

Chromosomal microarray analysis (CMA)

תיאור הבדיקה

קוד CPT

J8801/J8810

שם הבדיקה

Chromosomal microarray analysis (CMA)

שמות נוספים לבדיקה

שבב גנטי (CMA)

לאבחנה/טיפול

שיטת ביצוע הבדיקה

היברידיזציה השוואתית בין דגימת רפרנס לבין הדגימה הנבדקת-CMA-HT

מגבלות השיטה

הבדיקה אינה מזהה: שינויים מאוזנים, שבהם אין חריגה מכמות הדנ"א הכוללת (כגון טרנסלוקציות או אינברסיות מאוזנות), שינויים נקודתיים ברצף ה-DNA או מוטציות חסר או תוספת של בסיסים אחדים ברצף ה-DNA. חסרים ותוספות באזורים גנומיים שאינם מיוצגים בשבב. מוזאיקות, uniparental, גבי על המיוצגים באזורים כמותיים לזהות ניתן imprinting. במנגנון הפרעות או disomy השבב הציטוגנטי הידועים כיום כגורמים לתחלואה. באזורים בהם ידוע על שינויים כמותיים הקשורים לתסמונות גנטיות או הפרעות ידועות: אבחון טרום-לידתי: מדווחים חסרים ותוספות שגודלן מעל ומעלה 200kb שגודלן ותוספות ומעלה 100kb שגודלם חסרים מדווחים: מבוגר/בילד אבחון 400Kb. בשאר האזורים הכלל הגנומיים המיוצגים על גבי השבב: אבחון טרום-לידתי ואבחון בחומר מהריון שהופסק: מדווחים חסרים שגודלם 1Mb ומעלה ותוספות שגודלן 2Mb ומעלה. אבחון בילד/מבוגר: חסרים שגודלם 200kb ומעלה, ותוספות שגודלן 400kb ומעלה. לא מדווחים שינויים באזורים הידועים כפולימורפים (שכיחות מעל 1%) או אזורים, אשר אין להם משמעות קלינית, שינויים הקשורים בנשאות של מחלות רצסיביות ושינויים בגנים הנמצאים בקשר עם מחלות ממאירות או מחלות המאפיינות בעיקר את הגיל המבוגר. התוצאה מבוססת על המפורסם בספרות הרפואית הקיימת בעת פענוח התוצאה ובהשוואה למאגרי נתונים המתעדכנים מעת לעת.

הערות

הערות

על פי הנחיות ACMG

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

[גנטית](#)

מיקום המעבדה

מכון גנטי, בנין נשים יולדות

טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5303942

מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

המעבדה הקולטת את הדגימה

מכון גנטי

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

בתאום מראש עם המעבדה או ייעוץ גנטי

סוג הדגימה

דם

נפח דגימה

3 מ"ל

כלי קיבול לדגימה

מבחנה עם EDTA

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

קרור

תנאי שינוע

טמפ החדר

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

עד 3 ימים

קריאת תוצאות

מידע כללי

יחידת מידה

זיהוי חסרים או תוספות

תחום ערכים תקינים

התוצאה באלפי בסיסים (Kb)

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

גאמידור CAP - CypCGH

בקרת איכות חיצונית חלופית

הסמכה/התעדה

ISO15189:2022

שם הגוף המסמך/מתעיד

הרשות הלאומית להסמכת המעבדות

מועדי דיגום ותוצאות

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

חודש

ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:

לא מבוצע מעבר לשעות הפעילות