

Hæmoglobintype, stoffr.

(også kaldet fraktioneret hæmoglobin el. hæmoglobinelektroforese)

Analysen udføres af Laboratorie for Blodsygdomme, Opgang 9, etage 4, P4, Herlev Hospital.

Ved en hæmoglobintype bestemmelse undersøges patienten for alfa- og beta-thalassæmi samt forskellige almindelige hæmoglobinvarianter som f.eks. seglcelleanæmi, HbC, HbE, HbD osv, men også for mere sjældne varianter. Desuden undersøges visse af patienterne for delta-beta-thalassæmi mv. når der er begrundet mistanke om dette. Hvis patienten har en hæmoglobinvariant eller er bærer af beta-thalassæmi, bestemmes denne afvigelse på genniveau via sekventering af det pågældende gen. Analyserne foregår med udgangspunkt i retningslinjerne beskrevet i Sundhedsstyrelsens Svangreomsorg.

Svartid:

En uge ved normal hæmoglobintype.

Ved diverse afvigende fund kan svartiden være op til 3 uger, alt efter hvor mange analyser det er nødvendigt at udføre på prøven.

Prænatal diagnostik (f.eks. CVS) tillægges 1. prioritet og kan forventes klar inden for 2 hverdage.

Det anbefales at oplyse om forventet prøvemodtagelsestidspunkt og så vidt muligt også forældrenes genotyper (tlf. 38 68 97 42 eller e-mail: VHS@heh.regionh.dk).

Prøven:

Der benyttes fuldblod taget i et EDTA glas; gerne 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. Holdbarhed: 7 dage hvis prøven er opbevaret køligt.

Prænatal diagnostik foretages på DNA oprenset af rekvirenten.

Prøven rekvireres internt via SP/Labka (Analysekode: HbType).

Rekvissionseddelen: Der benyttes Blanket 18. Denne kan rekvireres på Hæm. Lab.

(tlf.: 38 68 97 42). - Evt. udskrives kopi fra sidste side.

Rekvissionseddelen skal udfyldes med patientens navn og cpr. samt patientens etniske oprindelse. Hvis patienten er gravid, vil det være hensigtsmæssigt at dette oplyses.

Der skal være tydelig markering af rekvirerende afdeling og hospital, og/eller praktiserende læge. Hvis muligt oplyses betalende afdelings EAN nr.

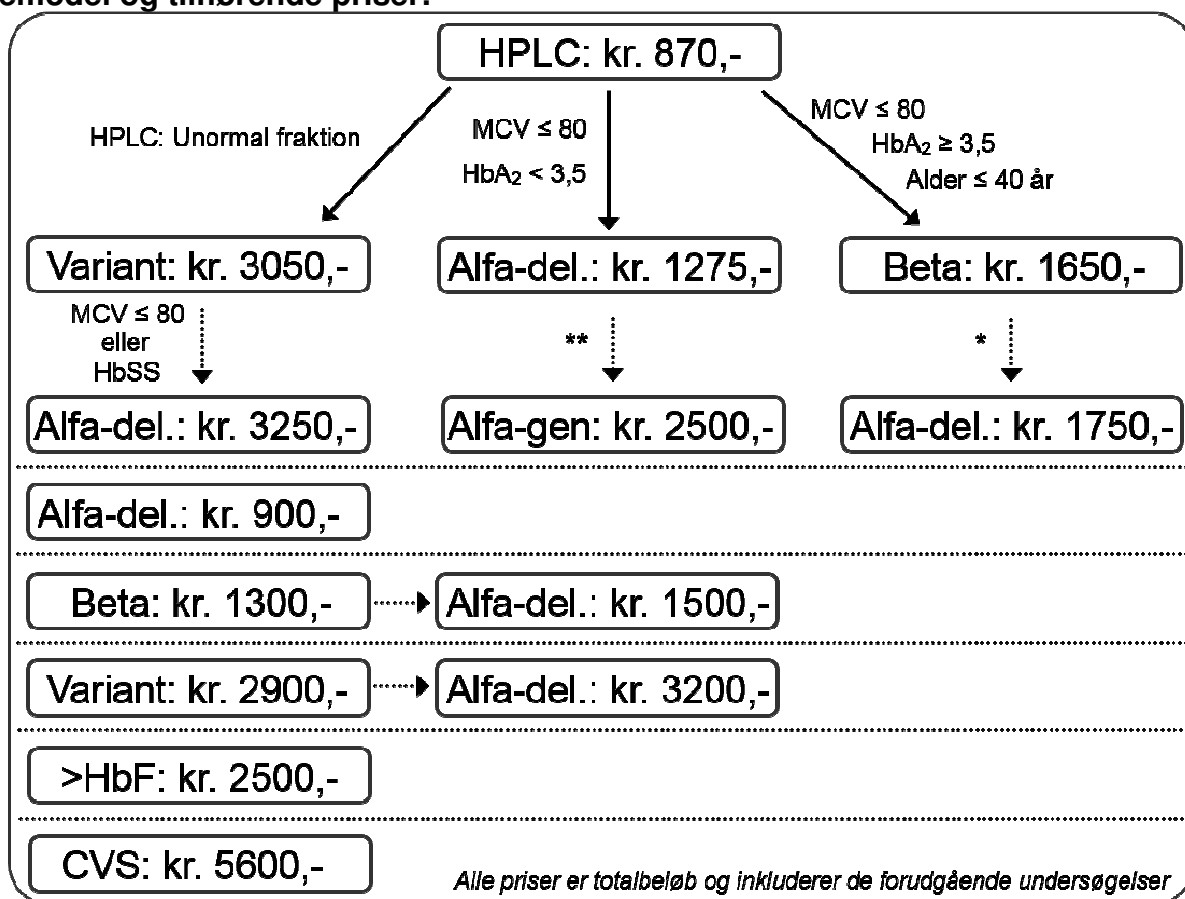
Samtidig med at der rekvireres en Hæmoglobintype, skal der også bestilles en B-hæmoglobin, Ery-MCV, Jern samt ferritin. Eksterne rekvirenter opfordres til at anføre resultaterne for disse analyser på rekvissionseddelen.

Husk : Hvis patienten har fået blodtransfusion indenfor de sidste 3 mdr. så bedes dette anført på rekvissionseddelen.

Ved rekvirering af hæmoglobintyper gives der **IKKE** svar på HbA1C.

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

Analysemodel og tilhørende priser:



HPLC: Standard analyse der fraktionerer hæmoglobinerne og kvantificerer dem relativt. F.eks. HbA, HbA2, HbF, samt påviser tilstedeværelsen af hæmoglobinvarianter.

Alfa-deletion: De 7 mest almindelige deletioner af alfa-globin generne analyseres for at afklare microcytose samt risikovurdering i forbindelse med graviditet.

Variant: Genetisk analyse af unormale fraktioner på HPLC for at afgøre den kliniske betydning. F.eks. HbS, HbE, HbC, HbD, etc. For patienter med homozygoti for seglecelleanæmi analyseres yderligere alfa-deletionerne, da disse kan have betydning for det kliniske billede.

Beta: Genetisk udredning af beta-globin genet i forbindelse med beta-thalassemi. Kun patienter under 40 år får automatisk foretaget genetisk udredning, da det først og fremmest er af stor betydning i forbindelse med graviditet og fosterdiagnostik. Hvis udredning ønskes uanset alder påføres dette på rekvisitionen.

*) Analyse for de 7 mest almindelige deletioner i alfa-globin generne foretages efter skøn. Dette gøres primært da en stor deletion (f.eks. SEA) er hyppig i Sydøst Asien, og kan være alvorlig i forbindelse med graviditet.

***) I særlige tilfælde kan alfa-globin generne sekventeres. Specielt i tilfælde med normal jern-status og mikrocytose, der ikke kan forklares af analyse for alfa-deletion.

HbF: Ved begrundet mistanke om delta-beta thalassæmi analyseres der for deletioner i beta-globin gen-clusteret samt gamma-globin gen-regulerende mutationer.

CVS: DNA undersøgelser på fosterprøver tillægges 1. prioritet, og svar er normalt klar inden for 2 arbejdsdage.

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: 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

