

THE STATE OF ISRAEL
SHEBA MEDICAL CENTER
TEL-HASHOMER 5265601, ISRAEL



מדינת ישראל
המרכז הרפואי ע"ש שיבא
תל השומר 5265601, ישראל

המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute of Human Genetics
טל. 03-530-3060
פקס 03-530-2914
E-Mail: Mirp.Genetica@sheba.health.gov.il
מנהל המכון: פרופ' אוהד בירק

05.05.2024

תפוצת רופאים

דף מידע לבדיקה חדשה

בדיקת מוטציות ידועות בגן DPYD

מידע על הבדיקה:

כימותרפיה הינה השימוש הנפוץ בתרופות אנטי-סרטניות (ציטוטוקסיות) שמטרתן השמדת תאים סרטניים. תרופות אלו פועלות באמצעות הפרעה לחלוקתם של תאים סרטניים. אחת התרופות בהן נעשה שימוש רחב לטיפול בסרטן המעי הגס, הושט ואחרים היא פלואורואציל 5FU. התרופה 5FU, לאחת פעולתה, מפונה מהגוף ע"י פירוק בעזרת האנזים דיהידרופירימידין דהידרוגניז (DPYD). כאשר פעילות האנזים פחותה או חסרה מצטברת התרופה בגוף לרמות טוקסיות העלולות לגרום לתופעות לוואי חמורות ואף למוות. רמת האנזים יורדת במצבים בהם ישנה מוטציה בגן המקודד ליצירת האנזים לגן DPYD. לפיכך, טרם ההחלטה על טיפול ב-5FU רצוי לבדוק שונות גנטית בגן DPYD כדי לקבוע את מידת הסיכון בטיפול והצורך בטיפול חלופי.

קוד הזמנה:

J3001, L8395

שיטת הבדיקה:

Real Time PCR – בשיטה זו ניתן לעקוב אחר מהלך ריאקציה ההגברה על ידי הצטברות הדרגתית של תוצר פלואורסנטי. קביעת האלל מבוצעת על ידי ערכה

THE STATE OF ISRAEL
SHEBA MEDICAL CENTER
TEL-HASHOMER 5265601, ISRAEL



מדינת ישראל
המרכז הרפואי ע"ש שיבא
תל השומר 5265601, ישראל

המכון הגנטי ע"ש דנק גרטנר
The Danek Gertner Institute of Human Genetics
טל. 03-530-3060
פקס. 03-530-2914
E-Mail: Mirp.Genetica@sheba.health.gov.il
מנהל המכון: פרופ' אוהד בירק

שמכילה תבחין של גלאי פלואורסנטי וזוג תחלים המיועדים להגברת רצף ספציפי בגן DPYD. באמצעות תוכנה ייעודית ניתן לחשב את היחס (הפרש) ביו האללים בדגימה ועל סמך זה ניתן לקבוע את הגנוטיפ: תקין, הטרוזיגוט או הומוזיגוט למוטציה הנבדקת.

במסגרת האבחון נבדקות 4 מוטציות ידועות והן: c.1905+1G>A (rs3918290),

c.2846A>T (rs67376798) c.1679T>G (rs55886062)

c.1229_5923C>G (rs75017182)

דיגום:

סוג הדגימה, נפח הדגימה וכלי קיבול: דגימת דם בנפח של 3 מ"ל במבחנה עם EDTA (פקק סגול).

זמן מרבי מדיגום עד טיפול בדגימה: 3 ימים.

שינוע:

ניתן לשמור את המבחנה בטמפרטורת החדר עד 4 שעות, לאחר מכן יש לשמור בקירור ולהעביר למעבדה הגנטית ימים א'-ה' בין השעות 00:00-14:00.

הבדיקה אינה מבוצעת מעבר לשעות העבודה.

דווח תוצאות:

דווח תוצאות הבדיקה כולל את המוטציות שנבדקו והגנוטיפ שאותר.

זמן מתן תשובה:

עד 7 ימי עבודה.

לקבלת פרטים נוספים ושאלות ניתן לפנות למשרד המכון הגנטי בטלפון

03-5303060 או במייל Mirp.Genetica@sheba.health.gov.il.