

הצהרת המעבדה והסברים לבדיקת הציפ (שבב) הגנטי –

Chromosomal Microarray Analysis CMA

מטרת הבדיקה:

בדיקת הציפ הגנטי מיועדת לאיתור שינויים כמותיים (חסרים או תוספות) גסים ומזעריים בגנום. שינויים אלה, הניתנים לאבחון במסגרת מגבלות הטכנולוגיה, עלולים לגרום לאיחור התפתחותי, אוטיזם, מומים מולדים ו/או תחלואה קשה אחרת.

השיטה:

- הבדיקה מבוצעת תוך שימוש בציפ גנטי מסוג CytoSacn®750K Array של חברת Affymetrix, ומפוענחת ע"פ ההנחיות המפורטות בנייר העמדה של איגוד הגנטיקאים הרפואיים בישראל משנת 2016 (נייר עמדה Chromosomal microarray – CMA).
- גודל השינוי המחויב בדיווח הינו מעל 1 Mb עבור חסרים ו- 2 Mb עבור תוספות (לעיתים ידווחו שינויים מתחת לסף זה, אם יש חשד כי הינם בעלי משמעות קלינית, וע"פ שיקול דעת מנהל/ת המכון והמעבדה).

מגבלות הבדיקה:

הבדיקה אינה מיועדת לגלות:

- מרקרים כרומוזומליים שמקורם ברצפי DNA חוזרניים, שינויים כמותיים במוזאיקה (כלומר, השינוי קיים רק בחלק מהתאים), שינויים כרומוזומליים מאוזנים (אינברסיות וטרנסלוקציות).
- תחלואה הנגרמת מפגמים בהחתמה ובמתילציה, ומצבים של UPD.
- שינויים ברצף הקוד הגנטי.
- שינויים באזורים חוזרניים כגון טלומרים (קצוות הכרומוזומים) וצנטרומרים (נקודות החיבור בין הכרומטידות).

בבדיקה לא מדווחים:

- שינויים בכרומוזום Y.
- שינויים הקשורים לבעיות פריון.
- שינויים הקשורים לנשאות של מחלות אוטוזומליות רצסיביות.
- שינויים המעלים סיכון למחלות בגיל המבוגר (סרטן, מחלות נירולוגיות ועוד).

על אף האמור לעיל, לעיתים ידווחו שינויים בעלי משמעות קלינית אשר לא עונים על הקריטריונים לדיווח, ע"פ שיקול דעת מנהל/ת המכון והמעבדה.

דגשים והסתייגויות:

- בחלק קטן מהמקרים מתגלים שינויים כרומוזומליים מזעריים שמשמעותם הקלינית אינה ברורה (ולא קיים לגביהם מידע חד משמעי בספרות הרפואית). במקרים אלה ייתכן ותידרש בדיקת הורים או בני משפחה נוספים.
- ישנם מצבים בהם כמות או איכות ה-DNA אינה מספקת, והבדיקה תיכשל טכנית. המעבדה מגדלת תאים ממי השפיר ומסיסי השליה לגיבוי, אך במקרים נדירים מאוד, תידרש דגימה נוספת ע"מ להשלים את האבחון.
- ניתוח השינויים נעשה ע"פ הספרות הרפואית המעודכנת בעת פיענוח הבדיקה. סיווג שינויים עשוי להשתנות מעת לעת. מסיבה זו, אם אותר בבדיקה שינוי גנטי, מומלץ לפנות לייעוץ גנטי לפני כל הריון נוסף.

מס' טופס : 1000.2.02.09.22.01	גרסה : 1	בתוקף מ: 18.09.22	מאשר : ד"ר תמר טנא
-------------------------------	----------	-------------------	--------------------