

# Tyrosinemia prenatal

## תיאור הבדיקה

### **קוד CPT**

J9001/J8891

### **שם הבדיקה**

Tyrosinemia prenatal

### **שמות נוספים לבדיקה**

טירוזינמיה לפני הלידה

### **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 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

נוכחות מוטציה

### תחום ערכים תקינים

ללא המוטציה אותה מחפשים

## 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

## הערות

### הערות

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