

Remitterande instans		Patient		
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 molekyलगenetisk markör (PCR/djupsekv) specificera:		GENETISKA UNDERSÖKNINGAR: ☐ Kromosomanalys ☐ FISH Myelom ☐ FISH KLL ☐ FISH Eosinofili ☐ Annan..... ☐ Molekyलगenetisk 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 erythrocyter (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		
Fördelning av rör: ☐ Immunofenotypning ☐ Molekyलगenetisk analys ☐ Cytogenetisk analys / FISH ☐ Enzymanalys		Makroskopiska iakttagelser		
Fördelning av utstryksglas: ☐ Benmärgsutstryk ☐ Blodutstryk (diff) ☐ Järn ☐ LKC-ALP ☐ Benm-ALP ☐ Mottagning utstryksglas ☐ Imprint ☐ Crush				

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, telefon 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

MORFOLOGISK UNDERSÖKNING:

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

ANALYS AV MRD (MINIMAL / MEASURABLE RESIDUAL DISEASE):

- **Immunofenotypning:** AMLMRD 2 benmärgsrör*, MRDAlltogether 3 mL benm ej NaCl, MyelomMRD 4 benmärgsrör*

- **Kvantifiering av molekyllärgenetisk 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/Mucosin Fungoides**: 3 mL i EDTA-rör. Provtagning av LPK ska utföras samtidigt, separat beställning.

GENETISKA UNDERSÖKNINGAR:

CYTOGENETISKA ANALYSER

- **Kromosomanalys: Karyotypering med G-banding:** 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-selektade 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[§].

- **MOLEKYLLÄRGENETISK ANALYS:** 1 benmärgsrör* och/eller 2 EDTA-rör med 3 mL blod. Vid likvor, 10 mL i rör utan tillsats.

- **Molekyllärgenetisk 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 neoplas: **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 molekyllärgenetisk 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 (diagnostisk, ej MRD)

- **Molekyllärgenetisk 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 EDTA-rör. Totalt 2 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.

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[#]