
	Klinisk Patologi, OUH Udskrevet er dokumentet ikke dokumentstyret.					Niveau: Øvrigt
	KIT mutationsanalyse (NGS)					
Dokumentbrugere: OUH /Ekssamarb Læseadgang: Alle	Forfatter: Thomas K Kristensen	Dokumentansvarlig: OUH /Patologi/Afd. led	DokumentID / Dokumentnr. 519540 /	Ref.	Version: 1	Godkendt af: Annelise Olsen 03.10.2016

1) Indikation

KIT mutationsanalyse er primært relevant ved KIT D816V mutation-negativ mastocytose.

2) Analysesprincip

Targeteret next generation sequencing (NGS) af den kodende del af KIT genen.

3) Prøvemateriale og rekvisition

Det anbefales at udføre analysen på materiale indeholdende neoplastiske mast celler, såsom KM aspirat (min. 2-3 ml. EDTA aspirat)

Det anbefales at udføre analysen på materiale indeholdende neoplastiske mastceller så som:

- 2-3 ml knoglemarvsaspirat stabiliseret i EDTA glas. HUSK at vende prøven, så materialet ikke koagulerer.
- Ufikseret væv (lymfeknude, stansebiopsi).
- Formalin fikseret paraffin indstøbt vævsmateriale (ex. KM koagel). Dette vil i en del tilfælde være uegnet pga. lav kvalitet/kvantitet af det oprensede DNA.
- 20 ml perifert blod stabiliseret i EDTA glas. Ved børn kan mindre mængde anvendes dog min. 2-3 ml.
- Prøve mærkes med patient ID og stregkode fra Cosmic, kategori "PCR".
- For rekvirenter udenfor OUH udprintes rekvisition seddel, som vedlægges prøven ved forsendelsen med tydelig angivelse af dato for prøvetagning og rekvirent.

4) Prøveforsendelse

- Blod/Knoglemarv skal være AKP i hænde indenfor 24 timer.
- Opbevares og sendes ved stuetemperatur (må ikke nedfryses).
- Ufikseret væv fremsendes tørt samme dag.
 - Alternativt kontaktes PCR laboratoriet 65 41 48 17 for nærmere aftale.

5) Indleveringsfrister/åbningstider

- Afdelingens åbningstider: Mandag til fredag kl. 8.00 - 15.30.
- Vær opmærksom på at fristen for indlevering af prøver på fredage samt dage før helligdage er senest kl. 13.00.

6) Telefon ved forespørgsler

- Spørgsmål vedr. prøveforsendelse, melding af prøve: Kontakt laboratoriet på tlf. 65 41 37 45.
- Spørgsmål vedr. prøvesvar og hastesvar: Kontakt sekretariat på tlf. 65 41 48 06.

7) Bemærkninger

Ingen.