

Glycogen Storage disease Ia , prenatal

תיאור הבדיקה

קוד CPT

J9001/J8891

שם הבדיקה

Glycogen Storage disease Ia , prenatal

שמות נוספים לבדיקה

מחלת אגירת גליקוגן מטיפוס 1a, טרום לידה

לאבחנה/טיפול

שיטת ביצוע הבדיקה

ריצוף, RFLP

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[גנטית , מעבדות חי'](#)

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?

לעיתים (כגיבוי) מבוצע שלב הריצוף במעבדה חיצונית

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

בתאום עם המשרד 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

טפם החדר

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

עד 3 ימים

קריאת תוצאות

יחידת מידה

נוכחות מוטציה

תחום ערכים תקינים

ללא המוטציה אותה מחפשים

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

י'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:

הערות

הערות

מספר וגודל הפסים בג'ל, ביואינפורמטיקה על פי הוראת עבודה