

Laboratorienytt

Nr 5, maj 2015



Innehåll:

- 2** **Biobanken**
- Rörpost till Biobanken Norr
- 3-4** **Klinisk Genetik**
- Molekylärgenetiska analyser vid hematologisk diagnostik
- 5-7** **Klinisk Immunologi och Transfusionsmedicin**
- Antikroppar mot RNA-polymeras III.
- Antikroppspanel vid inflammatorisk myosit
- Behandling av patienter med ANCA-associerad vasculit
- Nytt referensvärde på antikroppar mot TSH-receptor (TRAK)
- Nya referensintervall för total-IgE
- Nya analyser i allergi området: CDsens och Basofil aktiverings test (BAT).

Rörpost till Biobanken norr

Vi vill göra er uppmärksamma på att Biobanken norr nu kan ta emot rörpost. Vår adress är 111121 och vi finns i adresslistan under Biobanken norr. Vårt arbete underlättas och effektiviseras avsevärt om alla som har rörpost och skickar prover till Biobanken norr använder sig av detta transportsätt.



Molekylärgenetiska analyser vid hematologisk diagnostik vid Klinisk Genetik, NUS - nyheter

Som ett led i vårt utvecklingsarbete har vi infört nya molekylärgenetiska analyser för att förbättra diagnostiken vid olika hematologiska frågeställningar.

Vid utredning av **myeloproliferativa sjukdomar** erbjuder vi mutationsanalys avseende *JAK2* (V617F och exon 12 i Janus Kinase 2), *MPL* (W515 i trombopoietin-receptorn) och *CALR* (deletioner och insertioner i calreticulin).

Vid **kronisk lymfatisk leukemi (KLL)** och **myelodysplastiskt syndrom (MDS) med isolerad 5q deletion** utförs mutationsanalys av *TP53*-genen. Vi analyserar samtliga kodande exoner med sekvensering.

Vid **akut myeloisk leukemi (AML)** analyseras endast *NPM1* samt duplikationen (ITD) i *FLT3*-genen. Om *FLT3*-TKD (D835) önskas måste det begäras på remissen.

För **AML**-patienter med t(8;21) eller inv(16) analyseras *KIT*-genen avseende D816V mutation. Denna mutation kan även påvisas hos patienter med **systemisk mastocytos**.

Hos ca 10% av **AML**-patienter med normal karyotyp och omuterad *FLT3* och *NPM1* kan mutationer påvisas i *CEBPA*-genen. *CEBPA*-genen analyseras med fragmentanalys samt sekvensering.

FISH-analys vid utredning av **multipelt myelom** utförs från april 2015 på CD138+ plasmaceller som selekteras från patientens benmärgsprov med hjälp av magnetkuleseparation. Analys avser amplifiering 1q21, deletioner 1p32.3, 13q14.3 och 17p13.1, samt translokationer t(4;14)(p16;q32) och t(14;16)(q32;q23).

Observera nya rutiner vid multipelt myelom. Provtagningsanvisningar finns tillgängliga via www.vll.se/provtagningsanvisningar under respektive rubrik. Remisser finns att hämta på www.vll.se/laboratoriemedicin, under rubriken Remisser. Följ instruktionen och välj UL 753.

Kontakt:

Vid frågor, vänligen kontakta sjukhusgenetiker Irina Golovleva, tel 090-785 6820 eller Anna Norberg tel 090-785 1774.

Med vänlig hälsning,

Göran Bergvall
Medicinsk chef
Klinisk genetik, NUS

Katarina Wallström
Avdelningschef
Klinisk genetik, NUS



Information från Klinisk Immunologi NUS

Fr.o.m. 1/5 2015 analyseras

Antikroppar mot RNA-polymeras III.

Denna antikropp ingår i klassifikationskriterierna för systemisk scleros och kan vara en riskmarkör för renal kris vid denna sjukdom. Analysen utförs med FEIA-metod (fluoro-enzym immunoassay) Provet tas i serumrör, 5 ml.

Referensvärden:

<7 U/ml negativt

7-10 U/ml gränsvärde

>10 U/ml positivt

Beställning av analysen: skriv analysnamnet på raden "övrigt" eller i anamnesrutan på remissen tills ny remiss utkommer.

Antikroppspanel vid inflammatorisk myosit.

I panelen ingår antikroppar mot Mi-2, Ku, PM-Sci100/PM-Sci75, SRP, Jo-1, PL-7, PL-12, EJ, OJ, SSA-Ro-52. Analysen utförs med immuno-blot metod.

Provet tas i serumrör, 5 ml. Samtliga ingående antigen besvaras alltid.

Beställning av analysen: skriv analysnamnet på raden "övrigt" eller i anamnesrutan på remissen tills ny remiss utkommer.

Tolkning:

Antikropp mot	Prevalens	Typ av myosit
Mi-2 (helicase protein part of NuRD complex)	20%	ff a dermatomyosit
Ku (DNA-binding, non-histone protein)	5%	PM/sclerodermi overlap, SLE
PM-Sci100/PM-Sci75 (nukleolära proteiner)	20%	PM/scleroderma overlap syndrom
SRP (signal recognition particle)	4%	Nekrotiserande PM, SRP-syndrom
Jo-1 (histidyl-tRNA syntetase)	21%	PM/antisyntetas-syndrom
PL-7 (threonyl-tRNA syntetase)	3-6%	PM/antisyntetas-syndrom
PL-12 (alanyl-tRNA syntetase)	3%	PM/antisyntetas-syndrom
EJ (glycyl-tRNA syntetase)	1%	PM/antisyntetas-syndrom
OJ (isoleucyl-tRNA syntetase)	1%	PM/antisyntetas-syndrom
Ro-52	30%	Ospecifikt myositassocierad antikropp (PM=polymyosit)

Information till kliniker som följer upp/behandlar patienter med ANCA-associerad vaskulit.

Utvärdering av de två första månaderna med ny metod för ANCA-analyser, FEIA, har utförts. För anti-Proteinase-3 där jämförelseprov med capture-ELISA-Pr3 finns, ses ett mindre antal prover(patienter) där skillnaden i värden mellan metoderna är stor (15 prover/patienter/ av totalt antal analyser 400). Vi kommer därför att behålla capture-Proteinase-3 ELISA som komplement för enstaka patienter, medan FEIA är

rutinanalysen. Detta gäller enbart anti-Proteinas-3, inte anti-MPO där överensstämmelsen är mycket god.

För att få capture-Pr3-ELISA utförd **skriv "Capture-ELISA Proteinas 3" på raden "Övrigt" eller i anamnesfältet** på remissen. Detta pga att omprogrammering i vårt labdatasystem gjorts, och gäller fram tills ny remissversion utkommer (hösten 2015).

Att kryssa i rutan Proteinas-3-capture gäller alltså för närvarande inte som beställning!

Capture-ELISA-Pr3 kommer att utföras ca varannan vecka, och kommer inte att kunna utföras som akutanalys.

Nytt referensvärde på antikroppar mot TSH-receptor (TRAK) fr o m 15 maj.

Referensvärdet för anti-TSH-receptor antikroppar ändras fr.o.m. 15 maj 2015 till <1,5 IU/ml pga byte av analysmetod (från RIA till ELISA).

Nya referensintervall för total-IgE fr o m 1/5

Referensintervallen för alla åldrar har uppdaterats för total-IgE. Referensvärdena är åldersberoende och aktuellt intervall följer med respektive analysvar.

Nya analyser i allergi området: CDsens och Basofil aktiverings test (BAT).

CDsens och BAT är flödescytometriska analyser av aktivitetsmarkörer som CD63 på cellytan av aktiverade basofiler. Basofiler har specifika receptorer på cellytan som binder IgE. Hos personer som är allergiska är en del av dessa IgE antikroppar riktade mot ett eller fler olika allergen.

CDsens indikationer: CDsens används för att kvantifiera basofilens allergenkänslighet genom titreringen av allergen. Metoden används för att följa effekten av behandling främst vid Xolair-behandling (anti-IgE) och även allergenspecifik immunterapi (hyposensibilisering).

BAT indikationer: kvantifierar aktiveringen av basofiler efter kontakt med allergener in vitro. Användbart vid diagnostiken av läkemedels överkänslighet/allergi, bi- och geting-allergi, kronisk urtikaria, födoämnesallergi, etc.

Ungefär 10 % av individer kan vara non-responders, dvs deras basofiler svarar inte eller svarar dåligt på stimulering med den positiva kontrollen anti-IgE receptor och allergenet. I dessa fall kan inga slutsatser dras av analysen.

Båda dessa analyser utförs enbart på beställning efter kontakt med laboratoriet.

Vid frågor kontakta laboratoriet
Tel 090 785 28 20

Ewa Lassén
Medicinsk chef
090-785 37 27

Catharina Eriksson
Överläkare
090- 785 12 54

Agneta Claesson
Sektionschef
090-785 12 58

