

Hb varianten rondzending

SKML Congres Kwaliteit in Harmonisatie
14 juni 2011

Cornelis L. Harteveld

Hemoglobinopathieën Laboratorium
Humane en Klinische Genetica
LUMC



Wat verandert in Leiden

pensionado
65+
(Piero)

Opvolger
C.L.Harteveld
(Kees)

Senior Analist
Van Delft
(Peter)



Van Delft P, Lenters E, Bakker-Verweij M, de Korte M, Baylan U, Harteveld CL, Giordano PC.
Evaluating five dedicated automatic devices for haemoglobinopathy diagnostics in multi-ethnic
populations. *Int J Lab Hematol.* 2009 Oct;31(5):484-95. Epub 2009 Apr 17.

SKML Hemoglobinoopathieën: Wie doet wat !

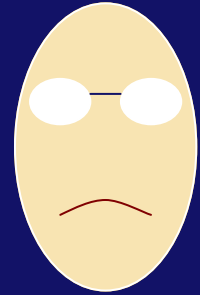
**Referentie Lab
LUMC Leiden
Kees Harteveld**

**MCA office
Canisius ZH
Winterswijk
Cas Weykamp
Marieke te Winkel**

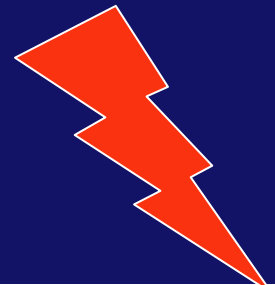
**SKML Bureau
St Radboud
Nijmegen
Ron Meijer
Ludo Somers**

**Deelnemers
52
in 2010**

- SKML: “Hb varianten rondzending”:
 - 12 monsters met casus beschrijving
 - 52 deelnemers, 50 inzendingen
- Overzicht casussen 2010
- Resultaten/uitkomsten ringonderzoek
- Meest gestelde vragen/problemen
- Beoordeling en puntentelling
- Belang rapportage dragerschap HbP
- Essentie rondzending,
 - toetsmoment kennis HbP-diagnostiek
 - apparatuur geschikt diagnostiek HbP

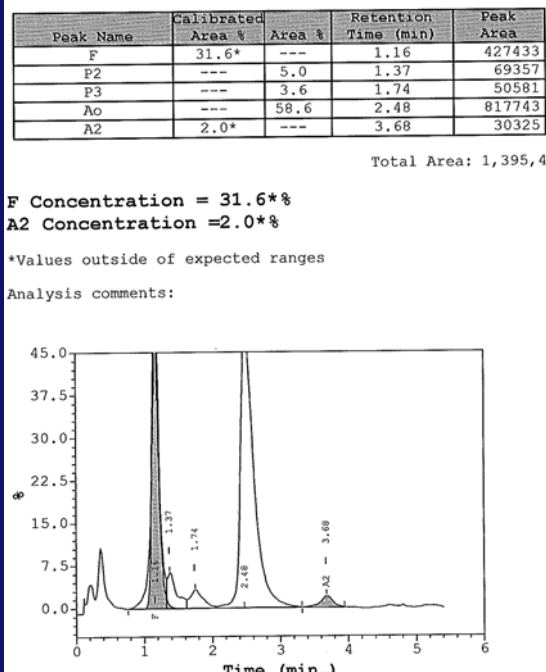
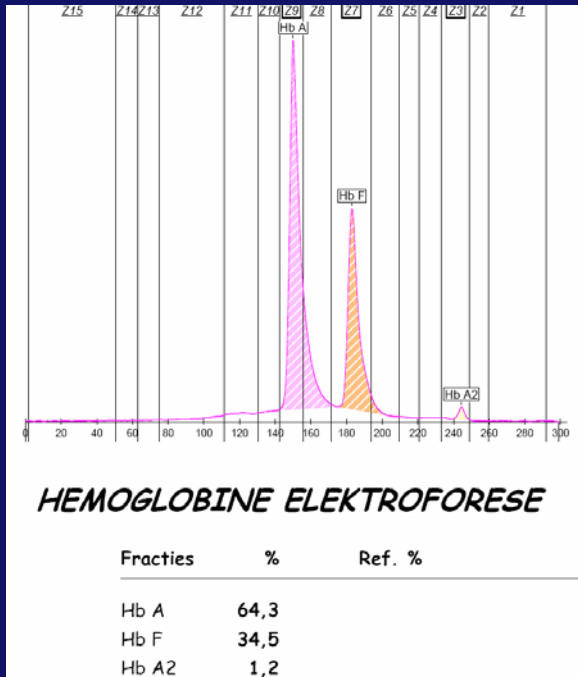
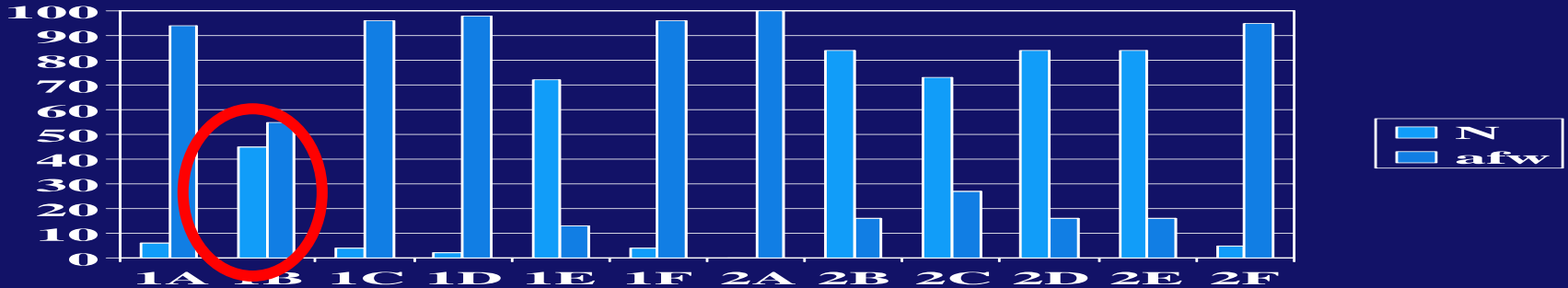


*.....en dat
allemaal in
15 minuten?*



Overzicht uitkomsten ringonderzoek

Kwalitatief normaal/afwijkend: (normaal = HbA/A2/F)

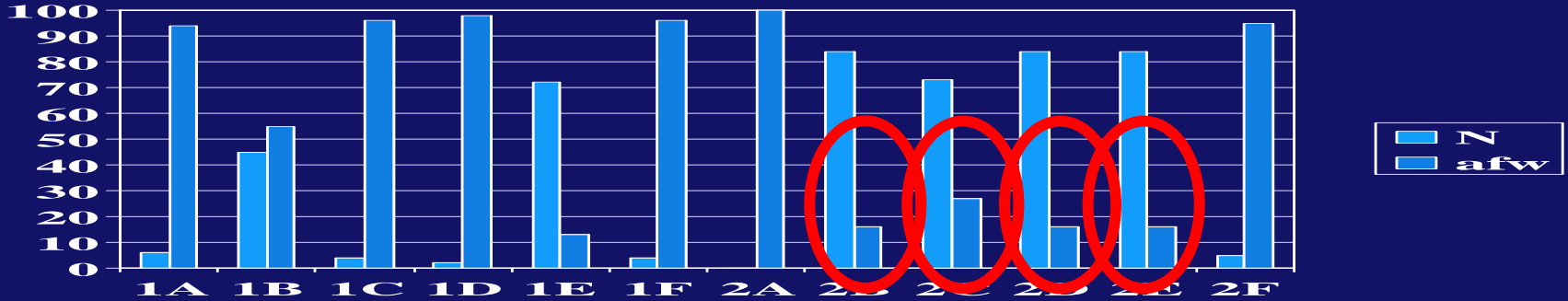


Hoger dan normale HbF bij volwassene is kwalitatief normaal maar kwantitatief afwijkend

Kwalitatief normaal wil zeggen geen HbX1 of X2: vul in "afwezig"

Overzicht uitkomsten ringonderzoek

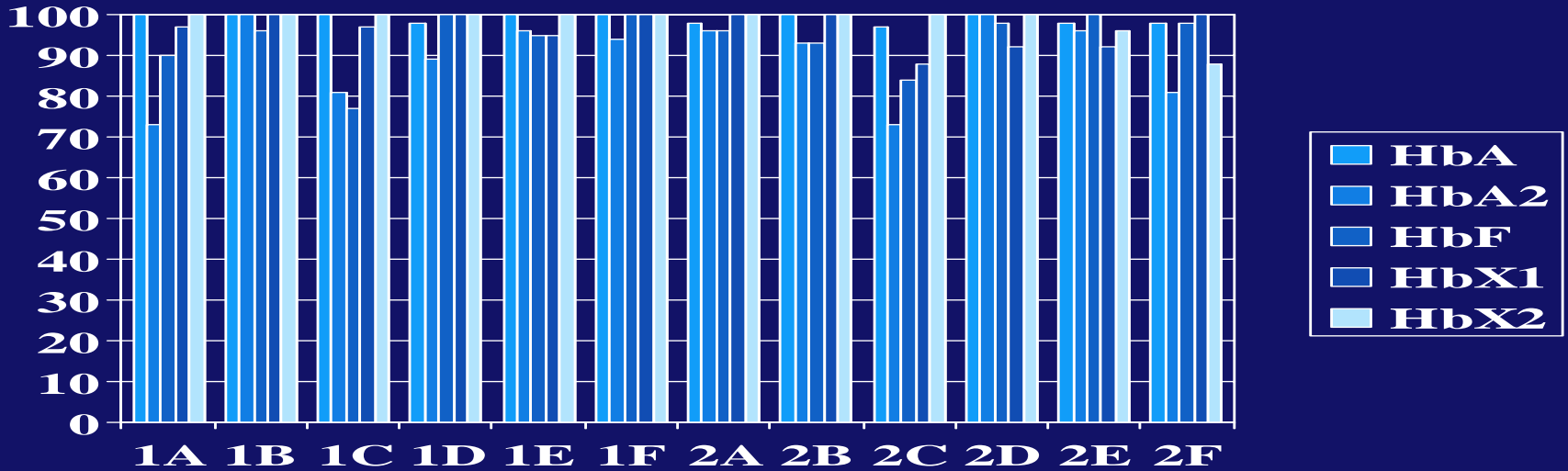
Kwalitatief normaal/afwijkend: (normaal = HbA/A2/F)



Kwalitatief normaal wil zeggen geen HbX1 of X2: vul in “afwezig”

Overzicht uitkomsten ringonderzoek

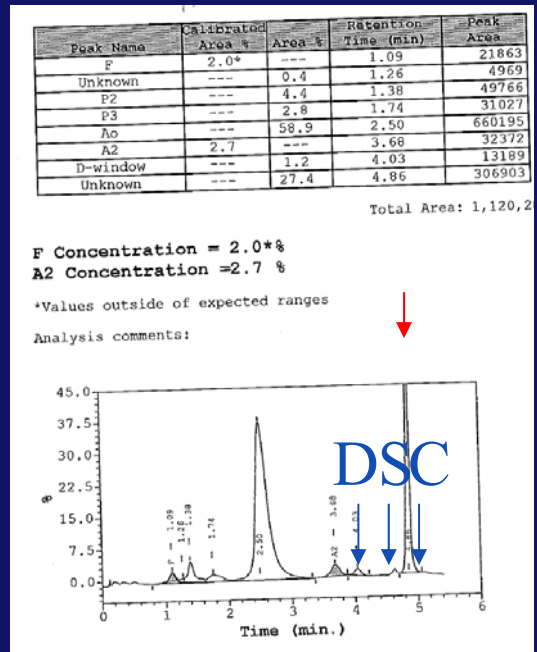
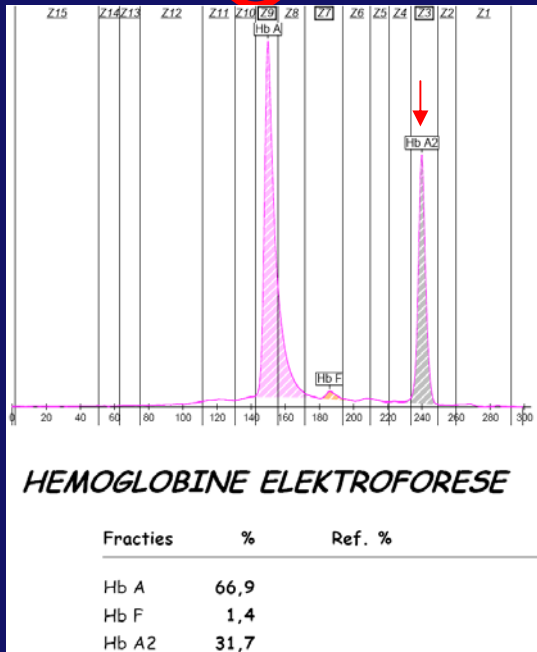
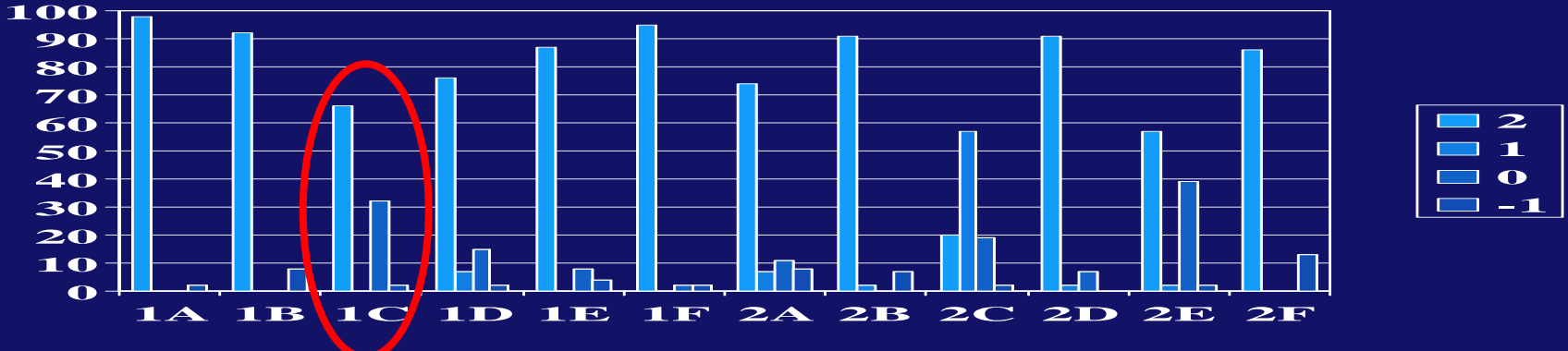
Kwalitatief uitslagen: (HbA/A2/F/X1/X2)



Op dit onderdeel wordt voor vrijwel alle deelnemers maximale aantal punten toegekend

Overzicht uitkomsten ringonderzoek

Meest waarschijnlijke diagnostische conclusie

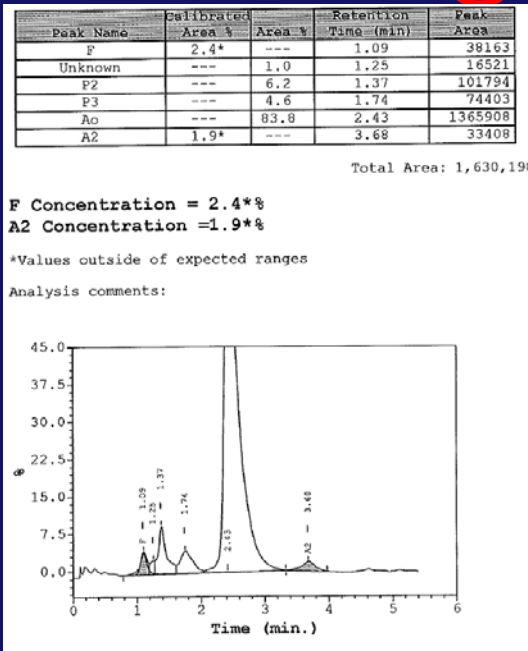
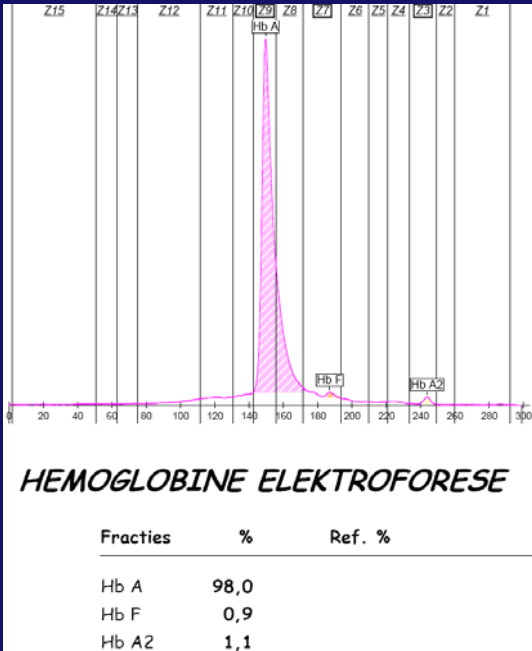
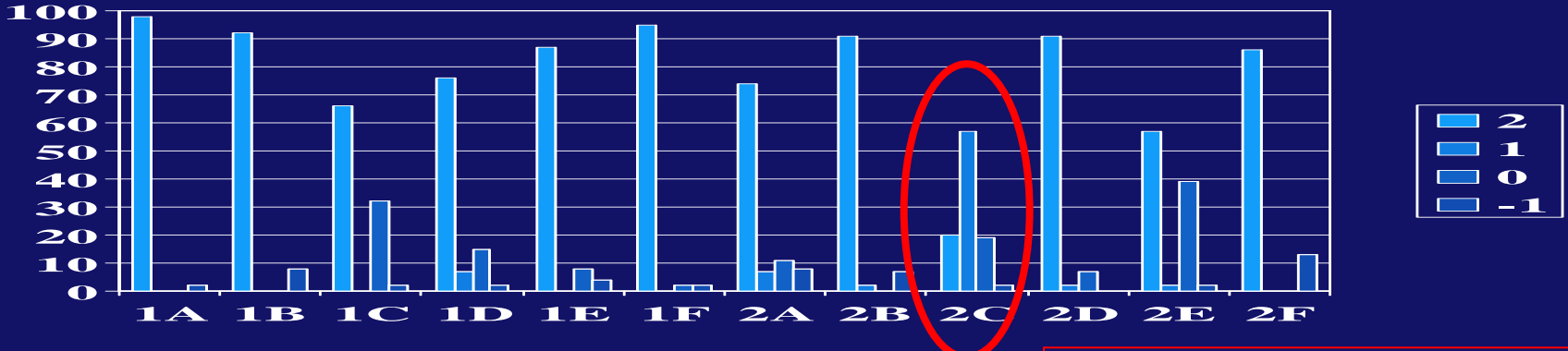


Onbekende (beta)variant, Hb O-Arab

Geen HbS, HbC of HbD ..of hoge HbA₂ beta-thal

Overzicht uitkomsten ringonderzoek

Meest waarschijnlijke diagnostische conclusie



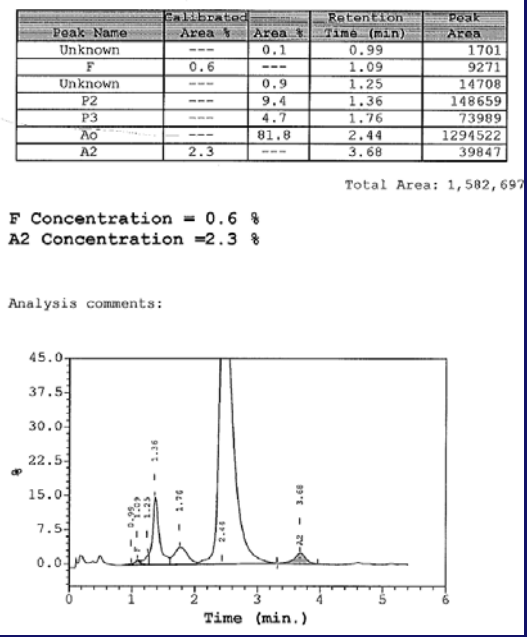
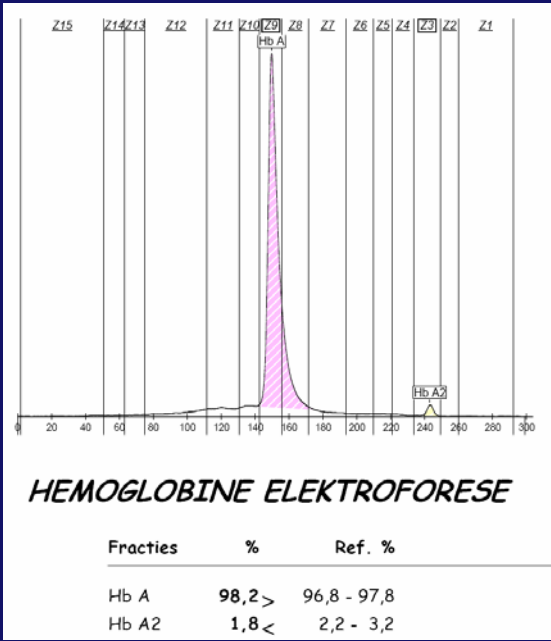
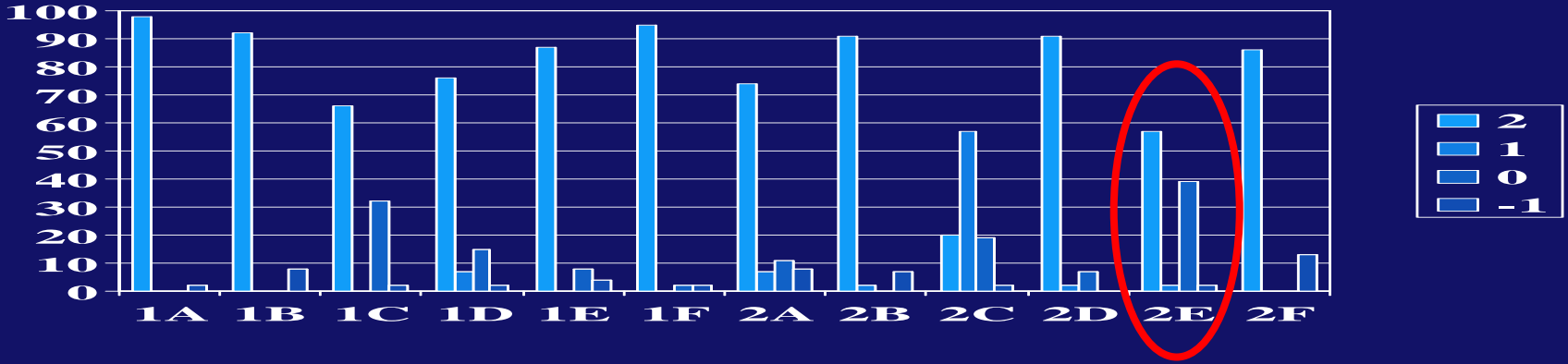
Verlaging HbA₂
niet alleen bij α-thal
of ijzergebrek

....ook bij γδβ-thal:

dragers perinatale
hemolytische anemie

Overzicht uitkomsten ringonderzoek

Meest waarschijnlijke diagnostische conclusie

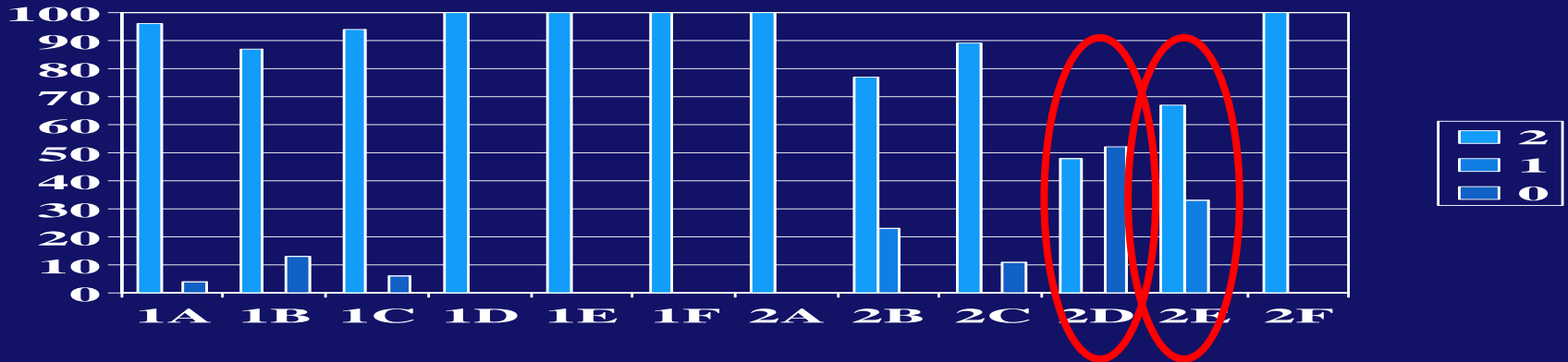


Mw is anemisch
vermoedelijk milde
 α -thal of ijzergebrek

δ -thal is niet anemisch,
geen HbP?(wel anemisch),
 $\gamma\delta\beta$ -thal is niet licht microcytair

Overzicht uitkomsten ringonderzoek

Bevestigingsonderzoek (DNA/sikkelceltest/geen)



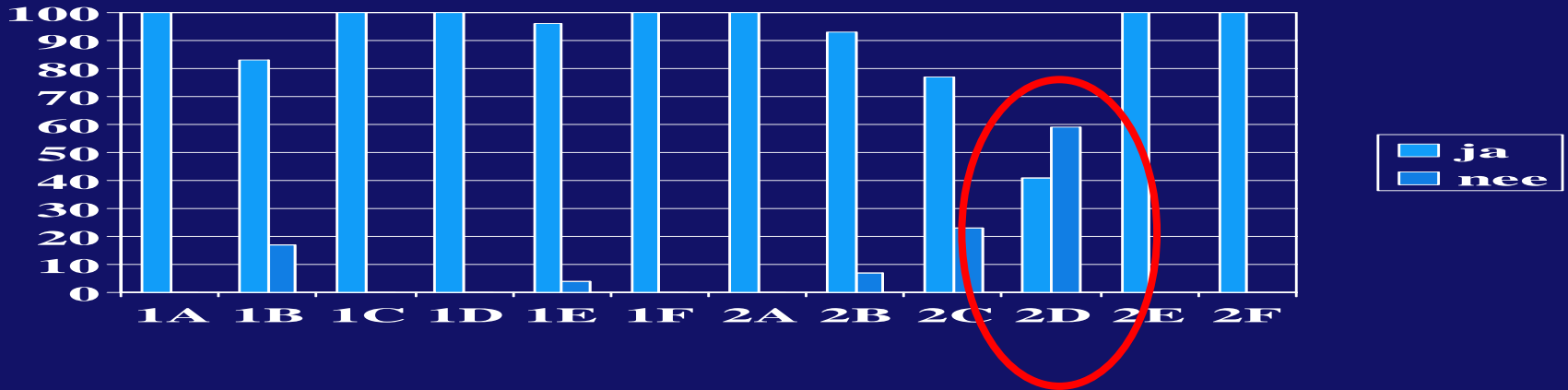
Navelstrengbloed van a terme geboren kind van β thal-drager en consanguine partner met mogelijke $\gamma\delta\beta$ -thal (2B en 2C)

Hier is sprake van een risicopaar; DNA onderzoek sterk aanbevolen, via 1 van de 8 klinisch genetische centra

Anemische zus met *positieve familie anamnese*

Overzicht uitkomsten ringonderzoek

Onderzoek bij partner/kinderen/familie



Navelstrengbloed van a terme geboren kind van β thal-drager en consanguine partner met mogelijke $\gamma\delta\beta$ -thal

Onderzoek ouders (2B en 2C) en familieleden i.v.m. positieve fam. anamnese (41% ja, 59% nee)

Meest gestelde vragen

- *Waarom heb ik niet de maximale 50 punten?*

(Bijv. score 30 van 34 en niet 30 van 50?)

Alleen de ingevulde vakjes leveren punten op, dus:
wil je de maximale score, vul dan alles in!

(...overigens 30 uit 34 is >88% goed)

- *Waarom zijn meerdere antwoorden goed voor 2 punten?*

Het 'goede' antwoord is soms afhankelijk van het gebruikte
apparaat

Bijv. HbE is wel te scheiden van HbA₂ met het ene, maar niet met
het andere apparaat, daardoor meerdere antwoorden goed voor
volledig aantal punten

Meest gestelde vragen

- *Hoe komt het dat soms voor HbX1 zowel af- als aanwezigheid met 2 punten wordt beloond?*

Dat is afhankelijk van de gebruikte scheidingsmethode HPLC en Capillair Electroforese scheiden anders

- *als je geen HbX1 of HbX2 ziet kun je toch ook geen punten aftrekken?*

Inderdaad, geen puntenaftrek, maar voor het maximale aantal punten is het belangrijk alle vakjes in te vullen (ook ‘afwezig’ bij HbX1 en HbX2)

- *Waarom worden de percentages niet genoemd?*

Gaan we doen! (rondzending 2011)

Essentie Hb varianten rondzending

- Is diagnostiek van Hb varianten mogelijk met de gebruikte methode en apparatuur?
- Wordt de juiste diagnose gesteld of wordt een verkeerde conclusie getrokken/diagnose gemist?
- Hoe staat vervolgonderzoek in relatie tot gerapporteerde uitslag naar de aanvrager?

- Hematologische gegevens bij casus-beschrijving
- Afkapwaarden?
- Per apparaat gemiddelden en SD's van deelnemers

Met dank voor uw aandacht



www.hbpinfo.com

