

UBA1

תיאור הבדיקה

קוד CPT

83896

שם הבדיקה

UBA1

שמות נוספים לבדיקה

היחידה המולקולרית של המעבדה להמטולוגיה מציעה בדיקה לזיהוי מוטציות סומטיות בגן ל-UBA1, הממוקם בכרומוזום X, לאבחון syndrome VEXAS אשר תוארו בדיספלזיה מיאלואידית המשולבת עם התייצגות חמורה של מחלות אוטו-אינפלמטוריות. מחלה זו תוארה בגברים והיא נגרמת כתוצאה מרכישה של מוטציות סומטיות בעמדות 41 או 56 בחלבון המקודד ע"י הגן ל-UBA1. מוטציות אלה מובילות ליצירת חלבון פגום המעודד תהליכים דלקתיים. כמו מחלות רבות המערבות את מערכת ה- עם המאובחנים מטופלים של והביולוגים הקליניים המאפיינים, ubiquitylation וה-proteasome, סינדרום זה הינם הטרוגניים והם יכולים לפתח אנמיה מאקרוציטית, תסמונת מיאלודיספלסטית, מיאלומה נפוצה ואירועים טרומבוטיים. המוטציות הנפוצות לאבחון הסינדרום הינן p.M41T (c.122T>C), p.M41V (c.121A>G), p.Ser56 (c.167C>T). לאבחון חיוני אלה מוטציות זיהוי. הסינדרום ולהתאמת הטיפול במחלות הנלוות אליו.

לאבחנה/טיפול

VEXAS Syndrome

שיטת ביצוע הבדיקה

PCR

מגבלות השיטה

1. גבולות רגישות שיטת Sequencing Sanger הינן 15-20% תדירות אלל הנושא את השינוי הנבדק.
2. מוטציות באתר splice site לא מאותרות בבדיקה זו.
3. השיטה מתאימה לאבחנה בלבד.

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