

Ercs-Pyrovatkinase gentest

Analysen udføres af Laboratorie for Blodsygdomme, Opgang 9, etage 04, P4, Herlev Hospital

Ercs-Pyrovatkinase gentest er en molekylærgenetisk test, hvor de dele af genet, som er ansvarlig for pyrovatkinaseaktiviteten i erythrocytterne analyseres på genniveau. For at der er tale om klinisk erythrocyt-pyrovatkinasemangel, skal patienten være homozygot for en mutation eller compound heterozygot for 2 mutationer i Pyrovatkinasegenet.

Svartiden er på op til 3 uger.

Prøven:

Der benyttes fuldblod taget i et EDTA glas; 3-5 ml, men mindre kan være tilstrækkeligt.

Ved prøver taget på små børn eller i tilfælde hvor det er svært at få blod, kan 0,5 ml være tilstrækkeligt.

Rekvisition:

- 1) I Sundhedsplatformen: Prøven rekvireres som EPC00008 i med angivelse af ønsket undersøgelse.
- 2) Udenfor Sundhedsplatformen: Benyt rekvisitionseddelen på www.anemia.dk og direkte forsendelse til vores laboratorium. Vigtigt med udfyldning af navn, CPR og rekvirent.

Nærmere information: www.anemia.dk

Ved henvendelse til Hæm. Lab. kontakt 35 45 37 40 eller mail: VHS@regionh.dk

Pris : 3600,- kr