

Klinisk kemi informerar

DNA-diagnostik av hemoglobinopatier görs nu vid klinisk kemi, Labmedicin Skåne

Bakgrund

Förändringar i generna som kodar för de olika hemoglobinkedjorna kan ge upphov till hemoglobinvarianter eller sänka/utsläcka uttrycket av globinkedjor som vid talassemier. Sedan länge har hemoglobinopatier utretts vid klinisk kemi, Labmedicin Skåne. Initialt görs två sållningsanalyser med HPLC och isoelektrisk fokusering och vid behov kompletteras dessa undersökningar med DNA-analys. DNA-analyserna har tidigare skickats till Danmark, men från och med januari 2011 görs även DNA-diagnostiken vid klinisk kemi, Labmedicin Skåne.

Provtagning

EDTA-blod (kapillärt eller venöst).

Analysfrekvens

1 gång/vecka.

Svarstid

1-4 veckor beroende på vald utredning, se nedan

Remiss

"Hemoglobinfraktionering/Ery-Hb-fraktionering" beställs liksom tidigare på remissen för specialanalyser, Malmö. Normalt görs HPLC och isoelektrisk fokusering före DNA-analys. I de fall endast DNA-test önskas måste detta anges på remissen. Valet av metod för att undersöka patientens DNA varierar beroende på frågeställningen och utfallet av sållningsanalyserna. Tydlig anamnes och frågeställning underlättar bedömningen.

Bedömning

Svarsrapporten innehåller svar för HbF samt HbA2 och en bedömning av de olika analysresultaten inklusive eventuell DNA-analys. Rapporteringen sker liksom tidigare under "kommentar till Hb-fraktionering".

Olika DNA-analyser som kan ingå i våra vidare beställningar efter sållningsanalyserna:

B-DNA HBA-lokus, MLPA:	Deletionsdiagnostik över alfaglobinlokus
B-DNA HBA1,HBA2, sekvensering:	Sekvensering av alfaglobinogenerna HBA1 och HBA2
B-DNA HBB-lokus, MLPA:	Deletionsdiagnostik över betaglobinlokus
B-DNA HBB, sekvensering:	Sekvensering av betaglobinogenen HBB
B-DNA HBG1,G2, promoter-sekvens:	Sekvensering av gammaglobinogenernas promotorer
B-DNA HB, riktad sekvensering:	Enligt specifikt remissönskemål

Följ Labmedicin Skåne på www.skane.se/labmedicin

Under *Analys*/*Anvisningar* finns remisser, provtagningsanvisningar, Analysportalen, våra utbildningar och mycket mera. Använd fliken *Innehåll A-Ö* för att hitta ännu mer.

Rebecca Rappner
Biomedicinsk analytiker

Camilla Valtonen-André
Medicinskt ansvarig läkare

Maria Berggren-Söderlund
Verksamhetschef

Klinisk kemi är en del av Labmedicin Skåne.
Vår verksamhet finns i Helsingborg, Hässleholm, Kristianstad,
Landskrona, Lund, Malmö, Simrishamn, Trelleborg, Ystad och Ängelholm.

www.skane.se/labmedicin



Labmedicin Skåne
En del av Region Skåne