Remiss 4 Hematologi (v1.1 juli 2026)

Klinisk kemi och Klinisk genetik och genomik
www.sahlgrenska.se

Provmottagning: Klinisk kemi
Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Blå stråket 5,
41345 Göteborg

Remitterande instans	**Patient**
Om annan än ovan Debiteras: …… Svarsmottagande klinik: …….. Extra svarskopia till: ……..	Plats för laboratoriets etikett
MATERIAL ☐ Benmärgsaspirat ☐ Blod ☐ Hudbiopsi ☐ Borstprov (buccal swab) ☐ Likvor ☐ Annat:……	Remitterande läkares VGRID Telefonnr (obligatoriskt) Provtagningsdatum Provtagningstid

BEGÄRD UNDERSÖKNING – SÄTT KRYSS FÖR ÖNSKAD ANALYS (för instruktioner se remissens baksida)

☐ **MORFOLOGISK UNDERSÖKNING**

IMMUNOFENOTYPNING=FACS:
- ☐ PNH
- ☐ Band 3
- ☐ Trombocytantigen
- ☐ Lymfom, specificera nedan
- ☐ Leukemi, specificera nedan
- ☐ Myelom

ANALYS AV MRD
(measurable residual disease)

Diagnos: ……Tidpunkt i behandling: ……..
☐ Flödescytometri (immunofenotypning = FACS)
☐ Kvantifiering av molekylgenetisk markör (PCR/djupsekv)
specificera: ……

GENETISKA UNDERSÖKNINGAR:
- ☐ Kromosomanalys
- ☐ FISH Myelom ☐ FISH KLL
- ☐ FISH Eosinofili ☐ Annan……..
- ☐ Molekylärgenetisk analys:
  - ☐ Avseende hematologisk malignitet
  - ☐ Avseende ärftlig hematologisk sjukdom
  - ☐ Specifik gen/mutation……
- ☐ Chimerism (Specificera cellslag per material nedan)

Samtycker till GMS-studie ☐ NEJ ☐ JA
Önskar info om icke-hematologiska bifynd ☐ NEJ ☐ JA

ÖVRIGA ANALYSER, se även baksida:
- ☐ Fetala erytrocyter (Kleihauer) ☐ G-6-PD
- ☐ Fraktionerade hemoglobiner ☐ Pyruvatkinas

Hb g/L	B-LPK 10^9/L	B-TPK 10^9/L	B-Blaster 10^9/L el.	B-Retik. 10^9/L

Förstorad lever: ☐ Nej ☐ Ja **Förstorad mjälte:** ☐ Nej ☐ Ja **Förstorade lymfkörtlar:** ☐ Nej ☐ Ja

Anamnes, kliniska fynd:

Frågeställning/specifik analys:

Punktör (om annan än remitterande):
……
Aspiration: ☐ Utan anmärkning ☐ Dåligt utbyte

☐ Akut bedömning
☐ Standardiserat vårdförlopp (SVF)

Biopsi lämnad till Patologen: ☐ Ja ☐ Nej

Relevant medicinering,tillväxtfakt/antikr:
……

Laboratoriets anteckningar

Ankomstdatum, klockslag, signatur	Föregående provdatum	Makroskopiska iakttagelser

Fördelning av rör:	☐ Immunofenotypning	☐ Molekylärgenetisk analys	☐ Cytogenetisk analys / FISH	☐ Enzymanalys	
Fördelning av utstryksglas: ☐ Mottagning utstryksglas	☐ Benmärgsutstryk ☐ Imprint	☐ Blodutstryk (diff) ☐ Crush	☐ Järn	☐ LKC-ALP	☐ Benm-ALP

Benmärgslaboratoriet morfologi: 031-3421361 Cytogenetiska laboratoriet: 031-3421248 DMK: 031-3424077
Molekylärgenetiska laboratoriet: 031-3427891 Flödescytometri immunofenotypning: 031-3424090 Enzym- och Metallanalyser: 031-3422425

Provtagningsanvisningar Remiss 4 Hematologi

Provmottagning: Sahlgrenska Universitetssjukhuset, Klinisk kemi, Blå stråket 5, 413 45 Göteborg

Prover bör vara laboratoriet tillhanda senast kl 14.00. Arbetsdagar innan helg/röd dag skall prov vara laboratoriet tillhanda senast kl 12.00. Akuta frågeställningar tas emot senare endast efter överenskommelse. Kontakta laboratoriet INNAN provtagning.

Lämpliga dagar för provtagning är måndag till torsdag. Telefonavisering: akuta prover, prover som ankommer laboratoriet dag före helg/röd dag. Ring aktuell sektion, telefonnr sid 1. Prov skall transporteras till laboratoriet snarast. Blod och benmärg bör analyseras inom 24 h, likvor i rör utan tillsats inom 2 h och pleura/ascites inom 4 h. För mer information se Labbutbud på labbutbud.vgregion.se

AKUTLEUKEMI UTREDNINGSPAKET:
10 benmärgsutstryk
4 benmärgsrör*
1 odlingsrör§
4 utstryk kapillärblod
6 EDTA-rör med 3 mL blod
1 Heparinrör med 9mL blod (GMS-AL studie)
1 Hudbiopsi#

MORFOLOGISK UNDERSÖKNING:

10 benmärgsutstryk samt 4 kapillärutstryk märkta med personnummer, namn och provtagningadatum

ANALYS AV MRD (MINIMAL / MEASURABLE RESIDUAL DISEASE):

- *Immunofenotypning:* AMLMRD 2 benmärgsrör*, MRDAlltogether 3 mL benm ej NaCl, MyelomMRD 4 benmärgsrör*
- *Kvantifiering av molekylärgenetisk markör:* 1 benmärgsrör* och 2 EDTA-rör 3 mL blod

IMMUNOFENOTYPNING:

- Paneler för akut leukemi, B- T- och NK-cellslymfom samt myelom (MRD, se ovan):
  - Blod: 3 mL i EDTA-rör
  - Benmärg: 2 benmärgsrör*
  - Likvor: 5 mL i Transfixrör
  - Pleura- och ascitesvätska: 10 mL i EDTA-rör
  - Vävnadsbitar (biopsier): i steril fysiologisk NaCl
- Analys *CD34*: 3 mL blod i EDTA-rör
- Analys *PNH* (GPI-förankrade proteiner)*:* 3 mL blod i EDTA-rör
- Analys *Band 3* (hereditär sfärocytos): 3 mL blod i EDTA-rör (minimum 0,5 mL blod EDTA- Microtainer-rör)
- Analys *Trombocytantigen* (Bernhard- Soulier, Glanzmanns trombastemi)*:* 3 mL blod i EDTA-rör

- Analys *Sézary/Mucosis Fungoides:* 3 mL i EDTA-rör. Provtagning av LPK ska utföras samtidigt, separat beställning.

GENETISKA UNDERSÖKNINGAR:

- CYTOGENETISKA ANALYSER
  - **Kromosomanalys: Karyotypering med G-bandning:** 1 odlingsrör§ och 1 rör med 9 mL blod i Na- eller Li-Heparinrör utan gel. Vid akut leukemi utförs karyotypering /FISH/Single Nucleotide Polymorphism(SNP)-array enligt aktuella vårdprogram. Vid övriga diagnoser utförs karyotypering samt vid behov komplettering med FISH.
  - **Endast FISH-analys:**
    - *Myelom-FISH:* Utförs på benmärg i odlingsrör§. Ska anlända till laboratoriet senast kl 13.00 nästkommande dag. Analys på CD138-selekterade plasmaceller.
    - *KLL-FISH:* Utförs i första hand på blod, både heparinrör (utan gel) och EDTA-rör medskickas. Om benmärg skall analyseras görs provtagning i odlingsrör§. FISH och mutationsanalys *TP53* och *IGHV* utförs enligt aktuellt vårdprogram (IGHV endast vid förstagångsanalys). Det är viktigt att material med riklig KLL-cellshalt används.
    - *Eosinofili-FISH:* Innefattar *FISH PDGFRB, FGFR1* och *JAK2* samt *digital-PCR PDGFRA::FIP1L1*. Utförs i första hand på benmärg, provtagning i odlingsrör§.
- MOLEKYLÄRGENETISK ANALYS: 1 benmärgsrör* och/eller 2 EDTA-rör med 3 mL blod. Vid likvor, 10 mL i rör utan tillsats.
  - ***Molekylärgenetisk analys baserat på diagnos/misstanke om hematologisk malignitet:*** Analyser utförs enligt aktuella vårdprogram för hematologiska maligniteter samt baserat på fynd vid cytogenetik/FISH. Även specifika analyser kan beställas. Exempel på analyser:
    - Mutationsanalys vid AML: *FLT3-ITD, FLT3-TKD, NPM1*
    - Mutationsanalys vid misstanke om myeloproliferativ neoplasi: *JAK2 V617F* vid samtliga *MPN, CALR & MPL* vid misstanke *ET/ PMF, JAK2 exon 12* vid misstanke PV
    - NGS-panel; myeloisk malignitet för utredning av AML, MDS, MPN och MDS/MPN
    - Kvantifiering av molekylärgenetisk markör: *Kvantitativ PCR (RT-qPCR/digital-PCR)* på RNA av fusionstranskript *BCR::ABL1*, *CBFB::MYH11, DEK::NUP214, ETV6::RUNX1, KMT2A::MLLT3*, andra *KMT2A-fusioner, PML::RARA, RUNX1::RUNX1T1,* samt NPM1 vid mutation av typ A. Djupsekvensering (NGS) på DNA av FLT3-ITD, samt NPM1 vid andra mutationer än typ A.
    - *KIT D816V* mutationsanalys vid utredning av systemisk mastocytos
    - *BCR::ABL1* mutationsanalys vid misstanke om tyrosinkinasresistens, *och BCR-ABL1 fusionstranskript >1%*.
    - *MYD88* mutationsanalys vid frågeställning lymfom (CXCR4 ingår i analysen)
    - *TCR/IGH-klonalitetsanalys* (rearrangemang) vid frågeställning lymfom. För kvantifiering av rearrangemang vid ALL (och I enstaka fall av klonalitetsanalys) vidarebefordras material till referenslaboratorium på Klinisk Patologi, Uppsala.
    - *TP53* respektive *IGHV* mutationsanalys vid KLL (ingår i KLL-FISH-paket)
    - RNA-sekvensering (WTS/heltranskriptom) för fusionsdetektion (diagnostiskt, ej MRD)
  - ***Molekylärgenetisk analys baserat på misstanke om ärftlig hematologisk sjukdom***
    - *NGS Hemoglobinopati* vid utredning av hemoglobinopati (bör föregås/beställas samtidigt som fraktionerade hemoglobiner, om gravid; ange graviditetsvecka)
    - *HFE-genotypning* vid utredning av hereditär hemokromatos typ 1
    - *NGS-panel* för ärftliga genetiska förändringar. Sjukdomsgrupper som är aktuella för analysen är erytrocytenzym-och membranopatier, familjära erytrocytoser och hemokromatos (annan är hemokromatos typ 1)
  - ***Chimerism***: Följande cellslag erbjuds: T-, B-, Myeloiska- och CD34+ -celler (CD34+-celler enbart i benmärg)

ÖVRIGA ANALYSER UTFÖRS PÅ ENZYM OCH METALL / BENMÄRGSLAB / DMK:

Glukos-6-fosfatdehydrogenas (G-6-PD): 3 mL blod i EDTA-rör. Transporteras kylt. Prov ska anlända till laboratoriet senast kl 12.00 fredag. (Analys utförs på Enzym och metallanalyser).
Pyruvatkinas (PK): 3 mL blod i Li-Heparinrör utan gel eller EDTA-rör. Transporteras kylt. (Analys utförs på Benmärgslab).
Fetala erytrocyter (Kleihauer): 3 mL blod i Li-Heparinrör utan gel + 3 mL blod i EDTAr^{o} r. Totalt 2 r^{o} r (Analys utförs på Benmärgslab).
Fraktionerade hemoglobiner: 3 mL blod i EDTA-rör (Analys utförs på DMK).

Benmärgsrör: 1 mL benmärgsaspirat i EDTA-rör med 1 mL fysiologisk NaCl tillsatt*
Odlingsrör§: 1 mL benmärgsaspirat i 14 mL sterilrör med 8 mL odlingsmedium, med 16% FBS, 250 IE Heparin och 1% Pen-Srep
Hudbiopsi# 4 mm hudbiopsi i 14 mL sterilrör med 12 mL fysiologisk NaCl tillsatt, transport inom 24h till lab för omhändertagande.
Odlingsrör§ beställs på telefon 031-3421248. Erhållna oanvända odlingsrör kan förvaras 3 veckor i kylskåp eller 3 månader i frys -20°C. Rören skall vara rumstempererade innan provtagning. Rör med celler får inte frysas eller centrifugeras.