inkişaf edir və DNT-nin kodlaşdırmayan bölgələrində mutasiya toplanması (mikrosatellit instabilliyi) ilə xarakterizə olunur. Mikrosatellit qeyri stabilliyi (MSI) sporadik bağırsağ xərçənglərinin 10-20%-də müşahidə edilir. Kolorektal xərçənglərdə MSI pozitivliyi qeyri stabilliyi göstəricilərinə həssaslığının 97%-dən yuxarı olduğu məlum olan BAT26 istifadə edilərək yoxlanılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-138

## MİLLER-DIEKER SİNDROMU (FISH)

**Sinonim:** del 17p13.3 (FISH), 17p13.3 delesiyası (FISH)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Miller-Dieker sindromu 17-ci xromosom qısa qolunda böyük delesiyalara (17p13.3) bağlı meydana çıxır. Xəstələrdə tipik üz görünüşü olaraq kiçik baş (mikrocefaliya), qısa və yuxarıya dönük burun delikləri və kiçik çənə (mikrognati) mövcuddur. Beyin səthi düzəlmiş, girinti və çıxıntılar azalmışdır (aqiri-pakigiri). Beyincik normal quruluşdadır. Genetik diaqnoz üçün FISH ilə 17p13.3-dəki MDCR nahiyəsinin itməsi müəyyən edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## MİOTONİK DİSTROFİYA

**Sinonim:** DM-1, DMPK gen analizi, DMPK üçlü təkrar analizi, dystrophia myotonica, myotonia atrophica

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNA ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** Myotonik distrofiya (DM), uşaqlarda da rast gəlinən amma böyüklərdə ən tez-tez görülən, müxtəlif orqan sistemlərinin zədələnməsi olan muskulyar distrofiyadır. Etnik müxtəlifliklər olmaqla yanaşı təxmini yayılması 1/8000 olaraq bildirilən DM, böyüklərdə ən tez-tez rast gəlinən muskulyar distrofiya formasıdır. DM-li qadınların hamiləliklərində spontan abort və ölü doğuş nisbəti yüksəkdir. Klinikanın ağırlığı ilə əlaqəli olaraq məhsuldarlıq xüsusilə kişilərdə azalır. Ən nəzərəçarpan xüsusiyyəti dəyişkən klinika əlamətlərinin olmasıdır. Kliniki diaqnostikani asanlaşdırmaq məqsədi ilə xəstələr 3 qrupda toplanı bilər. Eyni ailədə

3 formanın birlikdə görülməsi ola bilər. 1. Minimal: Əsas kliniki əlamət kataraktadır. Nevroloji əlamət olmaya bilər, yüngül simptomlar varsa da orta və ya yuxarı yaşlarda

çıxır. Katarakta, əzələdən kənar zədələnmədə DM-nin ən sabit əlamətidir. İlk inkişafa

başladığında əsasən çox rəngli subkapsulyar bulanmalar şəklindədir. DM üçün spesifikdir ancaq yaxşıca yerləşdiyində digər katarakta tiplerindən yeganə fəraq bilateral olmasıdır. Katarakta anadangəlmə DM-də tez-tez rast gəlinən bir əlamət deyil amma həyatlarının sonrakı dövrlərində meydana çıxma ehtimalı yüksəkdir.

2. Böyük tip DM: Miotoniya (miotoniya əzələnin özündən irəli gələn, təkrarlanan boşalmalar nəticəsində rahatlaya bilməsi halıdır) yanaşı olaraq inkişaf edən əzələ zəifliyi və inkişaf edən əzələ ərimesi ilə xarakterizə edilir. Əllə salamlaşdıqdan sonra əllərini gec boşaltmaları bu xəstələrdə diqqəti cəlb edə bilər. Miotoniya bir çox xəstənin diqqətini çəkmir ya da əzələ yorğunluğu olaraq dəyərləndirilir. Üzdə ümumi bir zəiflik ilə yanaşı ptoz inkişaf edə bilər. Xəstəliyin ağır getdiyi fərdlərdə ümumi əzələ zəifliyi hərəkətsizliyə qədər inkişaf edə bilər. Əqli funksiya nizamsızlıqları xəstəliyin erkən dövrlərindən etibarən meydana çıxır. Tənəffüs çatışmazlığı, hipotoniya vardır, həyata davam edərsə inkişaf geriliyi müəyyən edilir. Üz əzələlərinin hər iki tərəfdə də zəifliyi, hipotoniya, hərəkət inkişafın geriliyi, əqli gerilik, neonatal respirator distress, qidalanma çətinliyi, yumru ayaq, hamiləliyin gec dövrlərində hidraminoz və döl hərəkətiliyinin azalması müşahidə edilir. Əgər uşaq neonatal dövrü keçərsə əzələ tonusu bir az artır amma inkişaf geriliyi olur.

Xəstəliyin səbəbi DMPK geninin kodlaşdırmayan nahiyyəsində CTG təkrar sayı artır. 19q13.3-də lokalizasiya edən gen, 12 kb. a yayılmış, 15 ekzon tərkibli bir genom orqanizasiyasını göstərir. DMPK (miotoniyanın proteinkinaza) mRNA uzunluğu 3.3 kb.-dir. Translyasiya edilən qismi 618 aa.-dir. Gəndə əlli ilə bir neçə min arasında dəyişən sayda CTG təkrarının insersiyası müəyyən edilmiş p(CTG)n təkrarı olaraq bildirilən element nəsilədən nəsle keçərkən sayı artır. Normal fərdlərdə sayı 38-ə qədər çıxır amma nəsillər arasında sayı sabitdir. Yaranan dinamik mutasiyadan sonra isə eyni ailə üzvlərində fərqli təkrar sayı müşahidə edildiyi kimi eyni fərdin müxtəlif toxumalarında da fərqli sayda müşahidə edilir. Yaranan dinamik mutasiya, miotonin proteinkinaza geninin translyasiyaya uğramayan 3` ucunda kəsinti yaradır. Bu mutasiya autosomal dominant keçiş göstərir. Anadangəlmə DM-də üçlü təkrar sayı 500-dən artıqdır.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-069

## MİTOXONDRIAL DNA DELESİYA ANALİZİ (KS, PEARSON, PEO)

**Sinonim:** Kearns Sayre sindromu, Pearson sindromu, Proqressiv Eksternal Oqtmoplegiya

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** MLPA

**İstifadəsi:** Mitoxondrial DNA delesiyaları müxtəlif nevroloji xəstəliklərlə əlaqələndirilir. klinika olaraq orta nöqtələrə malik 3 sindrom bu baxımdan ön plana çıxır: Kearns-Sayre sindromu (KSS), Pearson sindromu və proqressiv eksternal oftalmoplegiya (PEO). Bunlar əksərən ailədə izole hallar olaraq görülür. Müxtəlif klinikalarla 20 yaş ətrafında başlayan və kardial, muskulyar, okulyar və serebellar əlamətlər göstərən bir xəstəlik qrupudur. Xəstələr oftalmoplegiya, atipik piqmentli retinit, mitoxondrial miopatiya ilə yanaşı kardial ötürülmə defekti, serebellar sindrom ya da artmış serebrospinal maye protein səviyyəsi əlamətlərindən birini də göstərir. Xəstələr müxtəlif dərəcələrdə miopatiya və piqmentli retinitdən SSS disfunksiyasına qədər dəyişən bir aralıqda müxtəlif ara formalarda əlamət verə bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-070

## MİTOMİSİN C TESTİ

**Sinonim:** MTC testi, MMC testi, induksiya edilmiş qırıq, qırıq sindromları

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Sitogenetik, 72 saatlıq hüceyrə kulturası MTC ilə stimullaşdırılmış

**İstifadəsi:** Xromosomal qırıq sindromları ya da xromosomal qeyri stabililik şübhəsi olan xəstələrdə edilir. Mitomisin C stimulu ilə xromosomlardakı qırıq sayındakı artımlar bu xəstəliklər üçün dəstəkləyici diaqnoz kriteriyası arasında yer tutur.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-121

## MM PANELİ

**Sinonim:** Multiple mieloma paneli

**Test tərkibi:** IGH yenidən nizamlanmaları [t(4;14), t(11;14), t(14;16), t(14;18)], p53 (17p13.1) delesiyası, 13q14.3 delesiyası, 13q34 delesiyası, trisomiya7, monosomiya7, trisomiya8, monosomiya8

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Multiple myelomada bədxassəli hüceyrələrin aşağı proliferativ aktivliyi səbəbindən sitogenetik məlumat məhduddur. Anormal kariotip yeni diaqnoz qoyulmuş xəstələrdən daha çox inkişaf etmiş xəstələrin 30-50% -ində aşkar edilir. Kariotiplər mürəkkəbdır; Halların 2/3-də hiperdiploidiya var. Kariotiplər xəstəliyin gedişatına görə dəyişir və 1, 14q, 11q, 6q xromosomlarında struktur dəyişiklikləri daxildir.

Bütün MM hüceyrələri xromosom anomaliyalarını göstərdiyindən, interfaza FISH tələb olunduqda aCGH aparılmalıdır. 67-90% hallarda aneoidiyya müşahidə olunur. Hiperdiploid qrupu daha yaxşı proqnoza malik olsa da, hipodiploid qrup mürəkkəb struktur anomaliyaları ilə əlaqələndirilir və 14q32 translokasiyaları və del(13q)-13 dəyişiklikləri aqressiv inkişafa malikdir.

IGH bölgəsinin yenidən qurulması xəstələrin 65-70% -ində aşkar edilir.

Translokasiyalar t(4;14), t(11;14), t(14;16) erkən mərhələ hadisələri hesab edilir.

FISH metodu ilə xəstələrin 20-30%-də müşahidə edilən Del13q/-13, xüsusilə 13q14.3 delesiyaları əsas proqnostik faktor kimi qəbul edilməli və kimyaterapiyaya reaksiyanın aşağı olması və ömrün qısa olması ilə əlaqələndirilməlidir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-017

## MODY PANELİ (ƏN SIX RAST GƏLİNƏN GENLƏR)

**Sinonim:** HNF4A mutasiyaları, MILD JUVENILE DIABETES MELLITUS, MATURITY-ONSET DIABETES OF THE YOUNG, TYPE 1

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNA ardıcillıq analizi

**İstifadəsi:** MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young), insulindən asılı olmayan diabetin erkən yaşda başlayan və autosom dominant irsi keçən alt qrupudur. Daha çox erkən yaşda (əsasən 25 yaşından əvvəl) üzvündə orta dərəcədə şəkər yüksəkliyi ilə xarakterizə olunur. Ailənin ən azı iki üzvü 25 yaşına qədər şəkərli diabet xəstəsi olmalıdır. Ailələrin ən azı yarısında ən azı 3 nəsil boyu autosom irsiyyətə malikdir. Rast gəlmə tezliyi Avropa-da 0,5-1% arasında dəyişir. Xəstələrdə gizli şəkər və aclıq hiperqlikemiya mövcuddur, ketoasidoz rastlanmır, piylənmə deyil. Acqarına insulin səviyyəsi normal qrupa nisbətən eyni olmasına baxmayaraq hiperqlikemiya nisbətən aşağıdır. Xəstəliyin bu günə qədər göstərilən 11 fərqli yarım tipi tapılıb. Bu fərqli yarım tiplərində hər birindən ayrı bir gen pozğunluğu cavabdeh olur.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-152

## MOLEKULAR KARIOTİPLƏMƏ-CGH ARRAY

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Array CGH

**İstifadəsi:** Hal hazırda tətbiq edilən xromosom araşdırma metodlarının çatdığı ən yüksək müayinə səviyyəsidir. Genetik materialdakı itki və qazanmalarda, rutin sitogenetik müayinələrə nisbətən həssaslığı 100 qat (8x10<sup>4</sup>-10<sup>5</sup>bp) daha yüksəkdir. Bu səbəbdən xüsusilə cəmiyyətdə 1%-dən yuxarı rastlanma tezliyi ilə əsasən xalq sağlamlığı problemlərindən biri olaraq qəbul edilən əqli gerilik hallarından səbəbi müəyyən edilə bilməyənlərdə tətbiqi ilə halların ən az 15%-də daha öncə tətbiq edilmiş metodlarla təsbit edilməmiş anomaliyaların müəyyən edilməsi mümkün ola bilər. Bununla yanaşı diaqnoz dəyərinin olduğu digər bir sahə də spontan ya da adəti abort patogenezinin müəyyən edilə bilməsi məqsədi ilə abort materialları üzərində tətbiq edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-058

## MONOSOMİYA/TRİSOMİYA 7

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Monosomiya 7 uşaq və böyük MDS, JCM və başlıca M4/M6 olmaqla böyük AML-də çox sıx müəyyən edilir. Xüsusilə böyüklərdə pis proqnostik əlamətdir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-017-05

## MONOSOMİYA/TRİSOMİYA 8

**Sinonim:** 8 monosomiya, 8 trisomiyası, monosomiya 8, -8, trisomiya 8, +8

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadə qaydası:** Trisomiya 8, KML, MDS və AML-də müəyyən edilir. KML və MDS-də proqnoza təsir etməməklə birgə yalnız mövcudluğu AML-də pis proqnostik əlamət olaraq qəbul edilir. Ancaq xəstəlik gedişinə olan təsiri müşayiət edən digər genetik anomaliyalarla dəyişə bilər.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB-20-017-06

## MPL MUTASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** CAMT, Trombopoietin Receptor Geni (TPOR), Anadangəlmə Amegakariosit Trombositopeniya

**Nəticə vermə zamanı:** Laboratoriyadan məlumat alın

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNA ardıcillıq analizi

**İstifadə qaydası:** MPL geni, trombopoietin reseptorunu kodlaşdırır. Trombopoietin, hematopoietik bir böyümə faktorudur. MPL, 1p34-də lokalizasiya edir və 12 ekzona malik bir gendir. Bu genin mutasiyaları ilə anadangəlmə amegakariosit trombositopeniya əlaqəlidir. Bu nadir xəstəlik, yetişkənlik dövründə fiziki anomaliya olmadan izolə olunmuş trombositopeniya və meqakariositopeniya ilə xarakterizə edilir. Xroniki mieloproliferativ xəstəliklərin diaqnozunda Ph xromosomu və meqakariositopeniya ilə xarakterizə edilir. Xroniki mieloproliferativ xəstəliklərin diaqnozunda Ph xromosomu və JAK2V617F mutasiyasından sonra 3-cü yerdədir. JAK2V617F mutasiyası neqativ olan essensial trombositoz hallarında 3-5% və ilkin mielofibroz hallarının 5-8%-də MPL geni mutasiyaları olduğu məlumdur. Ən tez-tez rast gəlinən mutasiya, genin 10-cu ekzonundakı W515L dəyişimidir. Laboratoriyamızda, periferik qandan əldə edilən DNA nümunələrində MPL geninin 10-cu ekzonunun ardıcillıq analizi edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB-19-147

## MSUD (AĞCAQAYIN SİROPU SİDİK XƏSTƏLİYİ BCKDHA, BCKDHB VƏ DBT GENLƏRİ)

**Sinonim:** Maple Syrup Urine Disease, MSUD

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNA ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** Valin, leysin və izoleysin ketoturşularının dekarboksilləşməsində fəaliyyət göstərən kompleks və mitoxondrial enzim sistemi olan "budaqlı zəncirli alfa ketoturşuların dehidrogenaza" defisiti vardır. Autosomal resessiv keçir. Budaqlı zəncirli aminturşular və bu aminturşuların ketoturşuları, qanda və sidikdə yüksəlir. Bu ketoturşuların qoxusu Ağcaqayın ağacından əldə edilən qətran qoxusuna bənzəyir. Xəstələr doğuşda normaldır. Həyatın ilk həftəsində qusma, qidalanma pozğunluğu, tipik sidik qoxusu müəyyən edilir. Letragiya, hipoqlikemiya, ağır metabolik asidoz, konvulsiya və koma bir neçə gün ərzində inkişaf edir. İnkişaf edən nevroloji və mental pozğunluq yaranır.

Sepsis və meningit ilə qarışa bilər. Kəskin dövrdə budaqlı zəncirli aminturşuların və ketoturşuların sürətlə uzaqlaşdırılması üçün periton dializi lazımdır. Müalicəyə 10 gündükdən öncə başlansa normal böyümə və inkişaf təmin edilir. Budaqlı zəncirli aminturşular dietada azaldılır. Heyvani protein dietadan çıxarılır. Yağ və karbohidrat verilir. Protein az olan tərəvəz, meyvə, nişasta və kiçik bir bardaq süd dietaya əlavə edilir. Dieta müalicəsi həyat boyu sürür. Sidik və plazmada bu 3 aminturşu ilə ketoturşuların yüksəlməsi göstərilməsi və enzim səviyyəsinin müəyyən edilməsi diaqnozu qoyulur.

Mitoxondrial bir enzim kompleksi olan budaqlı zəncirli alfa ketoturşu dehidrogenaza (BCKD); BCKDHA, BCKDHB, DBT və DLD genləri tərəfindən sintez edilən E1a (19-cu xromosom), E1 β (6-cı xromosom), E2 (1-ci xromosom) E3 (7-ci xromosom) subvahidlərindən ibarətdir. Bahalı biokimyəvi müşahidə və müalicə tələb etdiyi üçün prenatal diaqnozu xüsusilə əhəmiyyətlidir. Daşıyıcıların müəyyən edilməsi və prenatal diaqnostika genetik müayinə ilə mümkündür. Diaqnozda BCKDHA, BCKDHB və DBT genlərinin ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB-19-121

## MTHFR 1298 MUTASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** Metilentetrahidrofolat A1298C

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Kalitatif real time PZR

**İstifadə qaydası:** Metilentetrahidrofolat reduktaza (MTHFR), sistein metabolizminin bir əlavə məhsulu olan homosistein parçalanmasında vacib rol oynayan bir enzimdir. MTHFR geninin 1298-ci pozisiyasında adenin əvəzinə sitozin keçməsi rastgəlmə tezliyinə görə ikinci yerdə olan polimorfizmdir. CC genotipinə malik fərdlərdə AA genotipinə görə azalmış enzim aktivliyi və artmış homosistein səviyyəsi vardır. Yüksək homosistein səviyyələri, miokard infarktı riskində artım və təkrarlanan abortlar ilə əlaqələndirilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-072

## MTHFR 677 MUTASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** Metilentetrahidrofolat C677T

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Quantitativ real time PZR

**İstifadə qaydası:** Metilentetrahidrofolat reduktaza (MTHFR), sistein metabolizminin bir əlavə məhsulu olan homosistein parçalanmasında vacib rol oynayan bir enzimdir. MTHFR geninin 677-ci pozisiyasında sitozin əvəzinə timin keçməsi rastgəlmə tezliyinə görə ikinci yerdə olan polimorfizmdir. TT genotipinə malik fərdlərdə CC genotipinə görə azalmış enzim aktivliyi və artmış homosistein səviyyəsi vardır. Digər risklər olduqda arterial və venoz tromboza meyilliliyə şərait yaradır. Yüksək homosistein səviyyələri, miokard infarktı riskində artım və təkrarlanan abortlar ilə əlaqələndirilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-073

## MYC (8Q24) YENİDƏN NİZAMLANMALARI

**Sinonim:** MYC yenidən nizamlanmaları

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadə qaydası:** MYC onkoproteinləri, transkripsiya faktoru olaraq fəaliyyət göstərir və spesifik DNA ardıcılıqlarına birləşərək ekspresiyalarını modifikasiya edir. C-myc ekspresiyası proliferasiya üçün lazımdır. Non-Hodgkin limfomaları ilə yanaşı bəzə ezofaqusu və prostat xərçəngində MYC amplifikasiyaları/yenidən nizamlanması olduğu məlumdur.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 20-024



## MUKOVİSSİDOZ CFTR DELTA F508 MUTASIYASI

**Sinonim:** Mukovissidoz  $\Delta F508$  mutasiyaları, anadangəlmə bilateral VAZ DEFERENS AGENEZİ (CBAVD)

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Mukovissidoz geniş yayılmış tək gen xəstəliyidir. Mukovissidoz epitel hüceyrələrində meydana çıxır. Sağlam epitel hüceyrələrindən xlorid ionlarının bir artıq məhsulu olan tsiklik AMP hüceyrə xaricinə verilir. Lakin bu xəstələrdə bu hal həyata keçmir. Bunun sonunda anormal sıxlıqdakı ifrazatlar səbəbi ilə; tər in tərkibində çox duz olması, pankreas çatışmazlığı və xroniki ağciyər xəstəlikləri inkişaf edir. Autosom resessiv keçir. Cavabdeh gen 7-ci xromosomda (7q31) olan CFTR genidir. Çox fərqli mutasiyaları məlumdur. Ən yayılmış mutasiya 10-cu ekzonda olan 508-ci kodonun (3 baz) delesiyaşdır.  $\Delta F508$  daşıyıcısı olan kişilərdə başqa heç bir əlamət görülmədiy halda sonsuzluq ola bilər. Anadangəlmə bilateral VAZ DEFERENS AGENEZİ (CBAVD) hallarının 2/3-də mukovissidoz gen mutasiyası olur. Bu səbəbdən CBAVD-li sonsuz kişilərdə  $\Delta F508$  mutasiyasına baxılması məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-077

## MUKOVİSSİDOZ (CFTR) BÜTÜN GEN ANALİZİ

**Sinonim:** CF mutasiyaları, CF genetik analizi, CF

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Mukovissidoz geniş yayılmış tək gen xəstəliyidir. Mukovissidoz epitel hüceyrələrində meydana çıxır. Sağlam epitel hüceyrələrindən xlorid ionlarının bir artıq məhsulu olan tsiklik AMP hüceyrə xaricinə verilir. Lakin bu xəstələrdə bu hal həyata keçmir. Bunun sonunda anormal sıxlıqdakı ifrazatlar səbəbi ilə; tər in tərkibində çox duz olması, pankreas çatışmazlığı və xroniki ağciyər xəstəlikləri inkişaf edir. Autosom resessiv keçir. Cavabdeh gen 7-ci xromosomda (7q31) olan CFTR genidir. Çox fərqli mutasiyaları məlumdur. Laboratoriyamızda CF diaqnozu üçün bütün gen ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-079

## MUKOVİSSİDOZ MUTASIYA ANALİZİ

**Sinonim:** CF mutasiyaları, CF genetik analizi, CF

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Fragment analizi

**İstifadəsi:** Mukovissidoz ən çox yayılmış tək gen xəstəliyidir. Mukovissidoz epitel hüceyrələrində meydana çıxır. Sağlam epitel hüceyrələrindən xlorid ionlarının bir artıq məhsulu olan tsiklik AMP hüceyrə xaricinə verilir. Lakin bu xəstələrdə bu hal həyata keçmir. Bunun sonunda anormal sıxlıqdakı ifrazatlar səbəbi ilə; tər in tərkibində çox duz olması, pankreas çatışmazlığı və xroniki ağciyər xəstəlikləri inkişaf edir. Autosomal resessiv keçir. Cavabdeh gen 7-ci xromosomda (7q31) olan CFTR genidir. Çox fərqli mutasiyaları məlumdur. Ən yayılmış mutasiya 10-cu ekzonda olan 508-ci kodonun (3 baz) delesiyaşdır. Bu mutasiya  $\Delta F508$  daşıyıcısı olan kişilərdə başqa heç bir əlamət görülmədiy halda sonsuzluq ola bilər. Laboratoriyamızda CF diaqnostikası üçün ən tez-tez rast gəlinən 36 mutasiyaya baxılır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-078

## NCL TİP1-TİP2-TİP3

**Sinonim:** Ceroid lipofuscinosis, Neuronal, 1; CLN1, PPT1 mutasiya analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Kalitatif real time PCR

**İstifadə qaydası:** Uşaqliq çağında ən tez-tez rast gəlinən neyrodegenerativ xəstəliklər olan neyron seroid lipofusinozlar, kliniki və genetik olaraq heterogen bir neyrodegenerativ xəstəlik qrupudur. Autosomal resessiv keçir. Epileptik tutmalar, inkişaf edən psixomotor pozğunluq və görmə itkisi müşahidə edilir. Xəstələr erkən yaşda itirilə bilər. Uşaqliq çağında neyron seroid lipofusinozların ən az yeddi subvahidi müəyyən edilmişdir.

İntrasellulyar səviyyədə autofloressent xüsusiyyətli lipopiqment depo materialı toplanması aktualdır. Bu material ultrastruktural səviyyədə müxtəliflik ərz edir. CLN1-də qranulyar osmiofil qalıqlar (GROD) müşahidə edilərkən CLN2 və CLN3-də isə əsasən əyri xətt və barmaq izi profilləri müşahidə olunur.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-022

## NİEMAN PİCK GENETİK TESTİ (NPC1, NPC2 VƏ SMPD1 GENLƏRİ)

**Sinonim:** Turş sfinqomielinaza defisiti, lizosomal depo, SMPD1, NPC1, NPC2

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** İrsi lizosomal depo xəstəliklərindən biridir ümumi olaraq autosomal resessiv keçir və mərkəzi sinir sistemindən başlayaraq toxumalarda sfinqomielin və xolesterolun toplanması ilə özünü göstərir. Həyatı təhdid edən xəstəliyin 3 tipi vardır. Tip A xəstələri nevroloji baxımdan şiddətli hallardır və əsasən 2-4 yaşına qədər xəstələrin ölümünə səbəb olur. Tip B xəstələri isə Tip A-nın əksinə nevroloji əlamətlər göstərmir və bu qrupdakı xəstələr uşaqlığın son mərhələsinə və ya erkən yeniyetməlik dövrünə qədər yaşaya bilərlər. Tip C qrupundakı xəstələrdə əlamətlər ilk 3 ayda çıxa biləcəyi kimi yeniyetməliyin son mərhələsində də özünü göstərə bilər, bu halların böyük əksəriyyətində nevroloji əlamətlər 4-10 yaşları arasında meydana çıxır. SMPD1 geni mutasiyaları tip A və tip B Nieman Pick xəstəliyinə şərait yaradarkən, tip C NPC1 və NPC2 genlərinin mutasiyaları ilə inkişaf edir. Laboratoriyamıza Nieman Pick xəstəliyi ilkin diaqnozu ilə referə edilən xəstələrdə SMPD1, NPC1 və NPC2 genlərinin ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121

## NİJMEGEN SİNDROMU

**Sinonim:** 657del5 mutasiyası, NBS1 geni, Nijmegen qırıq sindromu

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PCR

**İstifadə qaydası:** Nijmegen qırıq sindromu (NBS), DNT bərpa xətası ilə yaranan xromosomal qırıqlarla xarakterizə edilən bir sindromdur. Mikrocefaliya, atipik üz görünüşü, radiasiya həssaslığı, fiziki inkişaf geriliyi, immun sistem yetməzliyi və limfoid neoplaziyalara meyillilik xəstəliyin əsas əlamətləridir. Autosomal resessiv ötürülən xəstəliyə NBS1 geni mutasiyaları şərait yaradır. Laboratoriyamızda NBS1 genində ən tez-tez rastlanan mutasiya 6-cı ekzonda 657-ci pozisiyadan etibarən 5 bazanın itkisinə şərait yaradan 657del5 mutasiyası multiplex PCR ilə müəyyən edilib.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-081

## NIPT (QEYRİ-İNVAZİV PRENATAL TEST)

**Sinonim:** Ana qanından qeyri-invaziv trisomiya skriningi, ana qanından qeyri-invaziv prenatal skrining, ana qanından fetal aneuploidiya skriningi

**Nümunə növü:** Streck tüb

**Nümunə miqdarı:** 8 ml

**Nümunə qabı:** Qara qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** NGS

**İstifadəsi:** NIPT testi hamiləliyin 10cu həftəsindən etibarən anadan götürülən periferik qandan işlənir. Qeyri-invaziv metod olduğu üçün düşük riski yoxdur. NIPT vasitəsilə dölün bütün xromosomlarında baş verən dəyişikliklər, delesiya duplikasiyalar və cinsiyyət xromosomlarındakı anomaliyalar aşkarlana bilər.

Əsasən daha sıx görülən trisomiya 21 (Daun sindromu), trisomiya 18 (Edwards sindromu), trisomiya 13 (Patau sindromu) və cinsiyyət xromosomu sindromlarının (Klinefelter, Turner sindromu, Jacobs sindromu və s.) erkən diaqnozu üçün NIPT çox önəmli skrining testidir. NIPT vasitəsilə yüksək risk görülən döldə diaqnoz invaziv methodlarla təsdiqlənməlidir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-137

## NONHODGKİN LİMFOMA PANELİ

**Sinonim:** ALK yenidən nizamlanması, BCL6 yenidən nizamlanması, 6q23 delesiya, 7q31 delesiya, trisomiya 8, MYC yenidən nizamlanması, CCND1 yenidən nizamlanması, 11q32 delesiya/yenidən nizamlanmaları, TCR yenidən nizamlanması, 17p13.1 delesiya, BCL2 yenidən nizamlanması, BRAF V600E

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 2 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadə qaydası:** Nonhodgkin limfomada müşahidə edilən dəyişikliklərin yarımqruplara görə paylanması aşağıda verilmişdir.

Follükulyar: t(14;18)(q32;q21), t(8;14)(p24;q32)

Qastral MALT: t(1;14)(q21;q32), t(14;18)(q32;q21), t(3;14)(p14;q32),

Qeyri qastral MALT: t(1;14)(q21;q32), t(14;18)(q32;q21), t(3;14)(p14;q32),

t(14;18)(q32;q21)

Nodal marginal zone: t(11;18)(q21;q21), t(1;14)(q21;q32), t(14;18)(q32;q21),

13q14.3 delesiya, 7q31 delesiya

Splenik marginal zone: 6q23 delesiya, trisomiya 12, 11q22.3 delesiya, t(11;

18)(q21;q21), 13q14.3 delesiya, 17p13.1 delesiya, t(11;18)(q21;q21),

t(11;14)(p13;q32), t(14;18)(q32;q21), 7q31 delesiya

Mante cell: t(11;14)(p13;q32), t(14;18)(q32;q21)Diffuz böyük B hüceyrəli:

t(8;14)(p24;q32), t(14;18)(q32;q21), CCND1 yenidən nizamlanması, MYC yenidən

nizamlanması, BCL2 yenidən nizamlanması, BCL6 yenidən nizamlanması

Burkitt: t(8;14)(p24;q32), MYC yenidən nizamlanması, BCL2 yenidən nizamlanması,

BCL6 yenidən nizamlanması

Limfoblastik: t(8;14)(p24;q32), MYC yenidən nizamlanması, t(9;22)(q34;q11.2)

T hüceyrəli: t(2;5)(p23;q35), TCR yenidən nizamlanması

T hüceyrəli prolimfositik: inv(14)(q11;q32), t(14;14)(q11;q32), t(X;14)(p11.4;q32.33),

TCR yenidən nizamlanması, trisomiya 8

Hairy cell: BRAF V600E

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121

## NOONAN SİNDROMU

**Sinonim:** PTPN11 mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** Noonan sindromu 1000-2500-də bir tezliyində müşahidə edilən və autosom dominant ötürülən genetik bir xəstəlikdir. Qısa boy, qısa-yal boyun, ürək xəstəlikləri, hərəkəti inkişaf geriliyi, qanaxma diatezi və karlıq ən çox rastlanan kliniki əlamətlərdir. Bu xəstələrin özləri kimi bir uşağa sahib olma riski 50%-dir. PTPN11 genindəki dəyişikliklər nəticəsində yaranır. Noonan sindromu şübhəsində PTNP11 geni ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-082

## NORRIE XƏSTƏLİYİ

**Sinonim:** NDP geni mutasiyaları, norin mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT Ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** İrsi bir göz xəstəliyi olan Norrie,oğlan uşaqlarında doğuşdan dərhal sonra korluğa şərait yaradır. X-la əlaqəli irsi keçən xəstəlikdə analar xəstəlik üçün daşıyıcıdır və daşıyıcı olan ananın hər oğlan uşağı üçün 50% xəstəlik riski vardır. Retinanın inkişafında pozğunluq vardır və xəstə uşaqlarda leykokoriya olması vacib bir əlamətdir. Xəstələrin 1/3-də inkişaf edən eşitmə itkisi də vardır. 50% xəstədə gəzmə kimi inkişaf parametrlərində gerilik müşahidə edilir. Xəstələrdə zəka inkişafı yüngül-orta dərəcədə təsir altında qala bilər. Cavabdeh gen, Xp11.4-də lokalizasiya edən NDP-dir. Xəstəliklə əlaqəsi müəyyən edilən 75-dən artıq mutasiya bütün genə paylanmışdır. Laboratoriyamızda NDP geninin bütün kodlaşdıran nahiyəsinin ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121

## NF1 GEN ANALİZİ

**Sinonim:** Neyrofibromatoz, Von Recklinghausen xəstəliyi, NF1 geni

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** Neyrofibromatoz, dəri və sinirləri zədələyən simptomlar diapazonudur. Tibb dünyasında indiyə qədər bu əlamətlərin ən az səkkiz növünə rastlanmış olsa da, yalnız ikisi nəzərəçarpan bir ölçüdə ayırd edilə bilinmişdir. Bunlar Neyrofibromatoz tip1 (NF1, Von Recklinghausen xəstəliyi) və Neyrofibromatoz tip2 (NF2) adlandırılır.

Neyrofibromatoz 1-in tezliyi təxminən 3000 doğuşda 1-dir Neyrofibromatoz tip1 autosom dominant ötürülür. Ancaq, NF-li xəstələrin təxminən yarısında de novo mutasiya aktualdır. Yeni ana-atasının genlərində mutasiya olmadığı halda, ananın yumurtasında və ya atanın spermasında və ya döllənmədən sonra ziqotda yaranan bir mutasiya nəticəsində ilk dəfə o şəxsdə xəstəlik aşkar olunmuşdur.

Bir şəxsdə NF1 diaqnozunun qoyula bilməsi üçün aşağıdakı əlamətlərdən ən azı ikisi o şəxsdə olmalıdır: 6 ya da daha çox sayda, ölçüləri yeniyetməlik dövrünə girməmiş insanlarda ən az 5 mm, yeniyetməlik dövrünü keçirmiş insanlarda isə ən azı 15 mm olan cafe au lait ləkələri, 2 ya daha çox sayda neyrofibroma, qoltuqaltı ya da qasıqlarda çillər, optik glioma, lisch düyünləri, birinci dərəcə NF1-li qohum mövcudluğu və sümük zədələnmələri.

Xəstəliyə cavabdeh gen 17-ci xromosomun q11.2 zolağında olan NF1 genidir. Bu genin məhsulu olan neyrofibromin, hüceyrə böyüməsində rol oynayır. Bu genin disfunksiyasına gətirib çıxaran mutasiyaları ilə xəstəlik inkişaf edir.

NF1 mutasiyaları içində ən çox rast gəlinən mutasiyalar nöqtə mutasiyalarıdır, bunlar missense, nonsense və splicing xətalardır. 4-5% nisbətində ekzon delesiyası/duplikasiyaları 1% nisbətində isə gen delesiyaları görülür. Mutasiyaların bütün genə paylanmış olması səbəbi ilə molekulyar diaqnostika üçün əksərən NF1 geninin bütöv ardıcılıq ilə sekanslanması lazımdır.

Laboratoriyamızda Neyrofibromatoz tip 1 molekulyar diaqnostikası üçün NF1 geninin bütöv kodlaşdıran nahiyəsinin ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-080

## NPM1 MUTASİYASI (MUTA, MUTB, MUTD)

**Sinonim:** NUCLEOPHOSMIN/NUCLEOPLASMIN FAMILİY, MEMBER 1;NPM1

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Quantitativ real time PCR (melting point)

**İstifadə qaydası:** AML diaqnozu ilə müraciət edən xəstədə C-KIT, FLT3-ITD, CEBPA mutasiyaları ilə birgə NPM mutasiyalarına da baxılması məsləhət görülür. Bir qrup xəstədə proqnoz müəyyən edilməsində vacibdir və terapevtik yanaşma yol göstərə bilər. Sitogenetik və FLT3 nəticələri normal olan hallarda NPM1 və ya CEBPA mutasiyası mövcudluğu yaxşı proqnostik əlamət olaraq dəyərləndirilir. Sitogenetik və NPM1 nəticələri normal müəyyən edilən hallar isə FLT3-ITD mutasiyası müəyyən edilməsi halında orta/pis risk qrupu yer tutur.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121

## NRAS MUTASIYALARI

**Sinonim:** Kodon 12 mutasiyası, kodon 13 mutasiyası, kodon 61 mutasiyası, kodon 64 mutasiyası

**Nümunə növü:** Şiş toxuması

**Nümunə miqdarı:**

**Nümunə qabı:** Steril borucuq daxilində təzə toxuma ya da parafin blok

**Çalışma metodu:** Ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** Hüceyrə çoxalması və müxtəlifləşməsində vacib olan hüceyrə daxili siqnal yollarını kontrol edən RAS ailəsinin üzvüdür. RAS ailəsi üzvləri bütün xərçəng növlərində ən çox mutasiyanı müəyyən edən genlərdir. Kolorektal xərçənglərin 50%-də NRAS, KRAS və ya HRAS mutasiyası müəyyən edilir. NRAS geninin funksiya gücləndirici mutasiyaları melanomaların 20%-də müəyyən edilir. Bundan başqa, sidik kisəsi xərçəngi ilə NRAS geninin funksiya gücləndirici mutasiyaları arasında da sıx əlaqə olduğu məlumdur. Bununla yanaşı böyük hüceyrəli və pullu hüceyrəli karsinomalarda və adenokarsinomalarda NRAS kodon 12 və 61 mutasiyaları müəyyən edilir. Kodon 12 və 13 mutasiyaları isə kəskin limfoblastik leykemiyada rol oynayır. Eyni funksiya arttırıcı mutasiyaların yuvenil xroniki myelositar leykemiya və yuvenil myelomonositar leykemiyaların proqnozunda təsirli olduğu məlumdur. Prostat xərçəngində də 10% tezliyində NRAS mutasiyaları olur. Laboratoriyamızda şiş toxumasından əldə edilən DNT nümunələrində NRAS geninin 1 və 2-ci ekzonlarının ardıcılıq analizi edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-083

## OSTEOGENEZ İMPERFEKTA (COL1A1 GENİ)

**Sinonim:** Kollagen yaranma deffekti, Ehlers-Danlos sindromu, Osteogenez imperfekta, Osteoporoz

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5-10 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** COL1A1 kimi tanınan olan kollagen tip I alfa 1, qıçırdağı da daxil olmaqla bir çox birləşdirici toxumada olan fibrillər kollagenin major (əsas) komponentini kodlayan gendir. COL1A1 geni, 17-ci xromosomun uzun qolunda (17q21.31-22) yerləşir. Artroxalaziya və nadir klassik forma Ehlers-Danlos sindromu, COL1A1 genindəki mutasiyalar nəticəsində meydana gəlir. COL1A1 genində meydana gələn bir mutasiyanın, Ehlers-Danlos sindromunun klassik tipinə səbəb olduğu göstərilmişdir. Bu mutasiya, proteindəki 134cü aminturşu olan sisteynin arginin aminturşusuna çevrilməsinə (Arg134Cys) səbəb olur. Osteogenez imperfekta tip I, tip II, tip III, tip IV-də COL1A1 genində fərqli tipdə mutasiyalarla inkişaf edir. COL1A1 genindəki məlum variasiyaların/polimorfizmlərin, osteoporoz yaranma riskinin artmasına səbəb olduğu məlumdur. Laboratoriyamızda COL1A1 geni ardıcılıq tətbiq olunur.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-087

## PAI 4G/5G MUTASIYASI

**Sinonim:** Serpin, Plazminogen aktivator inhibitoru-1

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR

**İstifadəsi:** PAI konsentrasiyasının artması ilə fibrinolitik fəaliyyət pozulur və trombotik hadisələrə həssaslıq artır. Xüsusilə protrombin gen mutasiyası ilə birlikdə görüldüyü hallarda tromboz riskini artırdığı və erkən hamiləlik itkisinə səbəb olduğu bildirilmişdir. Araşdırmalara görə 5G/5G və 4G/5G polimorfizmləri düşük risklərinin artmasını təmin etmir. Tetraqatlar PAI-1 4G/4G polimorfizminin düşük riski ilə əlaqəsinin olduğunu göstərmişdir. Bu polimorfizmə sahib qadınlarda düşük riski 2.27 dəfə daha çoxdur.

**PAI 4G/4G:** Tromboemboliya, fetal itki, IUGR, preeklampsiya və MI riskini artırır.

**PAI 4G/5G:** Xüsusilə protrombin gen mutasiyası ilə birlikdə görüldüyü və erkən hamiləlik itkisinə səbəb olduğu hallarda tromboz riskini artırdığı bildirilmişdir.

**PAI 5G/5G:** Normal

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-090

## PARKİNSON YUVENİL, PARK2

**Sinonim:** PRKN, PARKIN; Yuvenil Parkinson xəstəliyi gen analizi

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** 6q26-da lokalizasiya edib, somatik mutasiyaları ağciyər və yumurtalıqların adenokarsinomaları və yuvenil Parkinson xəstəliyi (Tip II)(OMIM: 600116) ilə əlaqəlidir. Tip II (Parkin tipi) yuvenil Parkinson xəstəliyi əsasən 20-40 yaş arası özünü göstərən rigidlik, bradikineziya və istirahət tremoru ilə xarakterizə edilir. Mərkəzimizdə PARK2 gen analizi tətbiq edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121

## PEUTZ-JEGHERS SİNDROMU (STK11)

**Sinonim:** PJS, STK11 geni mutasiyaları

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi, MLPA

**İstifadə qaydası:** Nazik bağırsaqlarda yerləşən gastrointestinal poliplər və mukokutanoz piqmentasiya ilə xarakterizə olunur. Sıxıqla nazik bağırsağ, ileum və duodenum nahiyəsində müşahidə edilən poliplər daha az sıxıqla mədə, yoğun bağırsaqlar və burun dəliklərində müşahidə edilir. Qanaxma və anemiyaya səbəb olan poliplər obstruksiya və vagina ilə əlaqəli təkrarlanan laparotomiya ilə bağırsağ rezeksiyası tələb edən klinikalara şərait yaradır. Uşaqlıq dövründə müşahidə edilən mukokutanoz piqmentasiya ağız, göz və burun dəlikləri ilə perianal və yanaq selikli qişasında meydana çıxır.

Peutz-Jeghers sindromu (PJS) diaqnozu öncəliklə kliniki əlamətlərin mövcudluğu ilə qoyulur. Ailə tarixi pozitiv olan xəstələrin demək olar ki hamısında STK11 (LKB1) gen mutasiyaları müəyyən edilərkən ailə anamnezi neqativ hallarda bu nisbət 90%-dir. Ailə tarixi olan xəstələrdə sadəcə DNT ardıcılıq analizi tətbiqi halında 55%-də mutasiyalar müəyyən edilir. Ailə tarixi olmayan hallarda isə bu nisbət 70%-dir. Bu iki xəstə qrupunda MLPA analizinin də tətbiqi halında mutasiyaların müəyyən edilmə nisbətləri sıra ilə 100% və 91%-ə yüksəlir. Mərkəzimizdə STK11 geni ardıcılıq analizi və delesiya analizi (MLPA) tətbiq olunur.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121

## PAX6 GEN ANALİZİ

**Sinonim:** PAIRED BOX GENE 6

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadə qaydası:** 11p13-də lokalizasiya edən genin protein məhsulu okulyar genezdə rol oynayan transkripsiya faktorudur. Mutasiyaları Aniridi, Gec başlanğıcılı kornea distrofiyası ilə birgə gedən katarakta, Optik sinir koloboması, Okulyar koloboma, Foveal hiperplaziya, Gillespie sindromu, Keratit, "Morning glory" disk anomaliyası, Optik sinir hipoplaziyası, Peter anomaliyası kimi irsi okulyar (göz) xəstəliklərə səbəb olur. Mərkəzimizdə PAX6 ardıcılıq analizi tətbiq edilir.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121 (Bilinən mutasiya)

## PCA 3

**Sinonim:-**

**Nümunə növü:** RT sonrası sidik

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Steril sidik qabı

**Çalışma metodu:** Quantitativ RT-PCR

**İstifadə qaydası:** 1999-cu ildə mövcudluğu kəşf edilən və yalnız prostat xərçəngində aşkar edilən kiçik bir mRNA molekuludur. Geni 9q21-də lokalizasiya edən bu mRNA molekulunun hər hansı bir protein məhsulu müəyyən edilməmişdir, bu səbəbdən kodlaşdırılmayan mRNA molekuluna olaraq müəyyən edilir. Bu genin funksiyası hələ tam olaraq aydınlaşdırılmamış olmaqla yanaşı ekspressiyasının prostat xərçənginə xas olduğu müxtəlif tədqiqatlarla göstərilmişdir. Prostat toxumasında müəyyən edilən aşağı səviyyəli ekspressiyasının şiş toxumasında 60-100 dəfə artdığını göstərən tədqiqatlar var. PCA3 molekuluna şiş göstəricisi olaraq perspektivli əhəmiyyətə malikdir. PSA ilə müqayisədə, PCA3 daha aşağı həssaslığa, lakin daha yüksək bir spesifikliyə və daha yaxşı pozitiv və neqativ proqnostik dəyərə malikdir. PSA kimi prostat həcmindən asılı olmaması da vacibdir. Ancaq yenə PSA-da olduğu kimi Rəqəmsal rektal müayinədən sonra sidikdə ölçülməsi məsləhət görülür. 69% həssaslıq və 79% spesifiklikdə olduğu bildirilən sidik PCA3 dəyərinin neqativ proqnostik dəyəri 90% olaraq verilir və bu dəyərlə gereksiz biopsiya təkrarını azaltdığı bildirilir.

PSA-sı şübhəli olduğu halda ilk biopsiya nəticəsi neqativ olan xəstələr, bütün xəstələrin 60%-ni təşkil edir. Bu xəstələrdə təkrar testlərinin 20-40%-də biopsiya nəticələri anormal olur. Gereksiz biopsiya təkrarı nisbətləri yüksək olan bu xəstələrdə PCA3 səviyyələrini izləmək və PCA3 dəyərinin 35-dən yüksək olarsa xəstələrin biopsiyaya istiqamətləndirilməsi məsləhət görülür.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB 19-121 (Bilinən mutasiya)

## PRADER WILLİ SİNDROMU

**Sinonim:** PWS (FISH), 15q11-q13 delesiyası (FISH), SNRPN delesiyası (FISH), del15q11-q13 (FISH)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** 15q11-q13 delesiyası Prader-Willi sindromlarının təxminən 70%-nin səbəbidir. Delesiya halları FISH metodu ilə aşkar edilə bilər. Uniparental disomiya Prader-Willi sindromları təxminən 30%-nin səbəbi olduğu halda, Angelman sindromlarının 3-5% də müşahidə edilir. Yenə Prader-Willi sindromlarının təxminən 1-2% və Angelman sindromlarının 7-9% ində imprinting mərkəzi mutasiyaları ola bilər. Uniparental disomiya və imprinting qüsurlarının, eləcə də delesiyaların diaqnostikasında istifadə edilə bilən üsul FISH-dir. UBE3A genindəki mutasiyalar Prader-Willi sindromlarının təxminən 3-4%-ində ola bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-094

## PROTROMBIN MUTASIYA ANALİZİ (Factor II)

**Sinonim:** Protrombin, Faktor II

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR

**İstifadəsi:** Faktor II kimi tanınan protrombin qanda laxtalanma mexanizmində iştirak edən bir proteindir. Qanın laxtalanması üçün zəruri olan fibrinin emələ gəlməsində iştirak edir. Faktor II (Protrombin) genindəki G20210A variantı venoz tromboemboliya riskinə təsir edən ikinci ən çox yayılmış genetik faktordur. O, həmçinin arterial tromboemboliya üçün əsas risk faktoru hesab edilmir. Miokard infarktı və insult ilə aydın əlaqə qurmaq mümkün olmadı. Protrombin trombofiliya, hamiləlik itkisi və preeklampsiya üçün yüngül risk faktoru olaraq görülür.

Protrombin geni G20210A mutasiyası plazma protrombin səviyyəsini artırır və venoz tromboz riskini 26 dəfəyə qədər yüksəldir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-096

## PGD FISH

**Sinonim:** 13-18-21-X-Y 1 embrion

**Nümunə növü:** Embrion

**Nümunə miqdarı:** -

**Nümunə qabı:** Özel borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Preimplantasiya genetik diaqnostika (PGD) prenatal diaqnostikaya alternativdir və köməkçi reproduksiya texnologiyası (ART) ilə yaradılan preimplantasiya embrionlarının seçilməsini əhatə edir. PGD FISH üsulu ilə populyasiyada ən çox görülən 13-18-21 xromosomların və cinsiyət (X-Y) xromosomlarının rəqəmsal anomaliyaları aşkar edilir. Bununla birlikdə partnyorlardan birində xromosomların yenidən qurulması (məsələn, ikitərəfli qarşılıqlı translokasiya) səbəbindən tələb oluna bilər. PGD, əvvəllər təsirlənmiş uşaqları olan cütlüklər və/və ya xromosomların yenidən qurulması, təkrarlanan düşüklər və ya sonsuzluq hallarında vəziyyətində mümkündür. Yumurtalıqların stimullaşdırılmasından sonra aspirasiya olunan oositlər sperma ilə in vitro fertilizasiya (IVF) və ya fərdi spermatositlərin (ICSI) intrasitoplazmik yeridilməsi ilə mayalanır. İmplantasiyadan əvvəl parçalanma mərhələsində olan embrionlar adətən mayalanmadan sonrakı 3-cü gündə bir hüceyrənin çıxarılması yolu ilə biopsiya edilir və biopsiya edilmiş hüceyrə embrionun genetik statusunu təyin etmək üçün tətbiq edilir. Hədəf-spesifik DNT problemləri ilə biopsiya edilmiş hüceyrələrin nüvələri xromosomların yenidən qurulması ilə bağlı xromosom balanssızlığını aşkar etmək və mutasiyaya xüsusi testi olmayan X ilə əlaqəli xəstəliyi olan ailələrdə qadın embrionları seçmək üçün seçim üsuludur. FISH, həmçinin köməkçi çoxalmanın səmərəliliyini sınaq və təkmilləşdirmək üçün embrionların sporadik xromosom aneuploidiyasının (həmçinin PGS və ya PGD-AS kimi tanınır) skriningi üçün istifadə edilmişdir; lakin, FISH istifadə edərək bu testin qəbul edilməz dərəcədə aşağı proqnoz dəqiqliyinə görə, o, müntəzəm klinik istifadə üçün tövsiyə edilmir.

Bu fəsilə təkhüceyrəli FISH üçün uyğun zondların seçimi, testin analitik performansının qiymətləndirilməsi, testin yayılması üsulları təsvir edilir. Blastomer nüvələri və in situ hibridləşmə və siqnal qiymətləndirməsi, klinik şəraitdə PGD-ye tətbiq edilir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB- 19-128

## PGD NGS

**Sinonim:** -

**Nümunə növü:** Embrion

**Nümunə miqdarı:** -

**Nümunə qabı:** Özel borucuq

**Çalışma metodu:** NGS

**İstifadəsi:** Yeni nəsil sekanslama olaraq da adlandırılan NGS (Next Generation Sequencing), ümumi olaraq xromosom skriningində istifadə edilən bir texnologiya olaraq IVF müalicəsində Preimplantasiya Genetik Skrining (PGS) üsullarına daxil edilməyə başlanmış ən yeni və ən əhatəli xromosom skrining testidir. NGS metodu IVF müalicəsi çərçivəsində embrionlara köçürülmədən əvvəl tətbiq edilən və embrionların xromosomlarında genetik problemləri aşkarlayan hərərəfli xromosom analizi üsuludur. Bu üsulla məqsədimiz transferdən əvvəl embrionlar üzərində genetik analizlər edərək sağlam embrionları seçmək və təbii ki, sağlam hamiləlik şansını artırmaqdır. Bu testlə 24 xromosomun hamısı yoxlanılır. Tətbiq edilmiş və bu günə qədər məlum olan müxtəlif PGS üsulları ilə müqayisədə NGS yüksək intensivlikli skrining təmin edir, hətta bəzi translokasiyaları və həmçinin xromosomlarda baş verə biləcək struktur dəyişiklikləri aşkar etməyə imkan verir. Qısacası, NGS embrionlarda hərərəfli xromosom skriningi heyata keçirərək sağlam hamiləlik şansını artırır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB- 19- 129

## QLAUKOMA PANELİ

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** NGS

**İstifadəsi:** Göz təzyiqi" və ya "Qara su xəstəliyi" kimi tanınan qlaukoma, göz içi təzyiqinin artması nəticəsində görmə sinirinin zədələnməsi olaraq bilinir. Qlaukoma zamanı göz içi mayesinin xaricə axma yolunda adı gözlə görülməyən tıxanma emələ gəlir və nəticədə bu artan göz içi mayesi göz içi təzyiqinin artmasına səbəb olur. Artan göz içi təzyiqi optik siniri zədələyir və bu sinirin geri dönməz zədələnməsinə səbəb olur. Erkən diaqnoz qoyulub müalicə edilmədikdə görmə itkisinə səbəb olan bir göz xəstəliyidir. Laboratoriyamızda Qlaukoma paneli çalışılan zaman xəstənin ana və atasından da qan lazımlıdır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-156

## QLIKOGEN DEPO XƏSTƏLİYİ

### Sinonim:

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** NGS

**İstifadəsi:** Qlikogen depo xəstəlikləri qaraciyərdə qlikogenin qlükozaya çevrilə bilməməsi nəticəsində yaranan irsi xəstəlikdir. Bu xəstəliklər qaraciyərdə qlükoza mübadiləsini təmin edən fermentlərin çatışmazlığı və ya daşıyıcıların anormallığı nəticəsində baş verir. Əksəriyyətinin autosom resessiv olaraq ötürülən 12 fərqli növü olduğu bildirilir. Ən çox yayılmış növü qlükoza 6 fosfataz fermentinin çatışmazlığından qaynaqlanan I tip qlikogen depo xəstəliyidir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-048

## RB1 FISH (del13q14)

### Sinonim:

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan, sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Retinoblastoma (Rb) körpələrdə və kiçik uşaqlarda meydana gələn immatür retina hüceyrələrinin xərçəngidir. 13q14.2-də yerləşən 180kb Retinoblastoma 1 (RB1) tümör supressor geni ilə kodlanmış zülal onkoproteinlərlə komplekslər oluşturur və onların fəaliyyətini bloklaya bilər. Bu genin delesiya, xüsusilə homozigot delesiya, retinoblastomanın inkişafına səbəb olur. RB1 geni osteosarkoma və bəzi yumşaq toxuma sarkomaları kimi retinoblastoma xəstələrində yaranan ikincili (sekonder) şişlərdə də rol oynayır. RB1 geni delesiya bəzi leykemiyalar, süd vəzi, ağciyər, sidik kisəsi, qida borusu və prostat xərçənglərin irəli mərhələlərində görülmə bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-097

## ROS1 FISH

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan , sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** ROS1 füzyon mutasiyaları: Ağciyər xərçənglərinin təxminən 2%-də ROS1 füzyon mutasiyası görülür. ROS1 füzyonları, az və ya heç siqaret çəkməyən gənc xəstələrlə və adenokarsinomalarla əlaqələndirilmişdir. ROS1 füzyonu daşıyan xəstələr, ALK füzyon mutasiyalarına bənzər kliniki xüsusiyyətlərə malikdirlər. Klinika öncəsi modellərdə ROS1 füzyon mutasiyası olan xəstələrdə crizotinibə həssaslıq təsbit edilmişdir. Crizotinib-in ROS1 füzyon mutasiyaları üzərində daha təsirli olduğu görülmüşdür

(IC50ROS1=0,11nmol/L; IC50ALK=0,6nmol/L). EGFR və ALK mutasiyaları neqativdirsə ROS1 füzyon mutasiyalara baxılması məsləhət görülür.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-022

## SELİAKİYA PANELİ

**Sinonim:** Çölyək, Seliakiya

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR

**İstifadəsi:** Araşdırmalara görə HLA-DQ lokusunda yerləşən, DQ2 və DQ8 olaraq adlandırılan MHC II sinif molekulunun  $\alpha$  və  $\beta$  zəncirlərini kodlayan allelləri güclü şəkildə seliakiya xəstəliyi ilə əlaqəlidir.

MHC II sinif reseptorları hüceyrənin səthində yerləşərək T-helper hüceyrələri ilə immun cavabın təyində vacib funksiya daşıyır. Onlar HLA-DR, -DQ və -DP genləri tərəfindən kodlanır. Hər MHC molekuluna  $\alpha$  və  $\beta$  zəncirlərindən əmələ gələn bir heterodimerdir.  $\alpha$  zəncir HLA-DQA1,  $\beta$  zəncir isə HLA-DQB1 genləri tərəfindən kodlanır. HLA-DQA1 və HLA-DQB1 genlərinin insan populyasında çox fərqli allelləri vardır, buna görə də bu genlər polimorfikdirlər. Qastrointestinal şikayətləri olan şəxslərin DQ2 və DQ8 allellərinə sahib olması Seliakiya xəstəliyinə olan şübhəni artırır. Xüsusilə yüksək risk daşıyan ailələrdə HLA tipləməsi ilə diaqnozun qoyulması daha effektivdir. HLA-DQ statusundan asılı olaraq Seliakiya xəstəliyinə olan risk dəyişə bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-100

## SMA DELESİYA ANALİZİ

### Sinonim:

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** DNT ardıcılıq analizi

**İstifadəsi:** Proksimal spinal muskular atrophy (SMA) və ya tip1 SMA, SMN genindəki ekzon7 və 8'in homozigot silinməsinin səbəb olduğu ölümcül bir autosom resessiv xəstəlikdir. Spinomuskular atrofiya (SMA) südəməz yaşda olan körpənin və uşaqlıq dövrünün genetik motor neyron xəstəliyidir. Ən şiddətli forması körpələrdə görülür. Onurğa beyin və beyin kötüyü motor neyronların degenerasiyası progressiv əzələ zəifliyinə gətirib çıxarır. 5q13 xromosomuna aid olan motor neyron (SMN1) genin yoxluğu ilə xarakterizə edilən autosom resessiv bir pozğunluqdur.

Xəstəlik şiddətinə görə neyromuskular kollektivdə nevroloq, pulmonoloq, psixiatr, qastroenteroloq və reabilitoloq birgə çalışmalıdır. Körpənin 1-ci tip SMA xəstəsinin valideynlərinə xəstənin proqnozu izah edilməlidir. Vücudun digər sistemləri də prosesə cəlb edildiyindən digər ixtisas həkimlərinin köməyinə də ehtiyac var. Xəstəliyin əlamətləri 3 ay-3 yaş dövründə qarşımıza çıxır.

Xəstəliyin əsas əlaməti hipotoniya (süstlük) tipik olaraq proksimal əzələlərdə gücsüzlük, hissiyyatın saxlanılması və azalmış, yaxud da alınmayan vətər refleksləridir. Dildə fassikulasiya (səyrimə) və əldə incə tremor (əsmə) spinomuskulyar atrofiya - SMA diaqnostikasında köməkçi əlamətlərdir. Xəstəliyin şiddəti başlama yaşıyla əlaqəlidir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB 19-102

## SMİTH-LEMLİ-OPİTZ SİNDROMU (SLOS)

**Sinonim:**

**Nümunə növü:** Edtali tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Molekulyar Genetik

**İstifadəsi:** Smith-Lemli-Opitz Sindromu (SLOS) xolesterol biosintezində ferment çatışmazlığının çoxsaylı anadangəlmə anomaliyaların müşahidə olunduğu nadir autosom resessiv sindromdur. Smith-Lemli-Opitz sindromu olan hallarda, xolesterol biosintezinin son mərhələsində 7-dehidroxolesterolu (7DHK) xolesterinə çevirən və geni 11q13-də lokallaşdırılmış ferment olan 7DHK reduktazasının anadangəlmə çatışmazlığı var. Onun tezliyi 1/20,000 ilə 1/60,000 arasında dəyişir. Bu sindrom bədənin bir çox hissəsinə təsir edən inkişaf pozğunluğudur. Bu vəziyyət fərqli üz cizgiləri, kiçik baş ölçüsü (mikrosefaliya), zehni zəiflik və ya öyrənmə problemləri və davranış problemləri ilə xarakterizə olunur. Təsirə məruz qalan bir çox uşaq autizmin xarakterik xüsusiyyətlərinə, ünsiyyət və sosial qarşılıqlı əlaqəyə təsir edən inkişaf əlamətlərinə malikdir. Ürək, ağciyər, böyrək, mədə-bağırsaq traktının və cinsiyyət orqanlarının qüsurlarına da tez-tez rast gəlinir. Smith-Lemli-Opitz sindromlu körpələrdə zəif əzələ tonusu (hipotoniya) var, qidalanmada çətinlik çəkir və digər körpələrə nisbətən daha yavaş böyüməyə meyllidir. Təsirə məruz qalan şəxslərin əksəriyyətinin ikinci və üçüncü ayaq barmaqları (sindaktiliya), bəzilərinin isə əlavə barmaqları və ya ayaq barmaqları (polidaktiliya) vardır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-103

## SPERM FISH

**Sinonim:**

**Nümunə növü:** Sperma

**Nümunə miqdarı:** 1 ml

**Nümunə qabı:** Xüsusi Tüb

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Sperm FISH testi son illərdə həkimlərin sperma hüceyrələrinin qiymətləndirilməsində istifadə etdiyi əhəmiyyətli testlərdən biridir. Sperm FISH testi spermanın genetik quruluşu haqqında çox ətraflı və əhəmiyyətli məlumatlar verir. Təkrarlayan düşükləri olan və ya spermatozoidində morfoloji qüsurları olan xəstələrə tətbiq oluna bilən diaqnostik dəyəri olan bir testdir. Sperma FISH testində hazırlanan sperma xüsusi boya ilə işarələnir və bəzi xromosomlar baxımından genetik quruluşu araşdırılır.

Sperm FISH testi, spermaların genetik baxımından nə qədər qüsurlu olduğunu müəyyən etmək üçündür. Əgər genetik cəhətdən qüsurlu sperma nisbəti artıbsa, uyğun spermanın seçilməsi tək başına kifayət etməyəcək və embrionların genetik müayinəsi tələb oluna bilər.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-104

## STR ANALİZİ

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** İnsanlarda cinsiyyətin inkişafı X və Y xromosomların müəyyən bölgələrindən başlayır. Bu bölgələrdən ən əhəmiyyətli Y xromosomunda olan SRY bölgəsidir. Yp11.31 bölgəsində yerləşən SRY (cinsi təyin edən Y bölgəsi) məməlilərin cinsi təyininin genetik əsas keçididir.

SRY DNT bağlayıcı zülalların yüksək hərəkətilik qrupunun (HMG) -box ailəsinin üzvü olan transkripsiya faktorunu kodlaşdırır. Məməlilərdə differensiallaşmamış cinsi vəzilərin xayalara çevrilməsinə təkan verir. SRY-də mutasiyaları və ya delesiyaları olan insan ziqotları XY dişlərinə çevrilir, SRY-nin iştirakı ilə XX ziqotlarda təsadüfi qeyri-müəyyən cinsiyyət orqanları ilə kişi fenotipi inkişaf edir. X və Y translokasiyaları nadir hallarda bildirilir, lakin tez-tez cinsi dəyişməyə səbəb olur.

**Laboratoriya test kodu:** LAB- 19-106

## SÜRƏTLİ ANEUPLOİDİYA SKRİNİNQİ - QF-PCR

**Sinonim:** QF-PCR (Amnion maye)

**Nümunə növü:** Amnion maye

**Nümunə miqdarı:** 5 ml

**Nümunə qabı:** Steril şpris daxilində

**Çalışma metodu:** QF-PCR

**İstifadəsi:** Trisomiya 21, 18,13- ağır fenotipli anomaliyaların 89%- ni təşkil edən və buna baxmayaraq, embrional dövrün başa çatması ilə müşahidə olunan autosom aneuploidiyalar hesab edilir. 1970-ci ildən etibarən, kariotip təyinin istifadəsi xromosom anomaliyalarının prenatal diaqnostikası üçün Qızıl Standart kimi qəbul edilmişdir.

Testin üstünlüyü, sadəcə xromosom sayının anomaliyalarının deyil, eyni zamanda xromosom strukturunda olan dəyişikliklərin təyin edilməsində də tətbiq oluna bilməsidir. Ənənəvi sitogenetik analizlər amniosintez (AFS) və ya xorion xovları (CVS) vasitəsi ilə əldə olunan prenatal materialın əkilməsinə tələb edir. Nəticələrin gec əldə olunması daha sonra hamiləliyin davam etdirilməsi ilə bağlı veriləcək qərarın gecikməsinə səbəb ola bilər.

QF-PCR seçilmiş xromosom aneuploidiyalarının aşkar edilməsi üçün istifadə olunan ən sürətli və effektiv prenatal diaqnostik test hesab olunur.

QF-PCR - 21,18,13, X və Y xromosomlarına təsir edən əsas xromosom sayı dəyişikliklərinin aşkar edilməsi üçün istifadə olunan test üsuludur.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-108



## TRANSLOKASIYA 9; 22 (Philadelphia) XROMOSOMU

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan , sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** BCR (RhoGEF və GTPase-nin BCR aktivatoru) geni 22q11.23-də və ABL1 (ABL proto-onkogen 1, reseptor olmayan tirozin kinaz) geni 9q34.12-də yerləşir. Bu iki gen arasında translokasiya BCR-ABL1 füzyon geninə səbəb olur və Filadelfiya xromosomunu əmələ gətirir; bu translokasiyanın görünən nəticəsidir. BCR-ABL1 füzyonunun olması bir sıra hematoloji pozğunluqlarda mühüm diaqnostik və proqnostik təsirlərə malikdir.

t(9;22)(q34.12;q11.23) translokasiyası xroniki miyeloid leykemiyanın (KML) əlamətidir və təxminən 90-95% hallarda rast gəlinir. Qalan hallar variantlı translokasiyaya malikdir və ya 9q34 və 22q11.23-ü əhatə edən kriptik yenidən quruluşa malikdir və bu, müntəzəm sitogenetik analizlə müəyyən edilə bilməz.

BCR-ABL1 birləşməsinə həmçinin yetkin kəskin limfoblastik leykemiyaların (ALL) 25%-də və uşaqlıq ALL1-in 2-4%-də rast gəlinə bilər. BCR-ABL1 birləşməsinin olmasının həm böyüklərdə, həm də uşaqlarda ALL-də pis proqnoz verdiyi göstərilmişdir. Buna görə də anormallığın aşkarlanması müalicə və idarəetmə qərarlarına təsir edəcək risk təbəqələşməsi üçün yüksək əhəmiyyət kəsb edir. Az sayda ALL hallarında translokasiya sitogenetik olaraq görünən Filadelfiya xromosomu ilə nəticələnmişdir. Bu hallarda, FISH füzyon genini vurğulamaq üçün vacibdir.

Bu xromosom anomaliyasının dəqiq və sürətli müəyyən edilməsi həyati əhəmiyyət kəsb edir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-18-064

## TROMBOFİLİYA PANELİ

**Sinonim:** FV G1691A, Faktor XIII V34L, FII G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** Real time PCR

**İstifadəsi:** Trombofiliya-anadangəlmə və ya qazanılmış, qan damarlarında trombların yaranmasına artıq dərəcədə meyillilidir. Təkrarlanan hamiləlik düşüklərinə rast gəlinən ailələrdə trombofiliya xəstəliyi riski 60% təşkil edir. İrsi və ya qazanılmış trombofilik pozğunluqlar plasental damar trombozuna səbəb olaraq düşük və çətin hamiləlik riskini artırır. Trombofiliya panelində FV G1691A, Faktor XIII V34L, FII G20210A, MTHFR C677T, MTHFR A1298C mutasiyaları işlənir.

İŞLƏNİLƏN MUTASIYA	MUTASIYA DƏYİŞMƏSİ
Faktor V Leiden	FV G1691G
Faktor XIII V34	Faktor XIII V34L
Protombin	FII G20210G
Metilentetahidrofolat Reduktaz (MTHFR) 677	MTHFR C677C
Metilentetahidrofolat Reduktaz (MTHFR) 1298	MTHFR A1298A
PAI-1/ Serpin (4G-5G)	PAI 4G-4G

Faktor V Leiden mutasiyası Faktor V Leiden zülalının normal halda 10 qat daha yavaş inaktiv olmasına və trombin əmələ gəlməsinin artmasına səbəb olur. Həm homozigot həm də heterozigot mutasiyalar, erkən və gec trimester abort riskini artırır. Protrombin geni G20210A mutasiyası plazma protrombin səviyyəsini artırır və venoz tromboz riskini 26 dəfəyə qədər yüksəldir. Faktor XIII, fibrin monomerləri arasında çarpaz bağlar yaradır. Trombu fibrinolizə qarşı daha davamlı hala gətirir. Faktor XIII geni 34cü aminturşuda görülən G>T dəyişikliyi ən sıx görülən mutasiyadır. Bu mutasiya trombinin Faktor XIII üzərində proteolitik aktivlik göstərdiyi bölgəyə təsir edərək FAKTOR XIII-ün aktivləşməsini əngəlləyir. Metilentetrahidrofolat Reduktaz (MTHFR) C677T mutasiyası termolabil enzim aktivasiyasına və remetilləşməni pozaraq homosistein səviyyəsində yüksəlməyə səbəb olur. Ortaya çıxan hiperhomosisteinemiya plasental vaskulopatiya riskini artırdığı düşünülür. Həmçinin fol turşusu çatışmazlığı olan hamilələrdə, MTHFR mutasiyasının sinir boru qüsuru riskini artırdığı da təyin olunmuşdur. A1298C varyantında isə MTHFR geninin 1298-ci mövqesində qlutamat (E) alanin (A) dəyişməsi meydana gəlmişdir.

MTHFR A1298C mutasiyası alanin ehtiva edən fermentlərin fəaliyyətinin azalmasına və homosisteinüri əlaqəli sağlamlıq problemlərinə səbəb olur. A1298C və C677T polimorfizimlərinin birlikdə heterozigot olduğu vəziyyətlərdə MTHFR ferment aktivliyinin 40-50% nisbətində azaldığı məlumdur. Araşdırmalara görə 5G/5G və 4G/5G polimorfizimləri düşük risklərinin artmasını təmin etmir ( $p=0,546$  və  $p=0,259$

$p>0,05$ ). Tədqiqatlar PAI-1 4G/4G polimorfizminin düşük riski ilə əlaqəsinin olduğunu

göstərmişdirlər. Bu polimorfizmə sahib qadınlarda düşük riski 2.27 dəfə daha çoxdur ( $p=0,038$   $p<0,05$ ).

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-110



## XROMOSOM ANALİZİ (KARIOTİP) ABORT MATERIALINDA

**Sinonim:** Düşük materialında xromosom analizi, Abort materialında xromosom analizi, kariotip analizi (düşük/abort materialı), şərti sitogenetika (düşük/abort materialı), sitogenetik müayinə (düşük/abort materialı)

**Nümunə növü:** Düşük/abort materialı

**Nümunə miqdarı:** 100-200 mq

**Nümunə qabı:** Transport medium içində

**Çalışma metodu:** Sitogenetika, toxuma kulturası

**İstifadəsi:** Habitual abortus (=təkrarlanan hamiləlik itkisi=düşük) halların 50%-nə xromosom anomaliyalarının şərait yaratdığı məlumdur. Düşük materialında müəyyən edilə biləcək xromosom anomaliyası daha sonrakı hamiləliklərin planlamasında yol göstərici olacaqdır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-004

## XROMOSOM ANALİZİ (KARIOTİP AMNİON MAYEDƏ)

**Sinonim:** Amnion mayedə Xromosom Analizi, Kariotip analizi (amnion maye), Şərti sitogenetika (amnion maye), sitogenetik müayinə (amnion maye)

**Nümunə növü:** Amnion maye

**Nümunə miqdarı:** 20 ml

**Nümunə qabı:** Steril şpris

**Çalışma metodu:** Sitogenetika, uzun müddətli hüceyrə kulturası

**İstifadəsi:** Hamiləliyin 16-20-ci həftələrində dölün xromosomlarındakı kəmiyyət və quruluş dəyişikliklərinin müəyyən edilməsinə imkan verir. Bunlardan hər hansı birisinin olması halında amnion mayedə xromosom müayinəsi edilməlidir: ana yaşının 35-dən yuxarı olması, biokimyəvi skrining testində yüksək risk olması, patoloji ultrasəs nəticəsi olması, anamnezdə daha öncə xromosom anomaliyası olan bir uşaq (yaşayan və ya itirilmiş) mövcudluğu, valideynlərdə balanslı xromosom dəyişikliyi olması, xromosomal xəstəlik riskini artıracaq intrasitoplazmik sperma inyeksiyası kimi tibbi müdaxilələrin olması.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-005

## XROMOSOM ANALİZİ (KARIOTİP SÜMÜK İLİYİ ASPİRASIYASI)

**Sinonim:** Sümük iliği aspirasiya materialında Xromosom Analizi, Kariotip analizi (sümük iliği aspirasiya materialı), Sitogenetik müayinə (sümük iliği aspirasiya materialı)

**Nümunə növü:** Heparinli sümük iliği

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq, heparinlə isladılmış steril şpris

**Çalışma metodu:** Sitogenetika, 24-48 saatlıq stimullaşdırılmış hüceyrə kulturası

**İstifadəsi:** Xromosom anomaliyalarının bəzi leykemiya və limfoma tipləri üçün diaqnostik ya da proqnostik əhəmiyyəti vardır. Xromosom analizi ilə bu say və ya quruluş dəyişikləri müəyyən edilə bilər. Eyni zamanda, müalicə və relaps müşahidəsində də istifadə edilir. Xromosom analizi, klinisistə leykemiya/limfomanın tipinin müəyyən edilməsi və müalicənin planlanmasına yardım edir. Limfomalarda əsasən sümük iliği zədələnməsi müşahidə edildiyi və leykemik hüceyrələrin mənbəyi sümük iliği olduğu üçün leykemiya/limfomada xromosom analizinin edilməsi ilk seçim edilən toxumadır.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-009

## XROMOSOM ANALİZİ (KARIOTİP, PERİFERİK QANDA)

**Ssinonim:** Xromosom analizi, kariotip analizi, Sitogenetik müayinə

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq, heparinlə isladılmış steril şpris

**Çalışma metodu:** Sitogenetika, 72 saatlıq stimullaşdırılmış hüceyrə kulturası

**İstifadə qaydası:** Periferik Qandan Xromosom Analizi ilə Postnatal say və struktur xromosom anomaliyalarına diaqnoz qoyula bilər. Xromosom anomaliyalı ailə hekayəsi, birincili və ya ikincili amenoreya və ya vaxtından əvvəl menopauza, sperma anomaliyaları (azospermiya və ya ağır oligospermiya), böyümə problemləri (boyu qısa, həddindən artıq böyümə, mikrocefaliya, makrocefaliya), hamiləlik anormallıqlarına şübhə və ya dismorfik əlamətlər, multipl konjenital anomaliyalar, əqli gerilik və böyümə geriliyi, şübhəli delesiya/mikrodelesiya/duplikasiya sindromları, sümük iliği transplantasiyasından sonra müşahidə, prenatal diaqnostikada müəyyən edilmiş xromosom anomaliyasına görə ailə skriningi, hamiləlikdə balanslaşdırılmamış xromosomal anomaliya qeyri-adi variantı və ya xromosom anomaliyaları, izah olunmayan sonsuzluq.

**Laboratoriya Test Kodu:** LAB-20-008

## WILLIAMS SİNDROME FISH

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan , sümük iliği aspirasiya materialı, sümük iliği biopsiya materialı

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** Williams sindromu simptomlardan asılı olaraq doğumdan dərhal sonra və ya yaş irəlilədikcə aydın olur. Adətən fiziki xüsusiyyətlərə görə diaqnoz qoyula bilər. Williams sindromunun diaqnozu flüoresan in situ hibridləşdirmə (FISH) adlı bir testin aparılması ilə təsdiqlənə bilər. Bu, ultrabənövşəyi işıq altında parlayan kimyevi maddə ilə DNT ardıcılığını etiketləyən laboratoriya testidir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-019

## WOLF- HİRSCHHORN SİNDROMU (WHS)

**Nümunə növü:** Heparinli tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Yaşıl qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** FISH

**İstifadəsi:** 4-cü xromosomun qısa qolundakı qismən silinmə nəticəsində yaranan bir xromosom delesiya sindromudur . Xüsusiyyətlərə fərqli bir kraniofasial fenotip və zəka geriliyi daxildir. Ən ümumi xüsusiyyətlərə - böyümə məhdudluğu, zəka geriliyi, əzələ hipotenziyası, tutmalar və anadangəlmə ürək qüsurları daxildir. Daha az yayılmış xüsusiyyətlərə hipospadiya, iris kolobomasi, böyrək anomaliyaları və karlıq daxildir. Antikor çatışmazlıqları, ümumi dəyişkən immün çatışmazlığı və IgA çatışmazlığı da daxil olmaqla geniş yayılmışdır. T hüceyrəsinin toxunulmazlığı normaldır.

Simptomların şiddəti və aşkar fenotip, çıxarılan genetik materialın miqdarından asılı olaraq fərqlənir. Fenotip təyini üçün kritik bölgə 4p16.3-dür, genetik test və yerində hibridləşdirmə (FISH) ilə aşkar edilə bilər. Təsirə məruz qalan ailələrə genetik analiz və genetik məsləhət təklif olunur.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-20-020

## Y MİKRODELESİYASI

**Sinonim:** AZF

**Nümunə növü:** EDTA-lı tam qan

**Nümunə miqdarı:** 3 ml

**Nümunə qabı:** Bənövşəyi qapaqlı borucuq

**Çalışma metodu:** PZR, Fragment analizi

**İstifadəsi:** Y xromosomunun uzun qolunda, geniş bir terminal delesiya bölgəsinin spermatogenez prosesində mühüm rol oynadığı sübut olunmuşdur. Müəyyən olunan bu bölgə 'Azospermiya Faktor' (AZF) bölgəsidir. Bu bölgə spermatogenez üçün lazım olan genləri daşıyır. Normal fenotipik görünüşə sahib olduğuna baxmayaraq idiopatik sonsuzluqlu kişilərin 10-20 %-də Y xromosomunun uzun qolunda tapılan və fertillik üçün lazımlı olan AZF bölgələrindən bəziləri tapılmır. Sitogenetik olaraq diaqnoz olunmayan bu bölgə AZFa, AZFb, AZFc və AZFd olaraq adlandırılır. AZF bölgəsi, Y xromosomunun uzun qolunun 11.23 bölgəsində tapılır. Sitogenetik və molekulyar araşdırmalar, Y xromosomundakı delesiyaların anormal spermatogenez ilə əlaqəli olduğunu müəyyən etmişdirlər. AZFa mikrodelesiyası Sertoli cell sindromu kimi azospermiya pozğunluqlarına səbəb olur. AZFb mikrodelesiyalı kişilərdə proses əsasən spermatogenetik tutulmaya səbəb olduğu halda, AZFc mikrodelesiyalı kişilərdə isə bu kəskin oliqozoospermiyadan nonobstruktiv azospermiyaya qədər dəyişə bilər. Bununla birlikdə 1 STR marker vasitəsilə Klinefelter sindromuna da baxılır. Bu test laboratoriyamızda Polimeraza Zəncirvari Reaksiyası ilə DNT fraqmanent analizi üsulu ilə işlənir.

**Laboratoriya test kodu:** LAB-19-118

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik

 RefGen  
Referans Genetic Laboratory

 Referans  
Klinik Laboratoriya Mərkəzi  
&  
Poliklinik