

ALK

תיאור הבדיקה

קוד CPT

L8382

שם הבדיקה

ALK

שמות נוספים לבדיקה

נוירובלסטומה (neuroblastoma) הינה מחלת הסרטן הנפוצה ביותר בילדות. המוטציות הנפוצות ביותר המובילות לשפעול המסלול MAPK/RAS בנוירובלסטומה מופיעות בגן ל-anaplastic lymphoma kinase (ALK). החלבון ALK הינו טירוזין קינאז. ALK החלבון Anaplastic Large Cell Lymphoma, Rhabdomyosarcoma, Inflammatory Myofibroblastic Tumor, ו-Neuroblastoma. בחלבון ביותר הנפוצות המוטציות בנוירובלסטומה. פעילות להגברת המובילות missense single nucleotide variants (SNVs) מסוג הין ALK הקינאז ע"י הפרעה מבנית לחלבון וכתוצאה מכך מגבירות את חלוקת התאים, שגשוג הגידול ופיזורו בגוף. מוטציות נקודתיות ב-ALK דווחו בכ-6-17% ממקרי נוירובלסטומה ספורדית. מרבית המוטציות מופיעות ב-3 אתרי hotspot באזור הקינאז: p.R1275, p.F1174, p.F1245 ומהווים כ-85% מכלל המוטציות בנוירובלסטומה. המוטציות בעמדות p.F1174 ו-p.F1245 הן לרוב ספורדיות בעוד המוטציה בעמדה p.R1275 מופיעה לעיתים גם כמוטציה תורשתית בסרטן משפחתי. פותחו מספר טיפולים במקרים בהן מאובחנות מוטציות משפחתיות ב-ALK כגון Crizotinib, Ceritinib ו-Lorlatinib טיפולים אלה נבדקו במסגרת מחקרים קליניים והוכחו כיעילים במספר מקרים.

לאבחנה/טיפול

טיפול Neuroblastoma

שיטת ביצוע הבדיקה

PCR

מגבלות השיטה

1. גבולות רגישות שיטת Sequencing Sanger הינן 15-20% תדירות אלל הנושא את השינוי הנבדק.
2. השיטה מתאימה לאבחנה בלבד.

הערות

הערות

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

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 L8382), 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

אין

בקרת איכות חיצונית חלופית

יש ביקורות פנימיות

הסמכה/התעדה

שם הגוף המסמך/מתעיד

מועדי דיגום ותוצאות

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

14 יום



ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:

לא מבוצע מעבר לשעות הפעילות