

B -Hb-Fr (1564)

HUSLAB [alihankinta](#)

Indikaatiot Mikroosytarinen anemia potilaalla, jolla on kliininen epäily talassemiaa tai anemiaa aiheuttavasta Hb-variantista. Korkea Hb/erytrosytoosi epäiltäessä perinnöllistä syytä.

Näyte Tutkimusta varten on täytettävä tämä [lähete](#)
3 ml EDTA-vakuumiputki. Kokovera vähintään 0.5 ml. Ihopistonäyte käy tarvittaessa.

Säilytys ja lähetys Näyte säilyy jääkaappilämpötilassa viikon. Lähetys huoneenlämpöisenä. Huom! Näytettä ei saa pakastaa.

Menetelmä Kapillaarielektroforeesi ja ioninvaihtonestekromatografia.

Toimitusaika noin kuukausi

Tulkinta Globiinigeenin mutaatioista johtuvat poikkeavat hemoglobiinit (hemoglobiinivariantit) poikkeavat aminohappojärjestykseltään normaalista hemoglobiinista. Kyseessä on siis kvalitatiivinen (laadullinen) hemoglobiinipoikkeavuus, ja kliininen ilmiäsu riippuu variantista.

Useat Hb-variantit voidaan erottaa nestekromatografiassa (HPLC) ja kapillaarielektroforeesissa (Ef) ja määrittää, onko kyseessä heterotsygotia. Menetelmä erottaa aikuisen normaalit hemoglobiinit: HbA₀ (α₂β₂, aikuisilla normaalisti valtaosa hemoglobiinista), HbF (α₂γ₂, aikuisilla normaalisti alle 1%) ja HbA₂:n (α₂δ₂, aikuisilla normaalisti alle n. 3%). Näiden lisäksi menetelmällä voidaan tunnistaa useimmat yleiset hemoglobiinivariantit, esim. HbS, HbC, HbE, ja Hb-Helsinki.

Talassemia johtuu alfa- (alfa-talassemia) tai beta- (betatalassemia) globiiniketjun synteesin alentumisesta geenivirheestä johtuen. Kyseessä on siis kvantitatiivinen hemoglobiinipoikkeavuus. Talassemiassa syntyy globiiniketjuepätasapainoa, mikä aiheuttaa talassemialle tyypilliset verenkuvamuutokset (mikrosytoosi, hieman koholla oleva/viitealueen yläosassa oleva erytrosyyttien lukumäärä). Verenkuvamuutokset riippuvat affektoituneiden geenien lukumäärästä, ja lievimmissä tapauksissa ei esimerkiksi nähdä anemiaa.

Talassemisessa verenkuvassa henkilöllä on selvä punasolujen mikrosytoosi ja punasolujen lukumäärä on lievästi lisääntynyt tai viitealueen yläosassa. Betatalassemisissa nähdään koholla oleva HbA₂:n osuus (normaalisti aikuisilla alle n. 3%) yhdistettynä talassemiseen verenkuvaan. Normaali HbA₂ osuus ei kuitenkaan poissulje talasemiaa. Alfatalasemiaa ei voida todeta Hb-Fr -tutkimuksella, sillä alfatalassemiassa HbA₂:n osuus on normaali. HbA₂ osuus on normaali myös mm. kombinoidussa alfa/beta talassemiassa ja beta/delta-talassemiassa. Alfatalassemiassa ja harvinaisissa talassemian muodoissa tarkka diagnoosi tehdään geenitutkimuksella.

Talassemiat ja hemoglobiinivariantit ovat perinnöllisiä tiloja, minkä vuoksi punainen verenkuvakuva on stabiili, ellei taustalla ole muuta syytä muutoksia aiheuttamassa. On kuitenkin huomioitava, että vastasyntyneisyys- ja vauvaiässä verenkuvakuva ei ole vielä saavuttanut lopullista muotoaan. Alle 6 kuukauden ikäisillä lapsilla betatalasemiaa ei yleensä voida todeta eikä poissulkea Hb-Fr -tutkimuksen perusteella ikään liittyvien fysiologisten muutosten takia.

Konsultointi Sairaalakemisti, FT Mikko Helenius
Puh.040 922 5301
mikko.helenius@vita.fi