

GENETISK ANALYS AV CD138-POSITIVA PLASMACELLER VID MULTIPLELT MYELOM – PM

Bakgrund

Multipelt myelom orsakas av en klonal proliferation av plasmaceller i benmärgen. Vid diagnostillfället rekommenderas genetisk analys av benmärgen för att undersöka förekomsten av klonala kromosomavvikelser då detta kan ge viktig prognostisk information och är direkt behandlingsstyrande. Kromosomanalys av benmärg från patienter med misstänkt multipelt myelom är problematisk pga. tekniska svårigheter vid cellodling. Analys med fluorescent *in situ* hybridisering (FISH) kräver däremot ingen cellodling och analysen riktas mot kromosomavvikelser av vikt för fortsatt behandling (se nedan). För att resultatet ska vara tolkningsbart krävs att FISH-analysen görs på plasmaceller. FISH-analysen föregås därför rutinmässigt av en aktiv selektion av plasmaceller från benmärgsprovet (se nedan).

Provtagning och provhantering

Analysen görs på benmärg. För vidare provtagningsanvisningar, se Labmedicin Skånes Analysportal, <http://www.analysportalen-labmedicin.skane.se/> (ange analysnamn "Myelom"). Prov skickas omedelbart så att det är Genetiska kliniken tillhanda senast följande arbetsdag (helgfria vardagar). Fredag och dag före helgdag är olämpliga avsändningsdagar då det inte kan garanteras att provet omhändertas i tid.

Remiss och märkning av prov

För beställning av hematologiska genetiska analyser finns en speciell remiss. Denna finns tillgänglig via vår hemsida www.skane.se/labmedicin/genetik under fliken "Remiser".
OBS. Arkivering i Myelombiobank hanteras via separata rutiner och via separat remiss.

Cellselektion och FISH-analys

De CD138-positiva plasmacellerna i benmärgsprovet selekteras med magnetkuleseparation. FISH-analys av de CD138-positiva plasmacellerna fastställer eventuell förekomst av fusionsgenerna *IGH/FGFR3* [t(4;14)(p16;q32)] och *IGH/MAF* [t(14;16)(q32;q23)] samt förlust av *TP53*-genen [del(17p)].

Kontakt

Vid medicinska frågor, kontakta laboratorieansvarig läkare, tel.: 046-176373. Vid tekniska frågor, kontakta sjukhusgenetiker Anna Collin, tel.: 046-173311 eller anna.collin@skane.se.