

גידול פיברובלסטים מדגימת עור לצורך הפקת DNA גנומי

תיאור הבדיקה

קוד CPT

88233

שם הבדיקה

גידול פיברובלסטים מדגימת עור לצורך הפקת DNA גנומי

שמות נוספים לבדיקה

הפקת פיברובלסטים מדגימת עור כרוכה בנטילת חתיכת עור קטנה (ביופסיית Punch Skin) ועיבודה במעבדה. התהליך כולל את חיתוך הדגימה לחתיכות קטנות יותר, גידול התאים במדיום גידול מתאים, ועיכול אנזימטי של הרקמה לשחרור תאים בודדים. הפיברובלסטים, תאי רקמת חיבור נפוצים, מתרבים במהירות במדיום ויוצרים אוכלוסייה הומוגנית של תאים שניתן להשתמש בה למגוון יישומים מחקרניים ורפואיים, בכללם בדיקות גנטיות. במקרים בהם הפקת DNA מדם אינה אמינה מספיק (לדוגמה, בשל הצטברות מוטציות בדם, או בשל השתלת מח עצם), גידול פיברובלסטים מדגימת עור מהווה חלופה מתאימה להפקת DNA איכותי למטרות אבחון ובדיקות גנטיות (Germline).

לאבחנה/טיפול

אבחנה

שיטת ביצוע הבדיקה

נטילת דגימות עור (biopsy Punch) ועיבודה במעבדה לטובת הפקת תאים פיברובלסטים. התאים משמשים להפקת DNA במקרים בהם בדיקת DNA מדם אינה אמינה מספיק (לדוג', בשל הצטברות מוטציות בדם, או השתלת מח עצם).

מגבלות השיטה

1. הפקת דנ"א מהדגימה תלויה בשגשוג התרבית. זמן הקמת התרבית משתנה בין דגימות, ויכול לקחת מספר שבועות.
2. חלק מהביופסיות עלול להיכשל ולא לשגשג כתרבית תאים (10%).

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[המטולוגיה](#)

מיקום המעבדה

בניין מעבדות, קומה 1, חדר 281\282

טלפון למידע, בירורים ותיאום

נופר: 052-3210299

מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

טופס הזמנת בדיקה, הפנייה והתחייבות (קוד 88233) \טופס תשלום, מידע קליני (אבחנה משוערת), תאריך לקיחת הדגימה ופרטי רופא מטפל לבירורים (אי-מייל וטלפון).

המעבדה הקולטת את הדגימה

המטולוגיה

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

המעבדה לתרפיית רנ"א

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

לקיחת ביופסיית עור דרך מרפאת עור/מרפאת עור ילדים. קליטת ביופסיית עור בתיאום עם המעבדה
0523210299

סוג הדגימה

ביופסיית עור (biopsy punch Skin), גודל 3-4 מ"מ

נפח דגימה

כלי קיבול לדגימה

כוס דגימה עם Saline סטרילי

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

טמפרטורת החדר/קירור (4 מעלות)

תנאי שינוע

יש להעביר את הדגימה למעבדה בהקדם האפשרי, ותוך מקסימום 12 שעות. במידה ועברת הדגימה מתעכבת (מעבר לשעה) - ניתן לשמור במקרר עד הגעת הדגימה למעבדה.

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

הפקת התאים - עד 12 שעות מדגימה.

קריאת תוצאות

מידע כללי

בתום הפקת התאים מועבר DNA להמשך אנליזה לפי הפניית הגורם המפנה.

יחידת מידה

תחום ערכים תקינים

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

בקרת איכות חיצונית חלופית

הסמכה/התעדה

שם הגוף המסמיר/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

לתינוקות מעל גיל חודש ולמבוגרים ערכי אנזים מעל 200 מיקרוגרם/גרם משקל צואה מעידים על תפקוד אקסוקריני תקין של הלב. ערכים מחת ל-200 מיקרוגרם/גרם משקל צואה מעידים על אי-ספיקה אקסוקרינית של הלב לדרגותיה.