

SF3B1

תיאור הבדיקה

קוד CPT

ליצור קשר עם היחידה להמטולוגיה מולקולרית

שם הבדיקה

SF3B1

שמות נוספים לבדיקה

היחידה המולקולרית של המעבדה להמטולוגיה מציעה בדיקה לזיהוי מוטציות סומטיות בגן ל-SF3B1. מוטציות אלה מופיעות בכ-50% מהנבדקים המאובחנים עם תסמונת מיאלודיספלסטית (Myelodysplastic Syndrome, MDS). ring sideroblasts להמצאות קשורות זה בגן מוטציות. בדגימות מח עצם. המוטציה הנפוצה ביותר בחלבון מופיעה בחומצת אמינו בעמדה 700 המהווה כ-57.7% מסך כל המקרים המדווחים בספרות בעוד ישנן מוטציות בשכיחויות נמוכות יותר שנצפו בעמדות 666 (10.7%), 662 (10.1%), 625 (6%), ו-622 (7.1%). 92% מהמוטציות הללו ממוקמות באתרי spots-hot באקסונים 14-15 ונסרקים בבדיקה המוצעת. לפי הקלסיפיקציה העדכנית של ה-WHO (גרסה חמישית), נבדקים עם אבחנה של MDS הנושאים מוטציות בגן ל-SF3B1 משוייכים לתת-קבוצה חדשה של מחלה אשר לה מוצע טיפול ייעודי ויעיל.

לאבחנה/טיפול

MDS

שיטת ביצוע הבדיקה

PCR

מגבלות השיטה

1. גבולות רגישות שיטת Sequencing Sanger הינן 15-20% תדירות אלל הנושא את השינוי הנבדק. 2. מוטציות באתרי splice sites 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, 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 ממה-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 המסמיך/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

