

SMA - Spinal muscular atrophy , prenatal test

תיאור הבדיקה

CPT קוד

J9001/J8891

שם הבדיקה

SMA - Spinal muscular atrophy , prenatal test

שמות נוספים לבדיקה

לידתי טרום בדיקת, השדרה בעמוד שרירים ניוון - SMA

לאבחנה/טיפול

שיטת ביצוע הבדיקה

MLPA, RFLP

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[גנטית](#)

מיקום המעבדה

מכון גנטי, בנין נשים יולדות

טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5303060

המעבדה הקולטת את הדגימה

מכון גנטי

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

בתאום עם המשרד הייעוץ או המעבדה

סוג הדגימה

דנ"א שהופק מדגימות מי שפיר וסיסי שליה ישיר ותרבית

נפח דגימה

20 מיקרוליטר

כלי קיבול לדגימה

דגימת דנ"א עוברי בריכוז של לפחות 30 ננוגרם/מיקרוליטר

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

טיפול מידי

תנאי שינוע

טמפ' החדר

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

עד 3 ימים

קריאת תוצאות

יחידת מידה

קביעת מספר עותקים של אקסונים בגן + נוכחות מוטציה

תחום ערכים תקינים

אקסון 7 , יחס של 0.86 ומעלה

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

ינ'קואליג QGEQAP

בקרת איכות חיצונית חלופית

הסמכה/התעדה

ISO15189:2012

שם הגוף המסמך/מתעיד

הרשות הלאומית להסמכת המעבדות

מועדי דיגום ותוצאות

משך הזמן מקבלת הדגימה ועד הוצאת תשובה (ימי עבודה אלא אם צויין אחרת)

חודש

ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:

לא מבוצע מעבר לשעות הפעילות