

Myeloid Panel 98 genes

תיאור הבדיקה

קוד CPT

L3930

שם הבדיקה

Myeloid Panel 98 genes

שמות נוספים לבדיקה

היחידה המולקולרית של המעבדה להמטולוגיה מציעה בדיקת פאנל מיאלואידי של חברת SOPHiA Genetics (NGS) בטכנולוגיית א"דנ בסיס על נבחרים גנים 98 של מלא אקסוני ריצוף הכוללת generation sequencing כדי לאפשר קלסיפיקציה לאפשר זיהוי מוטציות סומטיות יכול לסייע באבחון, פרוגנוסטיקציה והתאמת הטיפול במחלות מיאלואידיות כגון: לאוקמיות חריפות, תסמונת מיאלודיספלסטית, מחלות מיאלופרוליפרטיביות ועוד. בעזרת הפאנל ניתן לזהות מוטציות נקודתיות, חסרים ותוספות. הפאנל מבוסס על העשרת אזורי העניין בעזרת היברידיזציה של פרובים ספציפיים ומכאן נובעת רגישות הגבוהה, יכולתו לזהות תוספות וחסרים בהתאם למגבלות השיטה וכן להתמודד עם אזורים עשירים ב-GC. תכונות אלו הן המאפשרות לזהות מוטציות בגנים מורכבים לריצוף כגון הגנים FLT3, CALR, CEPB α , ASXL1.

לאבחנה/טיפול

Acute Myeloid Leukemia - AML
Myelodysplastic syndromes - MDS
אבחנה MPN - neoplasm Myeloproliferative
אבחנה

שיטת ביצוע הבדיקה

NGS

מגבלות השיטה

1. חסרים ותוספות גדולים לא ניתנים לזיהוי מהימן (עד גודל 177bp ל-FLT3 ITD ו-52bp ל-CALR). 2. (likely pathogenic) פתוגניים להיות צפויים, (pathogenic) פתוגניים וריאנטים מדווחים. 3. העדר מוטציות סומטיות לא שולל מחלה מיאלואידית. 4. לצורך הבחנה בין מוטציה נרכשת למורשת יש לבצע בירור משפחתי או לרצף דגימה שנלקחה מרקמה אחרת של אותו המטופל (רוק / רקמת עור). 5. הפאנל אינו מתאים לזיהוי מחלה שאריתית מינימלית (Minimal Residual Disease (MRD).

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[המטולוגיה](#)

מיקום המעבדה

בניין מעבדות, קומה שניה חדר 216

טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5305358/2397

מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

טופס הזמנת בדיקה, הפנייה והתחייבות (קוד L3930), מידע קליני (אבחנה משוערת), סוג הדגימה, תאריך לקיחת הדגימה ופרטי רופא מטפל לבירורים (אי-מייל וטלפון).

המעבדה הקולטת את הדגימה

המטולוגיה חדר 216

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

בתיאום עם המעבדה

סוג הדגימה

דם, מח עצם

נפח דגימה

לפחות 3 מ"ל במבחנה אחת ממח-עצם, ולפחות 8 מ"ל ב- 2-3 מבחנות מדם-היקפי.

כלי קיבול לדגימה

מבחנת EDTA

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

לשמור בקור (קרר)

תנאי שינוע

בקור (קרר)

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

48 שעות

קריאת תוצאות

מידע כללי

יחידת מידה

תחום ערכים תקינים

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

יש CAP

בקרת איכות חיצונית חלופית

יש ביקורות פנימיות

הסמכה/התעדה

שם הגוף המסמיך/מתעיד

מועדי דיגום ותוצאות

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

45 יום

ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:

לא מבוצע מעבר לשעות הפעילות

הערות

הערות

במידה ונפח הדגימה קטן מהנדרש, המעבדה תקבל את הדגימה, אך לא מתחייבת לביצוע המלא של הבדיקה/ות הנדרשות.