

Optical Genomic Mapping (OGM)

תיאור הבדיקה

CPT קוד

L4990 + L4991

שם הבדיקה

Optical Genomic Mapping (OGM)

שמות נוספים לבדיקה

בדיקת מיפוי גנומי אופטי - מיועדת לזיהוי שינויים מבניים וכמותיים בדנ"א (and Variants Structural Copy Number Variants). ההמטולוגיות למחלות של לאבחנה נדרש אלה מסוגים שינויים של זיהוי. להערכת פרוגנוזה של המחלה, ולכוון לסוג הטיפול המיטבי. בדיקת OGM בודקת נוכחות שינויים מבניים וכמותיים בדנ"א, המופק מדגימת הנבדק והמסומן ע"י קישור צבען לרצף של ששה נקלאוטידים קבועים (סמנים) המפוזרים על פני כלל הגנום. הרצה של דנ"א על שבב OGM במכשיר ה-Saphyr של חברת Bionano וניתוח המידע המתקבל משבב OGM מתבצע באמצעות תוכנה ייעודית Bionano כמות או/ו בסדר שינוי י"ע יאותרו שינויים Human Genome build 38 לפי Access® Software. הבדיקה לדגימות הסמנים בהשוואה לרצף הייחוס של האדם sequence reference human. הבדיקה לדגימות המטולוגיות מאתרת שינויים מבניים מעל 5000 בסיסי דנ"א, ואינה מזהה שינויים ברצף הדנ"א.

לאבחנה/טיפול

Hematological malignancy, leukemia, myelodysplastic syndrome, myeloproliferative diseases, lymphoma

שיטת ביצוע הבדיקה

Optical Genomic Mapping (OGM)

מגבלות השיטה

הבדיקה אינה מיועדת לגלות: • שינויים מתחת לגודל 5000bp. • שינויים כמותיים/מבניים המופיעים רק בחלק מהתאים ששכיחותם מתחת ל- 5%. • שינויים מספריים של מקטעים גדולים ששכיחותם מתחת ל- 10%. • שינויים הקשורים במנגנונים נוספים כמו: שינויים הקשורים לביטוי, הפעלה או השתקה של גנים (אפיגנטיים), שינויים ברצף הקוד הגנטי וכן שינויים לא מאוזנים באתרים שלא מיוצגים בעזרת הסימון. • הבדיקה אינה מזהה שינויים באזורים שאינם ייחודיים בגנום כגון אזורי החיבור בין הכרומוטידות המרכיבות את הכרומוזומים (צנטרומרים). הבדיקה אינה רגישה לטרנסלוקציות מאוזנות המערבות צנטרומרים או טלומרים בלבד, וזרועות קצרות של כרומוזומים אקרוצנטרים. כמוכן, יתכן שהשיטה לא תזהה שינויים המערבים איזורים חזרתיים מאד ארוכים regions copy low paracentric long. • גבולות השינויים המדווחים מדווחים ע"פ קואורדינטות הסמנים הסמוכים, והינו גודל לא מדויק. לפיכך, המידע המתקבל לגבי אקסונים ממוקמים בגבולות השינוי יהיה באמינות נמוכה יותר. • מאחר והבדיקה מתבצעת מתאי גידול, הבדיקה אינה מיועדת לאיתור שינויים כרומוזומליים מולדים germline.

הערות

הערות

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

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[המטולוגיה](#)

מיקום המעבדה

בניין מעבדות, קומת קרקע, חדר 105

טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5302398

מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

נדרשת דגימה טרייה

המעבדה הקולטת את הדגימה

המטולוגיה חדר 105

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

סוג הדגימה

דם, מח עצם, גידולים

נפח דגימה

3-5 מ"ל

כלי קיבול לדגימה

מבחנה EDTA

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

להעביר למעבדה ביום הלקיחה

תנאי שינוע

טמפרטורת החדר

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

24 שעות

קריאת תוצאות

מידע כללי

תוצאות מדווחות לפי נומנקלטורה ISCN

יחידת מידה

תחום ערכים תקינים

ogm[GRCh38](X,1-22)x2ogm[GRCh38](X,Y)x1,(1-22)x2

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

תוכנית ארצית של פורום ישראל ל-OGM

בקרת איכות חיצונית חלופית

הסמכה/התעדה

שם הגוף המסמיך/מתעיד

מועדי דיגום ותוצאות

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

חודש

ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:

בתאום עם המעבדה