

شاخص های انتخاب آزمایشگاه ها:

ارائه فرم تعهدنامه آزمایشگاه مبنی بر عدم ارسال نمونه های آزمایشگاهی به خارج از کشور

در مورد تمامی آزمایشات از قبیل :

MLPA , Whole genome sequencing , CGH Array , NIPT , Clinical exome , Sequencing panels ,

(....& karyotype) Cytogenetics استانداردهای ACMG می بایست رعایت شوند.

در مورد سایر آزمایشات مانند بررسی های بیوشیمیایی و بررسی های تخصصی متابولیک رعایت استانداردهای وزارت بهداشت و درمان و آموزش پزشکی الزامی است.

باتوجه به تنوع جواب دهی برای آزمایشات Whole exome sequencing تمامی موارد زیر می بایست در هنگام بررسی وجوابدهی این آزمایش رعایت شوند:

a. حداقل Coverage آزمایشات انجام شده توسط آزمایشگاه می بایست ۹۵ درصد باشد

b. Depth آزمایشات انجام شده توسط آزمایشگاه می بایست ۱۵۰ ایکس باشد. (حداقل ۱۱۰۰ ایکس) و میزان خوانش در هیچ منطقه ای نباید زیر ۱۲۰ ایکس و حجم اطلاعات درخواستی نباید کمتر از ۱۰ گیگابایت باشد.

c. در آزمایشات انجام شده و درخواستی باید توانایی شناسایی copy number variation لحاظ شود.

d. در آزمایشات انجام شده قبلی (در سال گذشته) فقط موارد incidental finding و پاتوژن و یا likely پاتوژن گزارش شده و از ارسال موارد متعدد v u s اجتناب شده باشد .

e. مسئول آنالیز آزمایشات حداقل ۲ سال سابقه کاری مرتبط داشته و در صورت امکان با علایم بیماری ها آشنا باشد

f. در آزمایشات انجام شده قبلی (سال گذشته) حداقل در ۲۵ درصد موارد بیماری و ژن مسئول آن مشخص گردیده باشد.

g. استفاده Pipeline های از معتبر برای آنالیز

h. باتوجه به این که انجام مشاوره ژنتیک فقط به عهده پزشکان مراکز مشاوره ژنتیک می باشد آزمایشگاه هایی که مورد مذکور را رعایت کرده باشند در اولویت قرار دارند.

تبصره : در سایر موارد باید به آزمایشگاه تذکر داده شود که می بایست از انجام مشاوره قبل یا بعد از انجام آزمایش خودداری نموده و چنانچه نظر و کامنتی دارد مستقیم با پزشک ارجاع دهنده مطرح کند.

I. رعایت تعرفه های وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی و تخفیف یا توافقی

j. سابقه حسن همکاری با سازمان بهزیستی کشور