

## NPU19270 DNA-F5(ARG506GLN)



### Metodeblad nr. M-245/4

|                                               |                                 |                                |
|-----------------------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| <b>Udarbejdet af:</b><br>Karin Dreisig Hansen | <b>Taget i brug:</b> 06.03.2026 | <b>Revision:</b><br>06.03.2029 |
|                                               | <b>Erstatter:</b> 05.05.2025    |                                |

| GENERELT                                             |                                                                                                                                                                                                                                    |
|------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Ansvarlig KBA analysesektion</b>                  | Sektion for DNA og screening                                                                                                                                                                                                       |
| <b>Indikation og resultatvurdering</b>               | Benyttes til at identificere genetisk forårsaget problemer med blodkoagulationen.                                                                                                                                                  |
| <b>Analysenavn og kode i SP</b>                      | F5-gen (ARG506GLN);DNA, NPU19270                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Analysenavn og kode i LABKA</b>                   | DNA-F5-gen(ARG506GLN), DNAKF5                                                                                                                                                                                                      |
| <b>Analysenavn og kode i WebReq</b>                  | Faktor V Leiden Mutation, DNA-koagulationsfaktor V, DNA(B)-Koag.fak.V(Leiden); mut.(i 506).                                                                                                                                        |
| <b>Enhed</b>                                         | Kvalitativt analyseresultat uden enhed                                                                                                                                                                                             |
| <b>Prøvemateriale og rørtype</b>                     | Lilla 4S, Vacuette® glas (Greiner Bio-One) med lilla prop og sort ring, indeholdende K <sub>2</sub> -EDTA til veneblod.<br>Kapillarrør MiniCollect (Lilla Babyrør) indeholdende K <sub>2</sub> -EDTA til kapillær- eller veneblod. |
| <b>Mindste prøvemængde</b>                           | Få dråber.                                                                                                                                                                                                                         |
| <b>Prøvetagning herunder særlige forhold</b>         | Intet at bemærke                                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Referenceinterval/kliniske beslutningsgrænser</b> | Analysen kan give tre forskellige kvalitative analyseresultater: Vildtype (reference), heterozygot for mutation samt homozygot for mutation.                                                                                       |
| <b>Ringegrænser</b>                                  | Ingen                                                                                                                                                                                                                              |
| <b>Udførende laboratorie</b>                         | Klinisk Biokemisk Afdeling på Herlev matriklen                                                                                                                                                                                     |
| <b>Analyseringshyppighed</b>                         | 1-2 gange om måneden                                                                                                                                                                                                               |
| <b>Svartid</b><br>(efter modtagelse af prøve)        | 1 måned                                                                                                                                                                                                                            |
| <b>Prøvehåndtering</b>                               | <b>Intern rekvirent</b>                                                                                                                                                                                                            |
|                                                      | <b>Ekstern rekvirent</b>                                                                                                                                                                                                           |
|                                                      | <b>Praksis/Filialer</b>                                                                                                                                                                                                            |
|                                                      | Intet at bemærke                                                                                                                                                                                                                   |
| <b>Holdbarhed</b>                                    | Prøvemateriale:<br>Stuetemperatur: 15 dage<br>Køleskab: Minimum 2,5 år<br>Frost: Ubegrænset<br><br>DNA:<br>Stuetemperatur: Minimum 10 uger<br>Køleskab: Minimum 10 år<br>Frost: Minimum 10 år                                      |

## NPU19270 DNA-F5(ARG506GLN)



### Metodeblad nr. M-245/4

|                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                             |                                               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------|
| <b>Forsendelse</b>                                                                                       | Intern transport                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Region H's transport-<br>ordning eller<br>Postnord som quick-<br>brev i boblekuvert til<br>"Biologisk stof kate-<br>gori B" | Region H's trans-<br>portordning ved<br>21 °C |
| <b>Præanalytiske fejlkilder</b>                                                                          | Intet at bemærke                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                             |                                               |
| <b>METODEBESKRIVELSE</b>                                                                                 | <i>kun udfyldt for analyser udført af KBA HGH</i>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                             |                                               |
| <b>CE mærket analyse</b><br>(apparatur og reagens i kombination)                                         | Nej                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Akkrediteret analyse</b>                                                                              | Ja                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Metrologisk sporbarhed</b><br>(rutinemålingens sporbarhed til referen-<br>cemateriale og/el. –metode) | Analysens reagenser (primere og prober) har været bioinforma-<br>tisk undersøgt ift. referencegenomet GRCh38.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Analyseprincip</b>                                                                                    | Allelic discrimination med brug af TaqMan-prober:<br>1) Primere (kort sekvens af nukleotider) binder til et specifikt<br>sted på genet kodende for Faktor V (F5). Primerne faciliterer en<br>opformering af et kort område af F5, som inkluderer mutatio-<br>nen rs6025.<br>2) To TaqMan-prober, som er specifikke for hhv. rs6025 vild-<br>type og rs6025 mutant binder til det opformerede DNA og ud-<br>sender fluorescenssignal ved binding. |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Apparatur</b>                                                                                         | Quantstudio 7 + Orbitor RS (Applied Biosystems) eller Viia 7 +<br>Twister II (Applied Biosystems),<br>ProFlex PCR apparat (Thermo Fisher Scientific),<br>Biomek i5 robot (Beckman Coulter)                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Kalibrator</b>                                                                                        | Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Reagens</b>                                                                                           | Sequence detection primer (Life Technologies)<br>TaqMan MGB Probe (Life Technologies)<br>TaqMan Genotyping Mastermix x2 (Life Technologies)<br>Betain 5M (Sigma-Aldrich)                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Ekstern kvalitetskontrol</b>                                                                          | RfB EQA-program med to årlige udsendinger, som hver inde-<br>holder to prøver til Faktor II analyse og to prøver til Faktor V<br>analyse                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Præcisionskontrolmaterialer</b><br>(navn, producent, materialetype)                                   | Tidligere analyserede patient-<br>prøver, hvis genotyper er ble-<br>vet bekræftet ved analyse med<br>alternativ laboratoriemetode<br>(sangersekventering)                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                             |                                               |
| <b>Kontrolniveauer</b>                                                                                   | 3 kontroller: Vildtype,<br>heterozygot og homozygot for<br>rs6025                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                             |                                               |

**NPU19270 DNA-F5(ARG506GLN)**



**Metodeblad nr. M-245/4**

|                                                                                                                                                                                                                   |                                                    |  |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------|--|
| <b>Intermediær præcision</b><br>( <i>CV<sub>oprundet</sub> inkl. instru. spred.</i> )                                                                                                                             | Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative |  |
| <b>Ekspanderet måleusikkerhed</b><br>( <i>k=2 sv.t. 95% CI på måleresultatet</i> )                                                                                                                                | Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative |  |
| <b>Mindste relevante kliniske difference</b>                                                                                                                                                                      | Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative |  |
| <b>Måleområde (total)</b><br><b>standard analysemåleområde</b><br><b>måleområde fortynding</b> ( <i>udstyr</i> )<br><b>måleområde opkonc.</b> ( <i>udstyr</i> )<br><b>yderligere fortynding</b> ( <i>ja/nej</i> ) | Alle prøver analyseres.                            |  |
| <b>Interferens</b><br>( <i>hæmolyse, icterus, lipæmi, andet</i> )                                                                                                                                                 | Intet at bemærke                                   |  |
| <b>Bemærkninger</b>                                                                                                                                                                                               | Ingen                                              |  |

**Dokumenthistorik**

| <b>Dato</b> |                                                                                          | <b>Initialer</b> |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------|------------------|
| 05.05.2025  | Emballage ændret til Lilla 4S                                                            | KHAN0715         |
| 06.03.2026  | Tilføjet Kapillarrør MiniCollect (Lilla Babyrør) til prøverør og ændret mindstevo-lumen. | KHAN0715         |
|             |                                                                                          |                  |