

DNA-analys, hematologi

Klinisk genetik

Remiss

UL-2003 Genetik, Hematologi [Remisser \(regionvasterbotten.se\)](https://regionvasterbotten.se)

Se separat provtagningsanvisningar för:

- **OBS!** Analys av [IGHV-mutationsstatus samt IGH/TCR-rearrangemang](#) skickas på remiss till Hematopatologiskt laboratorium.
- [Kromosomanalys, hematologi](#)
- [FISH-analys, hematologi](#)
- [RNA-analys, hematologi](#)

ID-kontroll

För utförande av korrekt identitetskontroll se dokument [ID-kontroll](#).

Provtagning



Provvoly: 2 x 3 ml EDTA-rör

- Angivelserna är en riktlinje, alla provmängder tas emot. Ange personuppgifter och provmaterial på både rör och remiss.

Benmärg: Fyll röret till markeringen innan fler rör fylls. Röret skakas ordentligt direkt efter benmärgstillsats.

Blod: Provrör fylls tills vakuumsug upphör, vänds 8–10 gånger.

- **OBS!** Vid utredning av akut leukemi skickas **två** EDTA-rör med benmärg för DNA/RNA, samt ett rör transportmedium för kromosomanalys/FISH. Vänligen se länk för separat provtagningsanvisning ovan.
- För patienter med kraftig pancytopeni bör extra rör skickas om det ska göras flera analyser.

Provhantering

Provförvaring: Kylskåp/ rumstemperatur i väntan på transport. Får ej frysas eller utsättas för temperaturer över +37°C.

- **OBS!** Prov vid mastocytos hänvisas i första hand till laboratorier som är bedömda gentemot referenslaboratoriet i Odense, i nuläget Stockholm, Uppsala eller Göteborg. Vänligen se [vårdprogram](#) för Systemisk mastocytos.

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se

DNA-analys, hematologi

Klinisk genetik

Provtransport: Provet ska transporteras så att det når laboratoriet provtagningsdagen eller närmast följande vardag.

Indikation

Misstanke om hematologisk sjukdom med förvärvad DNA-avvikelse.

- Polycytemia vera (Blod): *JAK2*(NGS).
- MPN (Blod): *JAK2*, *CALR*, *MPL*(NGS).
- KLL (Blod): *TP53*(NGS).
- Mantelcellslymfom (Benmärg alternativt blod): *TP53*(NGS).
- AML (Benmärg): *FLT3*, *NPM1* och NGS-myeloid panel.
- ALL (Benmärg): SNP-array analys.
- Mastocytos (Benmärg): *KIT*.
- Hårcellsleukemi (Benmärg alternativt blod): *BRAF V600E* (NGS)

Referensintervall, beslutsgräns

Ej relevant.

Interferens/felkällor

Risk för koagel om röret inte fylls till markeringen/inte blandas ordentligt.

Svarsrutiner

Vid akut frågeställning *FLT3* och *NPM1*: inom 3–7 arbetsdagar.

NGS-panel: inom 20-25 arbetsdagar.

SNP-array vid ALL: inom 20-25 arbetsdagar.

Kommentar

NGS (Next Generation Sequencing) är ett samlingsnamn för en sekvenseringsteknik som kan tillämpas för att analysera flera gener samtidigt. Gener för den kliniska frågeställningen granskas och besvaras. Data från alla gener på panelen finns sparade och kan eftergranskas om så skulle önskas.

I samtliga sjukvårdsregioner samlas vissa uppgifter in till det nationella kvalitetsregistret RaraSwed. Syfte är att utveckla och förbättra omhändertagandet för personer med sällsynta hälsotillstånd. För mer information, tala med din vårdpersonal eller vg sök på "RaraSwed" på [CSD samverkan](https://cstdsamverkan.se) (cstdsamverkan.se).

Ackrediterad

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se

DNA-analys, hematologi

Klinisk genetik

Ja.

Sparas i biobank

Ja.

Dokumentslut

Ett utskrivet dokument är endast en kopia. Giltig utgåva finns på regionvasterbotten.se

Dokumentnummer 00119-2
Giltigt fr o m 2025-10-27