

NPU19170 DNA(spec.)-SERPINA1-gen



Metodeblad nr. M-239/06

Udarbejdet af: Karin Dreisig Hansen	Taget i brug: 06.03.2026	Revision: 06.03.2029
	Erstatter: 05.05.2025	

GENERELT			
Ansvarlig KBA analysesektion		Sektion for DNA og screening	
Indikation og resultatvurdering		Benyttes ved udredning af nedsat niveau eller mangel på enzymet alfa-1-antitrypsin. Enzymet har en vigtig funktion i lungerne, da det modvirker effekten af trypsin og neutrofil elastase. Mangel på alfa-1-antitrypsin kan føre til øget bindevævsdannelse i både lunger og lever og kan ende med at give hhv. KOL og cirrose i disse organer. I denne analyse undersøges for to mutationer i genet kodende for alfa-1-antitrypsin (<i>SERPINA1</i>) ved navn S- og Z-varianten.	
Analysenavn og kode i SP		SERPINA1-gen;DNA, NPU19170	
Analysenavn og kode i LABKA		DNA(spec.)-SERPINA1-gen, DNASERP1	
Analysenavn og kode i WebReq		Analyse findes ikke i WebReq.	
Enhed		Kvalitativt analyseresultat uden enhed	
Prøvemateriale og rørtype		Lilla 4S, Vacuette® glas (Greiner Bio-One) med lilla prop og sort ring, indeholdende K ₂ -EDTA til veneblod. Kapillarrør MiniCollect (Lilla Babyrør) indeholdende K ₂ -EDTA til kapillær- eller veneblod.	
Mindste prøvemængde		Få dråber.	
Prøvetagning herunder særlige forhold		Intet at bemærke	
Referenceinterval/kliniske beslutningsgrænser		Referencen har hverken S- eller Z-varianten (vildtype for begge varianter).	
Ringegrænser		Ingen	
Udførende laboratorium		Klinisk Biokemisk Afdeling på Herlev matriklen	
Analyseringshyppighed		1-2 gange om måneden	
Svartid (efter modtagelse af prøve)		1 måned	
Prøvehåndtering	Intern rekvirent	Ekstern rekvirent	Praksis/Filialer
	Intet at bemærke		

NPU19170 DNA(spec.)-SERPINA1-gen



Metodeblad nr. M-239/06

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		
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 (apparat og reagens i kombination)	Nej		
Akkrediteret analyse	Ja		
Metrologisk sporbarhed (rutinemålingens sporbarhed til referen- cemateriale og/el. -metode)	Analysens reagenser (primere og prober) har været bioinforma- tisk undersøgt ift. referencegenomet GRCh38.		
Analyseprincip	Allelic discrimination med brug af TaqMan-prober: 1) Primerer (kort sekvens af nukleotider) binder til to specifikke steder på genet <i>SERPINA1</i> . Primerne faciliterer en opformering af to korte områder af <i>SERPINA1</i> , som inkluderer hhv. S-vari- anten og Z-varianten. 2) Fire TaqMan-prober, som er specifikke for hhv. S-variant vildtype, S-variant mutant, Z-variant vildtype og Z-variant mu- tant binder til det opformerede DNA og udsender fluorescens- signal 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)		

NPU19170 DNA(spec.)-SERPINA1-gen



Metodeblad nr. M-239/06

Ekstern kvalitetskontrol	Instand EQA-program med tre årlige udsendinger, som hver indeholder tre prøver til analyse.	
Præcisionskontrolmaterialer (navn, producent, materialetype)	Tidligere analyserede patientprøver, hvis genotyper er blevet bekræftet ved analyse med alternativ laboratoriemetode (sangersekventering)	Tidligere analyserede patientprøver, hvis genotyper er blevet bekræftet ved analyse med alternativ laboratoriemetode (sangersekventering)
Kontrolniveauer	6 kontroller: Vildtype, heterozygot og homozygot for S-variant samt vildtype, heterozygot og homozygot for Z-variant	6 kontroller: Vildtype, heterozygot og homozygot for S-variant samt vildtype, heterozygot og homozygot for Z-variant
Intermediær præcision (CV _{oprundet} inkl. instru. spred.)	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative
Ekspanderet måleusikkerhed ($k=2$ sv.t. 95% CI på måleresultatet)	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative
Mindste relevante kliniske difference	Ikke relevant, da analyseresultater er kvalitative	
Måleområde (total) standard analysemåleområde måleområde fortynding (udstyr) måleområde opkonc. (udstyr) yderligere fortynding (ja/nej)	Alle prøver analyseres.	
Interferens (hæmolyse, icterus, lipæmi, andet)	Intet at bemærke	
Bemærkninger	Ingen	

Dokumenthistorik

Dato		Initialer
05.05.2025	Emballage ændret til Lilla 4S	KHAN0715
06.03.2026	Tilføjet Kapillarrør MiniCollect (Lilla Babyrør) til prøverør og ændret mindstevolumen.	KHAN0715