

## פרוטאומיקה קלינית- איפיון עמילואידוזיס

### תיאור הבדיקה

#### CPT קוד

L0564 , 88346

#### שם הבדיקה

פרוטאומיקה קלינית- איפיון עמילואידוזיס

#### שמות נוספים לבדיקה

#### לאבחנה/טיפול

עמילואידוזיס היא פתולוגיה שבה פיברילות לא מסיסות של חלבון שוקעות ברקמות ופוגעות בהן. ישנם כ-40 סוגי חלבונים שיכולים לייצר פיברילות עמילואיד כאשר שלושת הסוגים הנפוצים הם: שרשראות אימונוגלובולינים קלות (קאפא או למבדה), טרנסטירטין (Transthyretin/prealbumin) ו-SAA (SAA A) ישנה עמילואידי חלבון סוג כל עבור AA, ATTR ו-AL, בהתאמה מכונות המחלות. (Amyloid Serum) קליניקה אופיינית, פרוגנוזה וטיפול שונה. ניתן לסווג כ: ATTR פוגע בלב ובעצבים, AA במעי, בכבד ובכליות ו-AL בשילוב כלשהוא של לב, כליות, כבד ועצבים. הפגיעה הלבבית היא קרדיומיופטיה רסטרקטיבית (Restrictive cardiomyopathy), הפגיעה הכלייתית מתבטאת באי ספיקת כליות או תסמונת נפרוטית, ואילו הפגיעה העצבית מתייצגת כתסמונת התעלה הקרפלית, דיסאטונומיה או נירופתיה פריפרית. אבחון עמילואיד מתבצע בשני שלבים כאשר ראשית יש לזהות את משקעי העמילואיד ואז לאפיין את סוג החלבון הפתולוגי. זיהוי המשקעים מתבצע על ידי צביעת רקמה ב-red Congo במיקרוסקופ פיברילות זיהוי ידי על או, מקוטב באור "תפוח ירוק" מראה במיקרוסקופ שנותנת Congo אלקטרונים. בארץ אפיון סוג העמילואיד עדיין מתבצע על-ידי צביעה אימונו-היסטוכימית או אימונו-פלורסנטית, אך שיטה זאת מוגבלת מבחינת הרגישות והסגוליות במקרי AL ואינה זמינה לאבחון סוגים נדירים של עמילואיד. מכיוון שכך, פותחה שיטה מתקדמת שבבסיסה חיתוך משקעי העמילואיד מתוך הרקמה תחת המיקרוסקופ באמצעות לייזר ואפיונם הפרוטאומי באמצעות mass spectrometry tandem. עמילואיד באפיון standard gold הוא זו שיטה כיום.

## שיטת ביצוע הבדיקה

Laser microdissection and tandem Mass spectrometry מיקרון 10 בעובי נחתכת הביופסיה ומקובעת על סלייד ייעודי מסוג director. הסלייד נצבע ל-Congo red במכון הפתולוגי ומועבר למעבדה להמטולוגיה. במיקרוסקופ 6LMD של Leica מזהים משקעי העמילואיד באור מקוטב ומסומנים לצורך חיתוך בלייזר, המשקעים נאספים במבחנות אפנדורף מתאימות המכילות בופר ולאחר, דקות 90 למשך צלזיוס מעלות 98 של בחום חלבונים מיצוי מתבצע מכן לאחר Zwittergent. מכן סוניקציה. החלבונים עוברים עיכול לפפטידים באמצעות טריפסין. הפפטידים מנוקים על StageTips, מיובשים ומורחפים בתמיסה להרצה. הדגימות מוזרקות למערכת כרומטוגרפיה נוזלית בשילוב ספקטרומטר מסות ברזולוציה גבוהה והנתונים הגולמיים מעובדים בתוכנת Mascot מזהים חלבונים רשימת להפקת מידע מאגרי מספר בסיס על Mascot.

## מגבלות השיטה

15% excess tissue hinders interpretation, 0.2% dual types

## פרטי מעבדה מבצעת

### מעבדה מבצעת

[המטולוגיה](#)

### מיקום המעבדה

מעבדה המטולוגית בניין מעבדות

### טלפון למידע, בירורים ותיאום

03-5302354

### מידע הנחוץ להזמנת הבדיקה

להזמנת הבדיקה יש ליצור קשר עם המכון הפתולוגי במספר טל. 03-5302354 או טל. 03-5303140 במייל [il.gov.health.sheba@ClinicalProteomics](mailto:il.gov.health.sheba@ClinicalProteomics)

### המעבדה הקולטת את הדגימה

פתולוגיה

### האם חלק מן הבדיקה מבוצע במעבדה אחרת?

פתולוגיה

### דיגום ושינוע הבדיקה

#### תנאים והכנת החולה לפני הדיגום

#### סוג הדגימה

נדרשת ביופסיית רקמה חיובית ל-Congo red. ניתן לבצע את הבדיקה על כל סוגי הרקמה בתנאי ששומרו בפראפין (FFPE). הבדיקה דורשת כמות מזערית של חומר אך בתנאי שיש משקעים חיוביים ל-Congo red.

#### נפח דגימה

#### כלי קיבול לדגימה

#### תנאי לקיחה ושימור טרם שינוע

ביופסיית רקמה בבלוק פראפין

#### תנאי שינוע

## זמן מרבי מדיגום עד ביצוע הבדיקה

ניתן לבצע את הבדיקה על ביופסיות ששומרו כבלוק פארפין עד עשר שנים לאחר לקיחת הביופסיה

## קריאת תוצאות

### מידע כללי

פענוח תוצאות האנליזה הפרוטאומית מבוצע על ידי צוות רב תחומי קליני ומעבדתי לפי ההמלצות UK center amyloidosis national. (SAP 4, apoA זיהוי חלבוני 3 מתוך 2 של נוכחות נדרשת, בקצרה. amyloid. ה-bioפסיה של פתולוגי כדוח ניתנת התוצאה. apoE, apoE ה-e-type amyloid של בדגימה העשרה ונדרשת)

### יחידת מידה

### תחום ערכים תקינים

## בקורות ותקני איכות

### בקרת איכות חיצונית - EQA

### בקרת איכות חיצונית חלופית

**הסמכה/התעדה**

**שם הגוף המסמך/מתעיד**

מועדי דיגום ותוצאות

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

חודש, במידה ויש לחזור על הדגימה חודשיים

**ביצוע הבדיקה מעבר לשעות העבודה:**

הערות

**הערות**

התשובה הניתנת היא זיהוי החלבון ששקע ברקמה, אפיון סוג העמילואיד. על בסיס התשובה ניתן יהיה לבנות תוכנית טיפול מותאמת על ידי רופא מומחה רלוונטי.