

## **Ercs-Pyrovatkinase gentest**

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

Ercs-Pyrovatkinase gentest er en molekylærgenetisk test, hvor de dele af genet, som er ansvarlig for pyrovatkinaseaktiviteten i erythrocyterne analyseres på genniveau. For at der er tale om klinisk erythrocyt-pyrovatkinasemangel, skal patienten være homozygot for en mutation eller compound heterozygot for 2 mutationer i Pyrovatkinasegenet.

Svartiden er på op til 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: DNAPKLR).

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

**Hvis prøven IKKE bestilles internt via SP/LABKA:** Rekvissionseddellen 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 følgeseddell.

**Ved henvendelse til Hæm. Lab. kontakt 38 68 97 42 eller mail: [VHS@regionh.dk](mailto:VHS@regionh.dk)**

Pris : 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: \_\_\_\_\_

Betaler 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: Hæmolysesepanel 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.

\*\* Hæmolysesepanelet 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**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_