

# בדיקת (CMA) Microarray Chromosomal לאבחון גידולים בילדים

## תיאור הבדיקה

**קוד CPT**

L4991X5

## **שם הבדיקה**

בדיקת (CMA) Microarray Chromosomal לאבחון גידולים בילדים

## **שמות נוספים לבדיקה**

בדיקת (CMA) Microarray Chromosomal לאבחון גידולים בילדים היא בדיקה גנטית המבוססת על זיהוי שינויים במספר עותקי DNA ופולימורפיזמים של נוקלאוטיד בודד (SNP) המשמשת לאיתור שינויים כרומוזומליים, כגון, תוספות, חסרים ו-heterozygosity of Loss (LOH) בדגימות פתולוגיות (גידול סולידי, מח עצם או דם). הבדיקה מבוצעת, בין היתר, כחלק מאבחון גידולים בילדים מסוג נירובלסטומה, גידולי ווילמס ועוד.

## **לאבחנה/טיפול**

הבדיקה מבוצעת לאבחון גידולים בילדים מסוג נירובלסטומה, סרקומה, גידולי ווילמס ועוד.

## **שיטת ביצוע הבדיקה**

הבדיקה מתבצעת תוך שימוש בקיט מסוג CMA-HT CytoScan של חברת Biosystems Applied

## מגבלות השיטה

השיטה לא מאפשרת זיהוי שינויים מאוזנים שאינם מתבטאים בשינוי של מספר עותקים. מספר העותקים המקסימלי הניתן לזיהוי הינו 4 עותקים. כאשר קיים חשד לאמפליפיקציה מומלץ לבצע בדיקת FISH לזיהוי מספר עותקים מדויק. השיטה לא מאפשרת זיהוי שינויים ברצף דנ"א ברמת הנוקליאוטיד הבודד. השיטה לא מאפשרת זיהוי שינויים באזורים צמודים לצנטרומר ולטלומר. השיטה לא מאפשרת זיהוי שינויים נמצאים ב-20% מן התאים או פחות. בדיקה נעשית על רקמה פתולוגית ולכן לא נועדה לאבחן שינויים גנומיים מולדים.

## פרטי מעבדה מבצעת

### מעבדה מבצעת

[המטולוגיה](#)

### מיקום המעבדה

בניין מעבדות, קומת קרקע, חדר 149

### טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5303629

### מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

טופס הזמנת בדיקה או הזמנה ממוחשבת בצירוף מידע קליני (אבחנה משוערת), סוג הדגימה, תאריך לקיחת הדגימה ופרטי רופא מטפל לבירורים (אי-מייל וטלפון). בדיגום אמבולטורי - התחייבויות לפי קוד משרד הבריאות L4991x5.

### המעבדה הקולטת את הדגימה

המטולוגיה חדר 149

### האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

מעבדה גנטית בשיבא.

## דיגום ושינוע הבדיקה

### **תנאים והכנת החולה לפני הדיגום**

#### **סוג הדגימה**

דגימת גידול טרייה ניתן לשלוח אספירצית מח עצם, כאשר קיים חשד למעורבות מח עצם.

#### **נפח דגימה**

רקמת גידול: ביופסית מחט - לפחות גליל אחד, רקמת גידול בכותר מעל 5 מ"מ. מח עצם - 2-3 מ"ל

#### **כלי קיבול לדגימה**

גידול כלי אטום ללא נוזל. מח עצם - במבחנת EDTA או הפרין

#### **תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע**

מיד לאחר הדיגום, תוך מספר שעות באותו יום

#### **תנאי שינוע**

בטמפרטורת החדר. \* ניתן להקפיא את הגידול מיד לאחר הדיגום ולשלוח למעבדה קפוא.

#### **זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה**

תוך מספר שעות באותו יום

## קריאת תוצאות

## מידע כללי

דו"ח תוצאות הבדיקה כוללות שינויים מספריים בכמות הכרומוזומים השלמים (Numerical chromosomal aberrations), הגידול לסוג האופייניים סגמנטריים שינויים (Typical segmental aberrations), בגנים שינויים נבדקים, בנוסף. (Atypical segmental aberration) אחרים ושינויים ספציפיים לפי סוג הגידול. כל שינוי המאותר באמצעות השיטה ידווח לפי מספר עותקים עבור כל אזור הגנומי הנבדק. דיווח שינויים מסוג Heterozygosity of Loss (LOH) ו- LOH neutral copy: במסגרת הבדיקה ידווח על נוכחות או העדר LOH באזורים הכרומוזומליים הקשורים לאבחנה הקלינית.

## יחידת מידה

## תחום ערכים תקינים

שני עותקים מכל כרומוזום, למעט XY בזכר.

## בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

CAP CMA

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)**

עד 15 ימי עבודה

**ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:**