

# שונות מחלות Mutation identification במשפחות בסיכון

## תיאור הבדיקה

### **CPT קוד**

J3001

### **שם הבדיקה**

בסיכון במשפחות שונות מחלות Mutation identification

### **שמות נוספים לבדיקה**

זיהוי מוטציה במחלות שונות במשפחות בסיכון

### **לאבחנה/טיפול**

### **שיטת ביצוע הבדיקה**

ריצוף

### **מגבלות השיטה**

## הערות

### **הערות**

ביואינפורטיקה על פי הוראת עבודה

## פרטי מעבדה מבצעת

**מעבדה מבצעת**

[גנטית, מעבדות חי](#)

**מיקום המעבדה**

מכון גנטי, בנין נשים יולדות

**טלפון למידע, בירורים ותיאום**

03-5303060

**מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה**

**המעבדה הקולטת את הדגימה**

מכון גנטי

**האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?**

שלב הריצוף מבוצע במעבדה חיצונית

## דיגום ושינוע הבדיקה

**תנאים והכנת החולה לפני הדיגום**

בתאום מראש עם המשרד או המעבדה

**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**

נוכחות מוטציות

**תחום ערכים תקינים**

ללא המוטציה אותה מחפשים

בקורות ותקני איכות

**EQA - בקרת איכות חיצונית**

י'קואליג/QualiGene

**בקרת איכות חיצונית חלופית**

**הסמכה/התעדה**

ללא החלק של הריצוף-ISO15189:2022. מעבדות חי-הסמכה מכון התקנים הישראלי ומשרד הבריאות-GMP. הדגימות לריצוף נשלחות יחד עם דגימות ביקורת.

**שם הגוף המסמך/מתעיד**

הרשות הלאומית להסמכת המעבדות - לא כולל מעבדות חי

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

