

Dokumentbrugere:	Dokument ID:	Forfatter:	Udgivelsesdato:
Eksterne, OUH	1167831	Fie Thomsen	20.10.2025
Læseadgang:	Niveau:	Dokumentansvarlig:	Version:
Alle	Retningslinje	OUH	1
		/Patologi/Afd. led	Godkendt af:
			Annelise Olsen

Udskrevet er dokumentet ikke versionsstyret.



Blod og knoglemarv til molekylærpatologiske analyser

- 1) Formål
- 2) Prøvemateriale
 - 2.1) Rekvirering af prøver
 - 2.2) Forsendelse af prøver
 - 2.3) Indleveringsfrister/åbningstider
- 3) Molekylærpatologiske analyser
 - 3.1) KIT D816V mutationsanalyse
 - 3.2) JAK2 V617F mutationsanalyse
 - 3.3) NPM1 mutationsanalyse
 - 3.4) BRAF V600E mutationsanalyse
 - 3.5) BCR-ABL1 fusionsgen transkript analyse
 - 3.6) RNA baseret qPCR analyser
 - 3.6.1) inv(16)CBFB/MYH11
 - 3.6.2) t(9;22)/BCR-ABL1 e1a2
 - 3.6.3) t(15;17) PML-RARA BCR1/BCR3
 - 3.6.4) t(8;21)/RUNX1-RUNX1T1
 - 3.6.5) t(12;21)/ETV6-RUNX1
 - 3.6.6) WT1
 - 3.7) MPL codon 515 mutationsanalyse
 - 3.8) HES-Pakke
 - 3.9) EGFR exon 18-21 hotspot mutationsanalyse (cfDNA)
 - 3.10) B-celle klonalitetsanalyse (IGH, IGK og IGL gen-rearrangement)
 - 3.11) T-celle klonalitetsanalyse (TCRB og TCRG gen-rearrangement)
 - 3.12) CALR Exon 9 mutationsanalyse
 - 3.13) IGHV somatisk hypermutationsanalyse
 - 3.14) FIP1L1-PDGFR fusionsgen transkript analyse
 - 3.15) OCM mutationsanalyse (NGS)
 - 3.16) Lymfom mutationsanalyse (NGS)
 - 3.17) KIT mutationsanalyse (NGS)
 - 3.18) TP53 mutationsanalyse (NGS)
- 4) Kontaktoplysninger
- 5) Dokumentation
 - 5.1) Udarbejdet af

1) Formål

Sikre korrekt forsendelse af prøver og rekvirering af analyser til molekylærpatologisk laboratorium (PCR).

2) Prøvemateriale

Blod:

20 mL EDTA blod stabiliseret i EDTA glas. Ved børn kan mindre mængde anvendes dog min. 2-3 mL.

Husk at vende prøven så materialet ikke koagulerer.

Knoglemarv:

2-3 mL knoglemarvsaspirat stabiliseret i EDTA glas.

Husk at vende prøven så materialet ikke koagulerer.

For forsendelse af andre prøvemateriale typer som ufikseret væv henvises til retningslinjen:
[Ufikseret væv til molekylærpatologiske analyser.](#)

For forsendelse af formalin fikseret paraffin indstøbt væv (FFPE) tages kontakt til molekylærbiologerne på tlf. 2155 4071 indenfor afdelingens åbningstider jf. afsnit 2.3

2.1) Rekvirering af prøver

- Prøven mærkes med navn og CPR nr. samt stregkode.
- Prøven rekvireres så vidt muligt med elektronisk rekvisition.
- Hvis prøven *ikke* kan rekvireres elektronisk, skal rekvisitionssedlen udprintes og vedlægges prøven ved forsendelse. **OBS:** Det er vigtigt, at der er angivet dato og tidspunkt for prøvetagning, klinisk diagnose eller supplerende oplysninger samt rekvirent med korrekt SKS-kode (7 cifret) eller MNEMO-kode. Angiv også type af prøvemateriale (blod eller knoglemarv)
- Rekvirenter uden for OUH kan benytte de rekvisitionssedler, som findes i [Brugerhåndbog for AKPs rekvirenter](#) på afdelingens hjemmeside.
- Se evt. [Rekvirering af prøver til diagnostisk undersøgelse til Afdeling for Klinisk Patologi.](#)

2.2) Forsendelse af prøver

- Prøven skal være på afdeling for klinisk patologi indenfor 24 timer efter prøvetagningstidspunktet. **OBS:** Med undtagelse af blodprøver til cfDNA analyser - se afsnit 3.9, hvor prøven skal være på AKP indenfor 2 timer efter prøvetagningstidspunktet.
- Prøven opbevares og sendes ved stuetemperatur (må ikke nedfrys).

Adresse:

Afdeling for Klinisk Patologi
J. B. Winsløws Vej 15
Indgang 240, 2. sal
5000 Odense C

2.3) Indleveringsfrister/åbningstider

Afdelingens åbningstider: Mandag til fredag kl. 8.00 - 15.30.

Fristen for indlevering af prøver på fredage samt dage før helligdage er senest kl. 13.00.

Lukket for indlevering af prøver lørdag, søndag, samt helligdage.

Hastep prøver:

Aftales med vagthavende hæmatopatolog.

Kl. 7.30-15.30: Sekretariat 1 på tlf. 6541 4806.

Efter kl. 15.30: Hæmatopatologernes vagttelefon på tlf. 4014 5457.

Endvidere meldes tidspunkt for ankomst af hastep prøver til hæmatologisk modtagerfunktion på tlf. 6541 3745 indenfor afdelingens åbningstider.

3) Molekylærpatologiske analyser

3.1) KIT D816V mutationsanalyse

Indikation:

KIT D816V mutationsanalysen er primært relevant ved mastocytose.

Analyseprincip:

Kvantitativ Real-time PCR.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Der kan også anvendes knoglemarvsaspirat eller ufikseret væv.

Såfremt knoglemarvsaspirat 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 blodet, og derfor er dette prøvemateriale ofte tilstrækkeligt.

3.2) JAK2 V617F mutationsanalyse

Indikation:

JAK2 V617F mutationsanalyse er primært relevant ved essentiel trombocytose (ET), primær myelofibrose (PMF) og polycythæmia vera (PV).

Analyseprincip:

Kvantitativ Real-time PCR.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.3) NPM1 mutationsanalyse

Indikation:

NPM1 mutationsanalysen er primært relevant ved akut myeloid leukæmi (AML).

Analyseprincip:

Kvantitativ Real-time PCR.

OBS: Analysen er udviklet til NPM1 mutation A. For andre mutationsvarianter kontaktes afdelingen vedr. prøvesvar.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.4) BRAF V600E mutationsanalyse

Indikation:

BRAF V600E mutationsanalysen er primært relevant ved hårcelleleukæmi (HCL). Analysen kan også være relevant ved myelomatose og andre hæmatologiske diagnoser.

Analyseprincip:

Kvantitativ Real-time PCR.

Prøvemateriale:

Knoglemarvsaspirat.

Alternativt kan blod anvendes.

3.5) BCR-ABL1 fusionsgen transkript analyse

Indikation:

BCR-ABL1 fusionsgen transkript analyse er primært relevant ved kronisk myeloid leukæmi (CML).

OBS: Der analyseres for de hyppigste BCR-ABL1 varianter ved CML (b2a2/b3a2).

Analyseprincip:

Kvantitativ Reverse-transcriptase Real-time PCR.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.6) RNA baseret qPCR analyser

Indikation:

Fusionsgen transkript analyse er primært relevant ved akut leukæmi.

OBS: Ved behov for hasteundersøgelse bedes laboratoriet kontaktes så tidligt som muligt.

Analyseprincip:

Kvantitativ Reverse-transcriptase Real-time PCR.

Der kan foretages analyse for følgende fusionsgener. Se afsnit 3.6.1 til afsnit 3.6.6

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.6.1) inv(16)CBFB/MYH11

Der henvises til afsnit 3.6.

3.6.2) t(9;22)/BCR-ABL1 e1a2

Der henvises til afsnit 3.6.

3.6.3) t(15;17) PML-RARA BCR1/BCR3

Der henvises til afsnit 3.6.

3.6.4) t(8;21)/RUNX1-RUNX1T1

Der henvises til afsnit 3.6.

3.6.5) t(12;21)/ETV6-RUNX1

Der henvises til afsnit 3.6.

3.6.6) WT1

Der henvises til afsnit 3.6.

3.7) MPL codon 515 mutationsanalyse

Indikation:

MPL codon 515 mutationsanalysen er primært relevant ved CALR og JAK2 mutation-negativ essentiel trombocytose (ET) og primær myelofibrose (PMF).

OBS: Der analyseres for de to hyppigste MPL codon 515 mutationer (W515K og W515L). Det bemærkes at der ikke er indikation for at foretage analysen hos CALR eller JAK2 V617F mutation-positive patienter.

Analyseprincip:

Kvantitativ Real-time PCR.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.8) HES-Pakke

Indikation:

HES-pakken er primært relevant ved uforklaret eosinofili

Analyseprincip:

Der udføres følgende analyser:

- FIP1L1-PDGFRΑ fusionsgen transkript analyse jf. afsnit 3.14
- Multiplex (TEL-PDGFRB fusionsgen transkript analyse)
- KIT D816V mutationsanalyse jf. afsnit 3.1

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.9) EGFR exon 18-21 hotspot mutationsanalyse (cfDNA)

Indikation:

EGFR exon 18-21 mutationsanalyse er relevant hos patienter med lungekræft, primært ikke-småcellet lungecarcinom (NSCLC).

Anvendes til monitorering af EGFR varianter påvist ved diagnose.

Analyseprincip:

Digital droplet PCR (ddPCR) til påvisning af EGFR hotspot mutationer i exon 18, 19, 20 og 21.

Prøvemateriale:

Der anvendes blod.

OBS: Prøven skal være på afdelingen indenfor 2 timer efter prøvetagningstidspunktet.

3.10) B-celle klonalitätsanalyse (IGH, IGK og IGL gen-rearrangement)

Indikation:

IGH, IGK og IGL gen-rearrangement klonalitätsanalyse er primært relevant ved B-celle lymfomer.

OBS: Påvisning af IGH, IGK og/eller IGL gen-rearrangement klonalitet er ikke ensbetydende med malignitet. Resultatet skal ses i sammenhæng med klinik og andre laboratorieanalyser.

Analyseprincip:

PCR amplifikation af rearrangerede IGH, IGK og IGL gener efterfulgt af analyse ved kapillærelektroforese.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat eller FFPE væv anvendes.

3.11) T-celle klonalitätsanalyse (TCRB og TCRG gen-rearrangement)

Indikation:

TCRB og TCRG gen-rearrangement klonalitätsanalyse er primært relevant ved T-celle lymfomer.

OBS: Påvisning af TCRB og TCRG gen-rearrangement klonalitet er ikke ensbetydende med malignitet. Resultatet skal ses i sammenhæng med klinik og andre laboratorieanalyser.

Analyseprincip:

PCR amplifikation af rearrangerede TCR-Beta og TCR-Gamma gener efterfulgt af analyse ved kapillærelektroforese.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat, FFPE og ufikseret væv anvendes.

3.12) CALR Exon 9 mutationsanalyse

Indikation:

CALR mutationsanalysen er primært relevant ved JAK2 mutation-negativ essentiel trombocytose (ET) og primær myelofibrose (PMF).

Analyseprincip:

PCR amplifikation af CALR exon 9 efterfulgt af analyse ved kapillær elektroforese.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.13) IGHV somatisk hypermutationsanalyse

Indikation:

IGHV somatisk hypermutationsanalyse er primært relevant ved kronisk lymfatisk leukæmi (CLL).

Analyseprincip:

PCR amplifikation af rearrangerede IGHV gener efterfulgt af Sanger sekventering.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.14) FIP1L1-PDGFRΑ fusionsgen transkript analyse

Indikation:

FIP1L1-PDGFRΑ fusionsgen transkript analyse er primært relevant ved uforklaret eosinofili.

Analyseprincip:

FIP1L1-PDGFRΑ fusionsgentranskript-specific reverse-transcriptase PCR amplifikation efterfulgt af analyse ved gelelektroforese.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

3.15) OCM mutationsanalyse (NGS)

Indikation:

Analysen er primært relevant ved de store myeloide sygdomme som AML, MDS, MPN, CML og CMML.

Anvendes til integreret diagnostik, prognostisk vurdering og behandlingsvalg (prædiktion). Anvendes kun til opfølgning for evt. udvikling/ændring i variantbilledet hos patienten efter aftale med en hæmatopatolog.

Analyseprincip:

Targeteret Next generation sequencing (NGS) ved anvendelse af Ion Torrent Oncomine Myeloid Assay.

Prøvemateriale:

Primært knoglemarvsaspirat.

Alternativt kan blod anvendes.

OBS: FFPE væv kan ikke anvendes.

3.16) Lymfom mutationsanalyse (NGS)

Indikation:

Analysen er relevant ved forskellige lymfom diagnoser.

Analyseprincip:

Targeteret Next generation sequencing (NGS) af fuld kodende sekvens af 47 lymfomrelevante gener samt udvalgt sekvens af 43 lymfomrelevante gener ved anvendelse af Ion AmpliSeq Lymfom Panel v1.

Prøvemateriale:

Knoglemarvsaspirat.

Alternativt kan blod og FFPE væv anvendes.

3.17) KIT mutationsanalyse (NGS)

Indikation:

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

Analyseprincip:

Targeteret Next generation sequencing (NGS) af den kodende del af KIT genet ved anvendelse af Ion AmpliSeq KIT Panel.

Prøvemateriale:

Det anbefales at udføre analysen på materiale indeholdende neoplastiske mastceller, så som knoglemarvsaspirat.

Alternativt kan blod, FFPE og ufikseret væv anvendes.

3.18) TP53 mutationsanalyse (NGS)

Indikation:

Ion AmpliSeq TP53 Panel (NGS) er primært relevant ved behandlingsvalg for kronisk lymfatisk leukæmi (CLL), men kan også anvendes til prognostisk vurdering og diagnostik hvis der er kliniske indikationer herfor.

Analyseprincip:

Targeteret Next generation sequencing (NGS) af den kodende del af TP53 genet.

Prøvemateriale:

Primært blod.

Alternativt kan knoglemarvsaspirat anvendes.

4) Kontaktoplysninger

Spørgsmål vedr. prøveforsendelse, melding af prøve:

- Kontakt hæmatologisk modtagefunktion på tlf. 6541 3745.

Spørgsmål vedr. prøvesvar og hastesvar:

- Kontakt sekretariat på tlf. 6541 4806.

Direkte kontakt til molekylærpatologisk laboratorium:

- Kontakt på tlf. 6541 4817.

5) Dokumentation

5.1) Udarbejdet af

Overbioanalytiker Fie Thomsen, bioanalytiker Karina Fredensborg Nielsen og ledende molekylærbiolog Maria Bibi Lyng, Afdeling for Klinisk Patologi, OUH.



Ufikseret væv til molekylærpatologiske analyser

	Version	Godkendt	Revisionsinformation
	1	20.10.2025	Første version.