

Klinisk kemi

Ärende Dnr:
2023-11-13 KEMI 2023-118

DNA-hemoglobinopati, ny analys

Ny analys för genetisk utredning av hemoglobinsjukdom/hemoglobinopati baserad på NGS-teknik. Täcker både HBA1-, HBA2- och HBB-generna och kan ersätta DNA-Alfa-thalassemi, DNA-Hb Lepore genotyp, DNA-HbE genotyp, DNA-HbS genotyp samt sangersekvensereringar av HBA1, HBA2 och HBB. Analysen förväntas korta utredningstiderna och vara medicinskt säkrare.

Analysen kan användas för att utreda alfa-thalassemi, beta-thalassemi samt Hb-varianter i HBA-generna eller HBB-generna, som tex HbS, HbE, HbC och HbD.

Analysen kan beställas elektroniskt i TakeCare tillsammans med B-hemoglobinfraktioner eller via kundservice som tillbeställning på redan gjord B-Hemoglobinfraktioner

Notera att B-hemoglobinfraktioner är förstahandsanalys vid hemoglobinopati-utredning och bör föregå denna analys.

Kontaktperson vid frågor är

Sara Karlsson
Medicinskt metodansvarig
E-post: sara.k.karlsson@regionstockholm.se