

ALPHA₁-ANTITRYPSIN GENETIC TESTING

Deficiency of alpha₁-antitrypsin (AAT) is a genetic disorder predisposing individuals to the development of pulmonary emphysema and liver disease. A structural defect in the AAT protein results in AAT levels in the lungs that are insufficient to provide adequate protection against damaging enzymes. A program of effective treatment should be agreed on, as prompt management of the condition will limit the disease progression. Once the condition is suspected, diagnostic testing should be initiated, and this usually involves assessment of serum AAT levels. Confirmatory testing (genetic testing) is necessary when AAT concentration is lower than normal. Testing is available at UBC and McGill University in order to identify patients with AAT deficiency.

TO TEST YOUR PATIENT:

1. Send 1 vial of frozen serum (2 mL, shipped frozen)
2. Send 1 tube of whole blood (EDTA tube; purple cap; minimum volume 2 mL, shipped at 4°C, on ice)
3. Include a copy of the:
 - Laboratory requisition form
 - Hospital/lab serum level report (quantitative alpha₁-antitrypsin [AAT] level), if available.

LABORATORY ANALYSIS:

Samples will be processed through a testing algorithm, including:

- PCR analysis (to detect “S” and/or “Z” alleles)
- Isoelectric focusing (phenotype identification, if indicated)
- Gene sequencing (sequencing of rare variants, if indicated)

Turn around time: approximately 30 days

SAMPLES ARE TO BE SHIPPED TO:

Dr. Andre Mattman

St. Paul's Hospital
Dept. of Pathology &
Laboratory Medicine
1081 Burrard Street, Vancouver
British Columbia, V6Z 1Y6
Phone: 604-806-8810

OR

Dr. Brian Gilfix

Central Reception, C-6
MUHC-Royal Victoria Hospital
687 Pine Avenue West, Montreal,
Quebec, H3A 1A1
Inquiries: 514-934-1934 x 34410

DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE DU DÉFICIT EN ALPHA₁-ANTITRYPSINE

La déficience en alpha₁-antitrypsine (AAT) est un trouble génétique prédisposant au développement de l'emphysème pulmonaire et une atteinte hépatique. Une imperfection structurale de la protéine AAT entraîne des niveaux insuffisants de cette protéine dans les poumons pour les protéger des enzymes dommageables. Il est primordial de s'entendre sur un traitement efficace puisque la gestion thérapeutique rapide contribue à limiter la progression de la maladie pulmonaire. Lorsqu'on soupçonne l'existence de cette maladie, on doit initier les tests de diagnostic qui incluent d'abord l'évaluation du niveau sérique de l'AAT. Des tests génétiques sont nécessaires lorsque la concentration d'AAT est inférieure à la normale. Ces tests génétiques peuvent être réalisés à l'Université de la Colombie-Britannique et à l'Université McGill.

POUR TESTER UN PATIENT :

1. Faire parvenir 1 tube de sérum congelé (2 mL, acheminé congelé)
2. Faire parvenir 1 tube de sang total (tube EDTA; capuchon violet; volume minimal de 2 mL, acheminé à 4°C, sur glace)
3. Inclure un exemplaire des documents suivants :
 - Formulaire de demande d'analyse de laboratoire
 - Une copie du rapport du taux sérique fourni par l'hôpital/le laboratoire, si disponible (taux quantitatif d'alpha₁-antitrypsine [AAT])

ANALYSES DE LABORATOIRE :

Une série de tests permettra d'analyser les échantillons, y compris :

- Dépistage par la méthode PCR (pour déceler les allèles « S » et/ou « Z »)
- Électrofocalisation (identification du phénotype, au besoin)
- Séquençage génétique (séquençage de variantes rares, au besoin)

Délai pour l'obtention des résultats : environ 30 jours

FAIRE PARVENIR LES ÉCHANTILLONS À :

D^r Andre Mattman

St. Paul's Hospital
Dept. of Pathology & Laboratory
Medicine (Département de médecine
de laboratoire et de pathologie)
1081 Burrard Street, Vancouver
Colombie-Britannique, V6Z 1Y6
Tél: 604-806-8810

OU

D^r Brian Gilfix

Réception Centrale, C-6
CUSM-Hôpital Royal Victoria
687 avenue des Pins Ouest, Montréal
Québec, H3A 1A1
Questions: 514-934-1934
poste 34410