

NPM1 subtype

תיאור הבדיקה

קוד CPT

83896

שם הבדיקה

NPM1 subtype

שמות נוספים לבדיקה

היחידה המולקולרית של המעבדה להמטולוגיה מציעה בדיקה לקביעת סוג המוטציה בתעתיקי NPM1 בחולי AML. NPM1 הינו חלבון המתבטא ברמה גבוהה בגרעין ומעורב במספר מסלולים בתא (בקרה אפיגנטית, assembly של חלבונים ובמסלול TP53-ARF). מוטציות ב-NPM1 מדווחות בכ-50% מחולי ה-AML עם קריטיפי תקין וקבוצה זו מאפיינת תת אוכלוסייה ייחודית של חולי AML לפי ה-WHO. הימצאות מוטציות ב-NPM1 הינה בעלת משמעות פרוגנוסטית חשובה: הפרוגנוזה של מטופלים הנושאים מוטציות ב-NPM1 ללא מוטציות ב-FLT3 טובה יותר מאשר מטופלים עם מוטציות ב-FLT3. מוטציות ב-NPM1 הן לרוב מוטציות frameshift (תוספת של 4bp) באקסון 12 של הגן הממוקם בכרומוזום 5. מרבית המוטציות מתרחשות בקודונים Trp288 או Trp290. המוטציה הנפוצה ביותר הינה מסוג A הכוללת תוספת של 4 בסיסים (863dupTCTG_860.c; p.12*Trp288Cysfs), מהווה כ-80% מכלל המוטציות בחולי AML. מוטציות מסוג B (תוספת CATG) ו-D (תוספת CCTG) מהוות יחד 10% מסך המקרים. ביתר המקרים מתרחשות מוטציות נדירות יותר כגון תוספות של 2-9 בסיסים. חלבוני NPM1 מוטנטים מצטברים באופן לא תקין בציטופלסמה עקב תוספת מוטיב האחראי על הוצאת החלבון מהגרעין. זיהוי מדויק של המוטציה חיוני לצורך ביצוע מעקב כמותי לפי סוג המוטציה הספציפית.

לאבחנה/טיפול

אבחנה AML - Acute myeloid leukemia

שיטת ביצוע הבדיקה

PCR

מגבלות השיטה

1. גבולות רגישות שיטת Sequencing Sanger הינן 15-20% תדירות אלל הנושא את השינוי הנבדק.
2. השיטה מתאימה לאבחנה בלבד והינה איכותית.

הערות

הערות

במידה ונפח הדגימה קטן מהנדרש, המעבדה תקבל את הדגימה, אך לא מתחייבת לביצוע המלא של הבדיקה/ות הנדרשות.

פרטי מעבדה מבצעת

מעבדה מבצעת

המטולוגיה

מיקום המעבדה

בניין מעבדות, קומה שניה חדר 216

טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5305358/2397

מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

טופס הזמנת בדיקה, הפנייה והתחייבות (קוד 83896), מידע קליני (אבחנה משוערת), סוג הדגימה, תאריך לקיחת הדגימה ופרטי רופא מטפל לבירורים (אי-מייל וטלפון).

המעבדה הקולטת את הדגימה

המטולוגיה חדר 216

האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

דיגום ושינוע הבדיקה

תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

בתיאום עם המעבדה

סוג הדגימה

דם, מח עצם

נפח דגימה

לפחות 3 מ"ל במבחנה אחת ממח-עצם, ולפחות 8 מ"ל ב- 2-3 מבחנות מדם-היקפי.

כלי קיבול לדגימה

מבחנת EDTA

תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

לשמור בקור (קרר)

תנאי שינוע

בקור (קרר)

זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

48 שעות

קריאת תוצאות

מידע כללי

יחידת מידה

תחום ערכים תקינים

בקורות ותקני איכות

בקרת איכות חיצונית - EQA

אין

בקרת איכות חיצונית חלופית

יש ביקורות פנימיות

הסמכה/התעדה

שם הגוף המסמך/מתעיד

מועדי דיגום ותוצאות

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

30 יום



ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:

לא מבוצע מעבר לשעות הפעילות