

Erythrocyt-glucose-6-phosphat dehydrogenase (G6PD, G-6-PDH el. GPD)

Analysen udføres af Laboratorie for Blodsygdomme, Opgang 9, etage 04, P4, Herlev Hospital, på patienter fra hele landet.

Standardanalysen er en kvalitativ enzymatisk reaktion, til bestemmelse af G6PD-mangel eller nedsat aktivitet i erythrocytterne, defineret som en aktivitet over eller under ca. 20% af normalen. Ved pågående hæmolyse samt efter blodtransfusion kan den kvalitative analyse være falsk negativ, da nye samt tilførte erythrocytter vil hæve den samlede enzymaktivitet. I disse tilfælde kan der udføres en genetisk udredning af G6PD-genet. Herudover kan der i særlige tilfælde også udføres kvantitativ analyse. Hvis der ønskes genetisk udredning eller kvantitativ analyse bedes rekvirenten kontakte hæmatologisk Lab. på 38 68 97 42 el. VHS@regionh.dk.

Svartid:

Normalt en uge. Genetisk udredning kan tage længere tid, typisk 3 uger.

Prøven:

Der benyttes fuldblod taget i et EDTA glas; 3-5 ml, men mindre kan være tilstrækkeligt. Ved prøver taget på små børn eller i tilfælde hvor det er svært at få blod, kan 0,5 ml være tilstrækkeligt.

Prøven rekvireres internt via Labka (Analysekode: G6PD, NPU02205).

Rekvissionsseddel: Der benyttes Blanket 18. Denne kan rekvireres på Hæm. Lab. (tlf.: 38 68 97 42) eller mail VHS@regionh.dk – Evt. udskrives kopi fra næste side.

Hvis prøven IKKE bestilles internt via SP/LABKA: Rekvissionssedlen skal udfyldes med patientens navn og cpr. samt patientens etniske oprindelse. Der skal være tydelig markering af rekvirerende afdeling og hospital, og/eller praktiserende læge. Alternativt kan oplysningerne gives skriftligt på anden følgeseddel.

Ved henvendelse til Hæm.Lab. kontakt 38 68 97 42 eller e-mail: VHS@Regionh.dk

Pris:

Kvalitativ analyse: 450,- kr

Kvantitativ analyse: 1200,- kr (udfaset og udføres kun i forbindelse med projekter)

Genetisk udredning: 3600,- kr

Videncenter for Hæmoglobinsygdomme

Herlev og Gentofte Hospital
Blodsygdomme, Laboratorie
Borgmester Ib Juuls Vej 71
Opgang 9, etage 4, P4
2730 Herlev

VHS@regionh.dk Tlf. 38689742 Fax 44530176

REKVISITIONSSEDDEL

Prøvetagning

Voksne: ≥3 ml EDTA blod

Børn: min. 0,5 ml EDTA blod

Patientoplysninger

Navn: _____
CPR: _____
Prøvedato: _____
Etnisk oprindelse: _____

Rekvirent

Svar til: _____
Betalers EAN: _____

Analysetype:

- HbType (fraktionering og DNA undersøgelse) (se nedenfor) (HbType)
- Erythrocyt-Glukose-6-fosfat-dehydrogenase mangel (Kvalitativ) (se nedenfor) (NPU02205)
- Erythrocyt-Pyruvatkinase (DNA undersøgelse) (NPU19272)
- Gilbert-Meulengracht syndrom (DNA undersøgelse) (NPU27995)
- *Hyperferritin/cataract syndrom (DNA undersøgelse)*
- *Methæmoglobinæmi / cytochrome-b5-reductase (DNA undersøgelse, CYB5R3)*
- **Next Generation Sequencing: Hæmolysespanel der undersøger ca. 20-25 kendte non-AIHA gener
- Ferroportin (DNA undersøgelse) (SLC40A1)
- Transferrinreceptor-2 (DNA undersøgelse) (TFR2)

* Kontakt venligst Videncenter for Hæmoglobinsygdomme ved rekvirering af disse analyser.

** Hæmolysespanelet opdateres løbende med nye gener med relevans for arvelige hæmolyser.

Følgende patientoplysninger skal oplyses ved bestilling af:

HbType

Graviditet? Ja, uge: _____ Nej:

Famillemedlemmer med thalassæmi?
 Ja, relation & CPR: _____
 Nej Ukendt

Blodtransfusion indenfor sidste 3 måneder?
 Ja, evt. dato for seneste: _____
 Nej

Hæmatologi:
Hæmoglobin: _____ mmol/l
MCV: _____ fl
Ferritin: _____ µg/l
Jern: _____ µmol/l

G6PD-mangel

Blodtransfusion indenfor den sidste måned?
 Ja, evt. dato for seneste: _____
 Nej

Hæmolyse indenfor den sidste måned?
 Ja
 Nej
 Ukendt

Enzymaktiviteten kan være falsk forhøjet ved nylig blodtransfusion eller hæmolyse.
DNA-undersøgelse kan rekvireres efter aftale (38 68 97 42)

Yderligere information

For information om de enkelte analyser henvises der til Herlev Hospitals hjemmeside, herunder hæmatologisk afdelings forskningslaboratorium:

<https://www.herlevhospital.dk/afdelinger-og-klinikker/haematologisk-for-sundhedsfaglige/Sider/Haematologisk-Forskningslaboratorium.aspx>

Henvisningsårsag / noter

