

Episign

תיאור הבדיקה

קוד CPT

שם הבדיקה

Episign

שמות נוספים לבדיקה

130 מ- למעלה של אפיגנטיות מתילציה תבניות הסוקרת רחבה בדיקה היא Episign Complete מחלות גנטיות (רשימה מפורטת מופיעה בהמשך) בהשוואה לתבנית המתילציה של הנבדק. בדיקה זו יכולה לשמש ככלי פענוח בנבדקים המציגים תסמינים האופייניים לאחת מהתסמונות עם חתימות אפיגנטיות אופייניות או הפרעות החתמה גנומית הכלולות בבדיקה, כמו כן בדיקה זו מתאימה לבחינת מקרים בהם התקבל ממצא גנטי שמשמעותו אינה ברורה בגן רלוונטי לתסמונת המופיעה ברשימה. במידה וקיימים ממצאים גנטיים קודמים, יש לציין את הממצא בטופס הזמנת הבדיקה.

לאבחנה/טיפול

אבחנה

שיטת ביצוע הבדיקה

פלוואורומטרית שיטה באמצעות מדם המופק DNA בכימות מתחילה הבדיקה. היקפי מדם מופק DNA כש-250-500 נוגרם DNA עוברים תהליך של Conversion Bisulfite באמצעות קיט DNA EZ פרגמנטציה, אמפליפיקציה שלבי עובר DNA-ה, מכן לאחר Zymo חברת של Methylation והיברידיזציה על המיקרוצ'יפ. המיקרוצ'יפ עובר תהליכי צביעה ושטיפה, והקריאה מתבצעת במכשיר נתוני את הכוללים IDAT קבצי מתקבלים, במעבדתנו הדגימות סריקת לאחר NextSeq 550. המתילציה הגולמיים. קבצים אלו נשלחים בצירוף רקע קליני רלוונטי לחברת Episign לצורך עיבוד

מגבלות השיטה

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[המטולוגיה](#)

מיקום המעבדה

בניין מעבדות, קומה 1, חדר 281\282

טלפון למידע, בירורים ותיאום

052-3210299 (נופר)

מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

טופס הזמנת בדיקה, טופס הסכמה וטופס תשלום, מידע קליני (אבחנה משוערת, בדיקות גנטיות קודמות), תאריך לקיחת הדגימה ופרטי רופא מטפל לבירורים (אי-מייל וטלפון).

המעבדה הקולטת את הדגימה

המעבדה למולטי-אומיקה

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

המעבדה למולטי-אומיקה

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

בתיאום עם המעבדה 052-3210299

סוג הדגימה

דגימת דם היקפי (או דגימת דנ"א שהופקה מדם היקפי).

נפח דגימה

4-3 מ"ל

כלי קיבול לדגימה

מבחנת EDTA

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

לשמור בקירור

תנאי שינוע

בקור (קרר)

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

48 שעות להפקת דנ"א

קריאת תוצאות

מידע כללי

יחידת מידה

תחום ערכים תקינים

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

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)

7-3 שבועות

ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:

לא מבוצע מעבר לשעות הפעילות

הערות

הערות

העדר זיהוי של דפוס מתילציה מוגדר אינו שולל את האפשרות שהמטופל סובל מאחת מהתסמונות המפורטות. בחלק מהדגימות ייתכן שלא יזוהו תת-סוגים של חתימות אפיגנטיות. במקרים שבהם יש חשד קליני חזק לאחת מהתסמונות הללו, מומלץ לבצע בדיקות המשך ספציפיות לצורך אישור או שלילת האבחנה. יש לקחת בחשבון כי בתסמונות תלויות כרומוזום X בנשים, בווריאנטים או בהפרעות החתמה בצורת מוזאיקה (Mosaicism), ייתכן שהבדיקה לא תזהה את הפגם. כמו כן, לא ניתן לשלול את קיומן של חתימות אפיגנטיות נוספות הקשורות לגנים המוזכרים בבדיקה זו. ייתכנו מספר מצבים העלולים להקשות על אנליזה מדויקת ואף במקרים מסוימים לא לאפשר סיווג כללי: איכות ה-DNA עשויה להשפיע על איכות הבדיקה, חלק מהבדיקות אינן עוברות את הסף הנדרש מבחינת האיכות הטכנית וייתכן צורך לשקול לבצע בדיקה מחודשת. השינויים המתגלים לא תמיד ניתנים לפירוש בגין חוסר המידע הקיים עליהם. כמו-כן, פירוש נוכחי של תבנית מתילציה עשוי להשתנות בעתיד ככל שהידע מצטבר.