

Filaggrin kindskrab; NPU54180, NPU54178, NPU54181

Metodeblad nr. M-291/02

Udarbejdet af: Karin Dreisig Hansen	Taget i brug:	13.01.2025	Revision: 13.01.2028
	Erstatter:	20.09.2024	
GENERELT			
Ansvarlig KBA analysesektion	Sektion for DNA og screening.		
Indikation og resultatvurdering	Benyttes ved udredning af en række dermatologiske sygdomme bl.a. atopisk dermatitis (børneeksem) og ichthyosis (fiskehud).		
Analysenavn og kode i SP	Filaggrin-gen gruppe;DNA, EPC00382		
Analysenavn og kode i LABKA	DNA-Kindskrab(spec)-Filaggrin-gen (liste)(lokal), KFILAGGRIN		
Analysenavn og kode i WebReq	Analyse findes ikke i WebReq.		
Enhed	Kvalitativt analyseresultat uden enhed.		
Prøvemateriale og rørtype	Kindskrab udført med Isohelix DNA buccal swabs leveret i 5ml storage rør.		
Mindste prøvemængde	30 µl.		
Prøvetagning herunder særlige forhold	Intet at bemærke.		
Referenceinterval/kliniske beslutningsgrænser	Analysen kan give tre forskellige kvalitative analyseresultater: Vildtype (reference), heterozygot for mutation samt homozygot for mutation.		
Ringegrænser	Ingen.		
Udførende laboratorie	Klinisk Biokemisk Afdeling på Herlev matriklen.		
Analyseringshyppighed	3-4 gange om året.		
Svartid (efter modtagelse af prøve)	4 måneder.		
Prøvehåndtering	Intern rekvirent	Ekstern rekvirent	Praksis/Filialer
	Intet at bemærke.		
Holdbarhed	Prøvemateriale: Stuetemperatur: 15 dage. Køleskab: Minimum 2,5 år. Frost: Ubegrænset.		
	DNA: Stuetemperatur: Minimum 10 uger. Køleskab: Minimum 10 år. Frost: Minimum 10 år.		

Filaggrin kindskrab; NPU54180, NPU54178, NPU54181

Metodeblad nr. M-291/02

Forsendelse	Intern transport	Region H's transport- ordning eller Postnord som quick- brev i boblekuvert til "Biologisk stof kate- gori B"	Region H's trans- portordning ved 21 °C
Præanalytiske fejlkilder			
METODEBESKRIVELSE			
CE mærket analyse (<i>apparatur og reagens i kombination</i>)	Nej.		
Akkrediteret analyse	Nej		
Metrologisk sporbarhed (<i>rutinemålingens sporbarhed til referen- cemateriale og/el. -metode</i>)	Analysens reagenser (primere og prober) har været bioinforma- tisk undersøgt ift. referencegenomet GRCh38.		
Analyseprincip	Allelic discrimination med brug af TaqMan-prober: 1) Primere (kort sekvens af nukleotider) binder til tre specifikke steder på filaggrin-genet (<i>FLG</i>), som inkluderer de genomiske placeringer for mutationerne R501X, R2447X og 2282del4. Pri- merne faciliterer en opformering af de tre genomiske placeringer. 2) Seks TaqMan-prober, som er specifikke for hhv. R501X vildtype, R501X mutant, R2447X vildtype, R2447X mutant, 2282del4 vildtype og 2282del4 mutant, binder til det opforme- rede DNA og udsender fluorescenssignal ved binding.		
Apparatur	Quantstudio 7 + Orbitor RS (Applied Biosystems) eller Viia 7 + Twister II (Applied Biosystems), ProFlex PCR apparat (Thermo Fisher Scientific), Biomek i5 robot (Beckman Coulter)		
Kalibrator	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative		
Reagens	Sequence detection primer (Life Technologies) TaqMan MGB Probe (Life Technologies) TaqMan Genotyping Mastermix x2 (Life Technologies) Betain 5M (Sigma-Aldrich).		
Ekstern kvalitetskontrol	Prøveudveksling med eksternt laboratorie.		
Præcisionskontrolmaterialer (<i>navn, producent, materialetype</i>)	Tidligere analyserede patient- prøver, hvis genotyper er ble- vet bekræftet ved analyse med alternativ laboratoriemetode (sangersekventering).		
Kontrolniveauer	8 kontroller: Vildtype, hetero- zygot og homozygot for R501X- og 2282del4-analy- serne og vildtype og hetero- zygot for R2447X-analysen.		

Filaggrin kindskrab; NPU54180, NPU54178, NPU54181

Metodeblad nr. M-291/02

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

Dokumenthistorik

Dato		Initialer
20.09.2024	Nyt dokument	KHAN0715
13.01.2025	Planlagt revision, ingen ændringer	KHAN0715