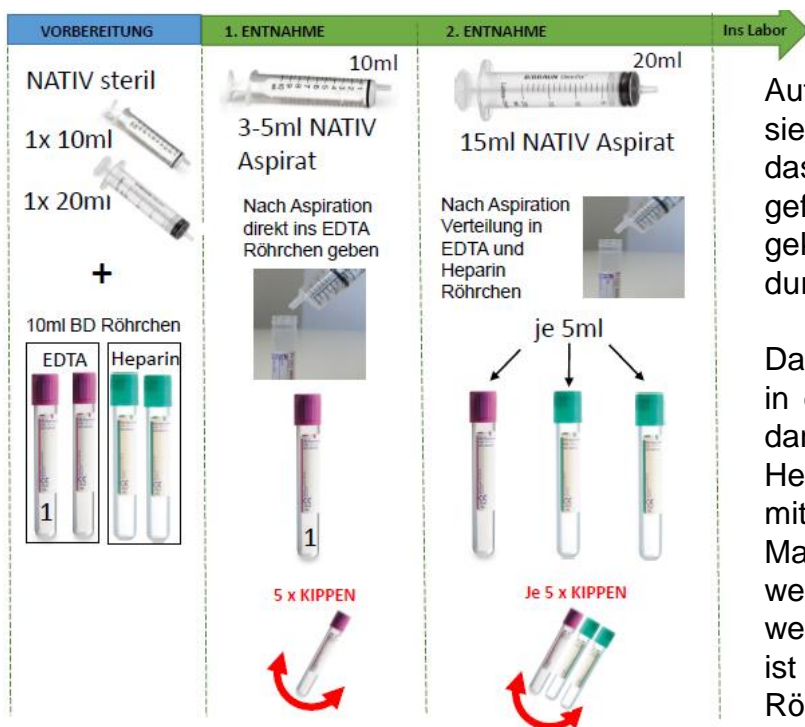




Labormedizin Update 8/2023

Diverse Änderungen Diagnostische Hämatologie Zytomorphologie: Anpassung KM Workflow für bessere MRD Diagnostik

Für die MRD Diagnostik (Bestimmung der minimalen messbaren Resterkrankung) ist die Präanalytik mit Gewinnung von genügend korrekt abgenommenem Probenmaterial essentiell. Um dies zu gewährleisten, wurde der aktuelle Workflow überarbeitet. Bereits vor anderthalb Jahren haben wir das EDTA-Reagens, welches in die Spritze aufgezogen wurde, durch eine direkte Aspiratabnahme in ein EDTA Röhrchen ersetzt. Das gleiche wird nun für das Heparinreagens in der Spritze übernommen. Dies vereinfacht den gesamten KMP Prozess und bringt auch eine Kostenersparnis.



Aufgrund der Wichtigkeit des 1. Aspirats, sieht der neue Workflow vor, dass jeweils das erste Aspirat in das EDTA Röhrchen gefüllt wird, welches klar mit einer 1 gekennzeichnet sein wird (vorbereitet durch das Labor).

Das zweite Aspirat erfolgt nun ebenfalls in eine native Spritze. Deren Inhalt wird dann in ein EDTA- und mindestens ein Heparin-Röhrchen überführt. Hier kann mit einer 20 ml Spritze das gesamte Material in einer Aspiration entnommen werden und in die Röhrchen verteilt werden. Je nach klinischer Fragestellung ist die Aufteilung auf ein zweites Heparin-Röhrchen sinnvoll.

Der neue Prozess wird ab dem 04.12.2023 im gesamten Hause umgesetzt.
Ansprechperson: Dr. med. et. phil. nat. Patrick Bättig, patrick.baettig@usb.ch

Donnerstag, 30. November
2023

Verteiler: alle USB

Seite 1/3

Auskunft
Dr. med. Corinne Widmer
Fachleiterin Diagnostische
Hämatologie
Tel. 86697
Corinne.Widmer@usb.ch

Leitung Labormedizin
Prof. Katharina Rentsch
Petersgraben 4, 4031 Basel
Tel. +41 61 265 42 03
Fax +41 61 265 42 66
www.unispital-basel.ch/labormedizin



Flowzytometrie / Immunphänotypisierung: Neues 15 Antikörper Lymphom-Screening Tube (LST) (inkl. Blasten «Screening»)

Im Vergleich zum bisherigen LST 8 Farben werden im neuen LST 12 Farben die vier zusätzlichen Marker CD180, CD10, CD34 und CD7 eingebaut. Gesamthaft können wir nun in einem Tube 15 Antikörper parallel bestimmen. Die vier zusätzlichen neuen Marker sollen es ermöglichen, neoplastische Population im Screening Panel besser zu erkennen um entsprechende zielgerichtete Folgepanels zu verordnen. Auch die Frage myeloischer oder lymphatischer Blasten sowie die Beurteilung hinsichtlich Hämatogonen ist anhand des neuen Panels direkt aus einer Messung möglich.

Ansprechperson: Dr. Jan Dirks, Technischer Leiter Flowzytometrie, jan.dirks@usb.ch

Molekulare Diagnostik: Abklärung VEXAS Syndrom

Das VEXAS-Syndrom ist eine neu identifizierte autoinflammatorische Systemerkrankung. Das Akronym steht hier für **V**acuoles, **E**1 enzyme, **X**-linked, **A**utoinflammatory, **S**omatic. Die Erkrankung beruht auf einer erworbenen (somatischen) Mutation des *UBA1*-Gens (*ubiquitin like modifier activating enzyme 1*), welches auf dem X-Chromosom liegt. Dieses Gen kodiert für das E1-Enzym, welches für die Ubiquitinierung von Proteinen verantwortlich ist. Aufgrund der Lage des Gens auf dem X-Chromosom betrifft die Erkrankung überwiegend Männer in der zweiten Lebenshälfte. Die Patienten weisen diverse inflammatorische klinische Symptome auf oft mit Überlappung von hämatologischen, dermatologischen und rheumatologischen Krankheitsbildern. Mit den neuen Erkenntnissen schritthaltend bieten wir ab sofort die somatische Mutationsanalyse des *UAB1*-Gens in unseren NGS Panels zusätzlich mit an.

Weiterführende Literatur für Interessierte: Beck DB, N Engl J Med. 2020; 383(27):2628-38. Poulter JA, Blood. 2021; 137(26):3676-81; Sakuma et al., Leukemia. 2023 May;37(5):1080-1091
Probenmaterial: Blut (EDTA) oder Knochenmark (EDTA oder Heparin)

MRD Diagnostik für *NPM1* Typ D Mutation

Bisher wurden im Labor der Molekularen Diagnostik die *NPM1* Mutationstypen A und B mittels quantitativer RT-PCR bestimmt. Ab sofort bieten wir die zusätzlich die MRD Messung (Sensitivität bis 10^{-4}) für die *NPM1* Typ D Mutation.

Ansprechperson: Dr. Darius Juškevičius, Technischer Leiter Molekulare Diagnostik Hämatologie
darius.juskevicius@usb.ch



Neuer Test zur Abklärung einer hereditären Alpha-Tryptasämie (HAT) bei erhöhten basalen Tryptasewerten

Die HAT findet sich mit einer Prävalenz von 4-6% in der westlichen Bevölkerung und ist ein autosomal-dominant vererbte genetische Eigenschaft, welche durch konstitutionell erhöhte Kopienzahl vom *TPSAB1*-Gen, welches für Alpha-Tryptase codiert, verursacht wird. Dies führt zu einer erhöhten basalen Serumtryptase (BST). Personen mit HAT haben einheitlich erhöhte BST-Werte (meistens >8ng/ml), aber nur ein Teil weisen damit assoziierte klinischen Symptome auf (variable Expressivität). Die Symptome können sich in jedem Alter manifestieren, wobei etwa ein Drittel der ansonsten gesunden Erwachsenen mit HAT signifikante Symptome und ein Drittel leichte bis mittelschwere Symptome aufweisen. Es ist eine Vielzahl von Symptomen beschrieben wie z. B. allergische Symptome (Hautjucken, Hautrötungen, Anaphylaxie) oder auch gastrointestinale Symptome.

An eine *TPSAB1*-Kopienzahlbestimmung ist bei Patienten mit einer BST >8ng/ml zu denken.

Weiterführende Literatur für Interessierte:

Luskin et al. 2021, J Allergy Clin Immunol Pract 9:2235 / Glover et al. 2021, Ann Allergy Asthma Immunol 127:638 / Valent et al. 2021, Hemasphere 5:e646.

Probenmaterial: Blut (EDTA)