

ריצוף גנים, פאנלים, אקסום-לאחר יעוץ גנטי או רופא מומחה בתחומו

תיאור הבדיקה

קוד CPT

J3020/807227/807228

שם הבדיקה

ריצוף גנים, פאנלים, אקסום-לאחר יעוץ גנטי או רופא מומחה בתחומו

שמות נוספים לבדיקה

לאבחנה/טיפול

שיטת ביצוע הבדיקה

ריצוף (NGS)

מגבלות השיטה

בבדיקה זו לא יתגלו שינויים גורמי מחלה הנמצאים באזורים הלא מקודדים של הגן. בנוסף יתכנו שינויים אשר לא יזוהו באזורים שתפקידם אינו ידוע כיום, ובגנים שטכנית לא ניתן לרצפם בשיטה זו. ייתכן שבאנליזה עתידית יאותרו שינויים נוספים, ויצטבר מידע נוסף על משמעות הוריאנטים ושכיחותם, דבר שיוביל למסקנות שונות מאלו שדווחו בבדיקה זו. חסרים או תוספות של מקטעי DNA גדולים (s'CNV) נבדקים בבדיקה זו, אך נכון להיום, דיוק האלגוריתם מוגבל ולכן מומלץ לשקול שימוש בשיטות אחרות לאיתור חסרים ותוספות, כמו בדיקת MLPA או שבב גנטי. דיוק הבדיקה נמוך באזורים של מקטעי בגנום פעמים מספר המופיעים אזורים או (repeat expansion) הרחבה רצפי או חוזרניים DNA (לדוגמא פסאודוגנים). השיטה אינה מאפשרת גילוי שינויים הנמצאים במוזאיקה. בנבדקים מסוימים ייתכן וקריאת הרצף באזורים מסוימים משובשת בגלל מבנה גנטי ייחודי (טרנסלוקציות, אינוורסיות, חזרות ועוד). אזורים מסוימים, אינם מיוצגים בבדיקה באופן מספק אף שנבחרו להעשרה. גם באזורים כאלה שינויים גורמי מחלה עלולים שלא להתגלות. בחלק מהמקרים בבדיקה זו מאותרים שינויים שעדיין לא קיים מידע חד משמעי לגבי משמעותם הקלינית (VUS significance uncertain of variants). שינויים אלו יכולים לגרום לנזק או שלא. בכדי להבין את משמעותם האפשרית, יתכן וידרשו בדיקות נוספות בקרב בני המשפחה. יש לקחת בחשבון שסיווג השינויים יכול להשתנות עם הזמן. בבדיקה זו מתגלים לכל נבדק שינויים רבים, כאשר שינויים אלו מסוננים באמצעות אלגוריתמים ותוכנות ביו-אינפורמטיות בהתאם לדרגת החשיבות ועל פי הקריטריונים שהוזנו. קיימים אלגוריתמים רבים לסינון המופעלים במעבדות השונות, ולכן, ייתכן כי באנליזה זו ישנם שינויים גנטיים שלא זוהו עקב מגבלות האלגוריתם. ניתן לקבל חוות דעת נוספת לבדיקה זו במרכז אחר. ניתן לבקש גישה לחומר הגולמי (קבצי ה fastq).

הערות

הערות

ביואינפורמטיקה על פי הוראת עבודה ונוהל הבדיקה

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[גנטית](#)

מיקום המעבדה

מכון גנטי, בנין נשים יולדות

טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5303060

מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

המעבדה הקולטת את הדגימה

מכון גנטי

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

ימים א-ה, פרטים במשרד ובאתר המכון הגנטי

סוג הדגימה

דם

נפח דגימה

3 מ"ל

כלי קיבול לדגימה

מבחנה עם EDTA

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

קירור

תנאי שינוע

טמפ' החדר

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

עד 3 ימים

קריאת תוצאות

מידע כללי

יחידת מידה

נוכחות שינויים ברצף הנבדק

תחום ערכים תקינים

ללא נוכחות מוטציה פתוגנית

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

יין'קואליג QGEQAP

בקרת איכות חיצונית חלופית

הסמכה/התעדה

שם הגוף המסמך/מתעיד

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