
	Klinisk Patologi, OUH Udskrevet er dokumentet ikke dokumentstyret.					Niveau: Øvrigt
	KIT D816V mutationsanalyse					
Dokumentbrugere: OUH /Ekssamarb Læseadgang: Alle	Forfatter: Thomas K Kristensen	Dokumentansvarlig: OUH /Patologi/Afd. led	DokumentID / Dokumentnr. 519505 /	Ref.	Version: 1	Godkendt af: Annelise Olsen 03.10.2016

1) Indikation

KIT D816V mutationsanalysen er primært relevant ved mastocytose.

2) Analysesprincip

KIT D816V mutationspecifik kvantitativ real-time PCR.

3) Prøvemateriale og rekvisition

Analysen kan udføres på alle relevante prøvetyper:

- 20 ml perifert blod stabiliseret i EDTA glas. Ved børn kan mindre mængde anvendes dog min. 2-3 ml.
- 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.
- Prøve mærkes med patient ID og strekcode 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

Såfremt KM aspirat er til rådighed anses dette materiale som værende bedre end blod da niveauet af mutation ofte er lidt højere i KM. Langt de fleste mastocytose patienter vil dog også have detekterbar KIT D816V mutation i blod og dette prøvemateriale vil derfor typisk være tilstrækkeligt.