

FISH-analys, hematologi

Klinisk genetik

Remiss

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

Se separat provtagningsanvisning för:

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

ID-kontroll

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

Provtagning



Provvolum: 1 x 3 ml eller 1 x 4 ml

- 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 transportrör med benmärg 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 myelom ska förvaras och transporteras i rumstemperatur (15-25°C).

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

FISH-analys, hematologi

Klinisk genetik

Provtransport: Provet ska transporteras så att det når laboratoriet provtagningsdagen/senast inom 24 timmar.

Indikation

Misstanke om sjukdom med förvärvad kromosomavvikelse.

Blod – EDTA-rör

KLL: del(17p) (*TP53*), del(11q), del(13q), trisomi 12

KML: t(9;22) (*BCR-ABL1*)

Benmärg – EDTA-rör

Myelom: För sortering av CD138+ plasmaceller. amp(1)(q21), del(17p), t(4;14) (*IGH-FGFR3*), t(14;16) (*IGH-MAF*), t(11;14) (*Myeov-IGH*)

Eosinofili/Mastocytos: 4q12 (*FIP1L1-PDGFR*), 5q32 (*PDGFRB*), 8p11 (*FGFR1*), 9p24 (*JAK2*), 12p13.2 (*ETV6*), 13q12.2-3 (*FLT3*), t(9;22) (*BCR-ABL1*)

Separata provtagningsanvisningar, se länk ovan:

AML: Benmärg, Transportmedium

- t(8;21) (*RUNX1-RUNX1T1*), t(9;22) (*BCR-ABL1*), t(15;17) (*PML-RARA*), inv(16)/t(16;16) (*CBFB-MYH11*), 11q23 (*KMT2A*-rearrangemang), inv(3)/t(3;3) (*MECOM*-rearrangemang), 11p15.4 (*NUP98*-rearrangemang), 12p13.2 (*ETV6*-rearrangemang)

ALL: Benmärg, Transportmedium

- FISH ALLTogether + ABL-class

Analys av IGHV-mutationsstatus samt IG/TCR-genrearrangemang

- **OBS!** Skickas till Hematopatologiskt laboratorium.

Referensintervall, beslutsgräns

Vid interfase-FISH analyseras 200 interfaser med specifik prob/er som motsvarar frågeställningen.

FISH-känsligheten ligger på ca 5-10% vid translokationer och ca 10% vid deletioner.

Interferens/felkällor

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

Lång tid mellan provtagning och provets ankomst till laboratoriet kan innebära ett osäkert, missvisande eller misslyckat resultat på analysen.

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

Dokumentnummer 00142-2

Giltigt fr o m 2025-10-27

FISH-analys, hematologi

Klinisk genetik

Svarsrutiner

Vid akut frågeställning: inom 1-3 arbetsdagar eller enligt överenskommelse med laboratoriet.

Vid icke-akut frågeställning: inom 14 arbetsdagar.

Kommentar

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

Ja.

Sparas i biobank

Ja.

Dokumentslut

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

Dokumentnummer 00142-2

Giltigt fr o m 2025-10-27