

Klinisk kemi

Ärende Dnr:  
2023-11-13 KEMI 2023-119

## DNA-medfödd anemi, ny analys

Ny analys på Klinisk kemi från och med 2023-11-22

Hereditär anemi är en heterogen sjukdomsgrupp som kan bero på mutationer i gener som kodar för hemoglobin, erytrocytenzymer eller erytrocytmembran/cytoskelettproteiner.

Användningen av exomsekvensering av större genpanel vid diagnos av ärftliga anemier är allt vanligare. Fördelarna med att använda exomsekvensering framför singelgentestning, utöver kostnadseffektiviteten, är att de kliniska och laboriemässiga egenskaperna ofta inte är specifika för ett visst tillstånd. En del av patienterna förekommer med överlappande fenotyper, varför ett stort antal kandidatgener kan behöva analyseras, innan man ställer en diagnos.

Anamnes avseende hereditet samt ålder vid symtomdebut bör inkluderas. Biokemisk utredning avseende blodstatus, erytrocytmorfologi, hemoglobinfractioner, erytrocytenzymer samt membranproteiner (inklusive osmotisk gradient ektacytometri\*) bör vara utförd innan analysen beställs.

Följande rekommendationerna bör beaktas:

- Molekylär diagnostik bör endast användas i de fall där förvärvade orsaker anses vara mycket osannolikt.
- Globin-genavvikelser bör övervägas i första hand innan omfattande diagnostik utförs.
- Genetisk analys bör användas för att bekräfta tillstånd när det finns diagnostisk osäkerhet.
- Det är särskilt viktigt att vara säker på den exakta diagnosen inför planerad splenektomi.

\* För information om Osmotisk Gradient Ektacytometri V g se <https://www.karolinska.se/pta/klinisk-kemi/ektacytometriosc/>

För detaljerad information om panelen v g se nedan.

Enzymdefekter:  *XK, G6PD, PKLR, NT5C3, GPI, PGK1, HK1, TP11, AK1, GSS, GCLC, PFKM, PFKL, ALDOA, ADA, BPGM, GPX1, PGLS, GSR, PRDX1, GSTP1, HMOX1, PGD*

Membrandefekter:  *ANK1, SPTB, SPTA1, SLC4A1, EPB42, EPB41, GYPA, GYPC, RHAG, PIEZO1, KCNN4, ABCB6, SLC2A1, ABCG5, ABCG8, CD59, ADD2, RHCE, STOM, CD47, EPB49/ DMTN, KEL, ABCG2, RHD*

Övrigt:  *HBB, CDAN1, C15orf41, SEC23B, KIF23, KLF1, GATA1, UGT1A1, MTRR, SLCO1B1, LPIN2, UTG1A1*

Kontaktpersoner vid frågor

Soheir Beshara  
Medicinskt metodansvarig  
Klinisk kemi  
[soheir.beshara@regionstockholm.se](mailto:soheir.beshara@regionstockholm.se)

August Lundholm  
Tekniskt metodansvarig  
Klinisk kemi  
[august.lundholm@regionstockholm.se](mailto:august.lundholm@regionstockholm.se)