

Chromosomal microarray analysis (CMA) prenatal

תיאור הבדיקה

CPT קוד

J9011

שם הבדיקה

Chromosomal microarray analysis (CMA) prenatal

שמות נוספים לבדיקה

שבב גנטי (CMA) טרום לידה

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

מי שפיר, סיסי שיליה, דגימות מהפסקת היריון

נפח דגימה

30 מ"ל/5 מ"ג רקמה בתוך מדיום סטרילי

כלי קיבול לדגימה

מבחנה סטרילית

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

להעביר ביום הדיגום בצירוף דגימת דם של האם במבחנת EDTA

תנאי שינוע

לא רלוונטי

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

מייד

קריאת תוצאות

מידע כללי

יחידת מידה

זיהוי חסרים או תוספות

תחום ערכים תקינים

התוצאה באלפי בסיסים (Kb)

בקורות ותקני איכות

EQA - בקרת איכות חיצונית

גאמידור CypCGH - CAP

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