

Achondroplasia

תיאור הבדיקה

קוד CPT

J1040

שם הבדיקה

Achondroplasia

שמות נוספים לבדיקה

Achondroplasia

לאבחנה/טיפול

שיטת ביצוע הבדיקה

ריצוף

מגבלות השיטה

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[גנטית, מעבדות חי'](#)

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?

שלב הריצוף מבוצע במעבדה חיצונית

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

בתאום מראש עם המשרד, המעבדה או הייעוץ הגנטי

סוג הדגימה

דם

נפח דגימה

3 מ"ל

כלי קיבול לדגימה

מבחנה עם EDTA

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

קרור

תנאי שינוע

טמפ' החדר

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

עד 3 ימים

קריאת תוצאות

מידע כללי

יחידת מידה

נוכחות מוטציות

תחום ערכים תקינים

ללא המוטציה אותה מחפשים

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

ינ'קואליג/QualiGene

בקרת איכות חיצונית חלופית

הסמכה/התעדה

ללא החלק של הריצוף-ISO15189:2022. מעבדות חי-הסמכה מכון התקנים הישראלי ומשרד הבריאות-GMP. הדגימות לריצוף נשלחות יחד עם דגימות ביקורת.

שם הגוף המסמיך/מתעיד

הרשות הלאומית להסמכת המעבדות - לא כולל מעבדות חי

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

ביואינפורטיקה על פי הוראת עבודה

