Hemoglobinopathieën : externe analysevoorschriften

Autres rédacteurs : Béatrice GULBIS

INHOUD
1. Onderwerp 1
2. Onze gegevens 1
3. Genetica analyses - Hemoglobinopathieën : externe analysevoorschriften 1
4. Modifications par rapport a la version précedente 2

1. ONDERWERP

Dit document heeft tot doel de te volgen procedure voor de aanvraag van onderzoek naar mutaties van genen HBB en HBA (beta- en alfaglobuline) te beschrijven.

2. ONZE GEGEVENS

Moleculaire Genetica
Erasmus Ziekenhuis – ULB
Lennikse baan 808
1070 Brussel
Tel +32 2 555 41 45 of 42 00
Fax +32 2 555 42 12

3. GENETICA ANALYSES - HEMOGLOBINOPATHIEËN : EXTERNE ANALYSEVOORSCHRIFTEN

3.1. Antenatale diagnose van een hemoglobinopathie

Een antenatale diagnose mag enkel overwogen worden na advies van de genetische raad. Deze diagnose is genetisch, **MAAR** de fenotypische diagnoses (en de genotypische, al naargelang de pathologie) van de ouders moeten voorafgaandelijk uitgevoerd worden.
Al deze resultaten (idealiter gepaard gaande met de toestemming van het paar en met een bloedafname – EDTA tube - van beide partners) moeten aan het laboratorium bezorgd worden voordat (enkele weken) het staal voor antenatale diagnose opgestuurd wordt.

Opsporen van een sikkelcelanemie syndroom (Hemoglobine (Hb) SS, Hb SC, Hb SD_{Punjab}, …)

Opsporen van een β- thalassemie major

Opsporen van een α-thalassemie major (hydrops foetalis, bepaalde gevallen van hemoglobinose H)

De staalafnamen (volgens de gestationele leeftijd) :

- BIOPSIE VAN DE CHORION VILLI (CVS): 10mg – steriele urinecontainer met transportmedium
- AMNIONVOCHT (amniocentese) : 20 ml - steriele urinecontainer
- FOETAAL BLOED (cordocentese) : minimum 0.6ml - EDTA tube
- En altijd bloedafnamen van de moeder en (indien mogelijk) van de vader : 10ml - EDTA tube
  Het moederlijk bloed is noodzakelijk want het laat toe een eventuele besmetting van het fœtale staal door moederlijk weefsel te controleren.

Bewaring op kamertemperatuur.
De stalen moeten dezelfde dag op het laboratorium toekomen, te samen met een analysevoorschrift (cfr onze « manuel de prélèvements des échantillons primaires » op onze website).
In geval van voldoende afnamemateriaal kan een reservecultuur van de chorion villi of van de amniocyten uitgevoerd worden, evenals een FISH analyse, indien negatief, een CGH analyse. Indien er onvoldoende afnamemateriaal is zal geen enkele andere analyse uitgevoerd worden.

Hemoglobinopathieën : externe analysevoorschriften

Om een correcte interpretatie van de uit te voeren analyses en van de resultaten mogelijk te maken moet volgende informatie bijgevoegd worden:

- o *fenotypering van de ouders – geografische oorsprong*
- o hematologisch onderzoek
- o ferritine (+ *CRP*)
- o scheiding van de hemoglobine fracties en kwantificatie van de fracties (abnormale Hb van Hb A_2 en Hb F)

3.2. Diagnostische confirmatie van een hemoglobinopathie

- o β-THALASSEMIE MINOR of MAJOR
- o α- THALASSEMIE MINOR of MAJOR
- o BIJZONDER SIKKELCELANEMIE SYNDROOM (HbSβ+thalassemie)

De staalfanamen :

- ➢ bloed - 7 cc EDTA tube

Opmerking : enkel het DNA laat niet toe bepaalde diagnoses te bevestigen, zoals een erfelijk bepaalde persisterende aanwezigheid van Hb F.

Om een correcte interpretatie van de uit te voeren analyses en van de resultaten mogelijk te maken moet volgende informatie bijgevoegd worden:

Transfusie	Ja / Neen Datum : ..../..../....	**Datum van het staal**	
Zwangerschap	Ja / Neen	**Hemoglobine g/dL**	
Geografische herkomst		**RBC 10^6/mm³**	
Familiale geschiedenis ?	Ja / Neen	**MCV fL**	
Hemolytische anemie	Ja / Neen	**MCHC g/dL**	
Splenomegalie ?	Ja / Neen	**MCH pg**	
Neonatale icterus ?	Ja / Neen	**RDW/HDW**	
		Ferritine ng/mL	
		Saturatie transferrine %	
		CRP mg/dL	
		HbA_2 % *	
		Hb F %	
		Abnormale Hb(s) ? **Welke ?** Vb HbAS, Hb SS, Hb SC, ...	Ja / Neen .....

(vetjes = noodzakelijke gegevens)

* uw referentiewaarden

Of het rapport klinische biologie bijvoegen.

In het kader van het opsporen van een minor α-thalassemie zijn de gebruikte cut-offs :

MCV < 78 fL en MCH < 27 pg (European Molecular Genetics QualityNetwork 2002).

N.B. Een α°-thalassemie is weinig waarschijnlijk indien de MCH > 25 pg (JMS 2007 ; 44 : 60-61).

4. MODIFICATIONS PAR RAPPORT A LA VERSION PRECEDENTE

Suppression du nom de P. Cochaux comme rédacteur

Modification des contenants et quantités pour CVS et PLA et des quantités sang fœtal et parents