

Postnatale genetiske analyser

Felter udfyldes tydeligt. Begge sider medsendes.

Prøve skal mærkes med navn og CPR-nr.

Forbeholdt Klinisk Genetisk Afdeling

Prøvenr.

Label

Modtagedato:

Familienr.

Patientens navn

CPR-nr.

Henvissende instans

Hospital/afdeling/afsnit

Ydernr. /Sgh.afd.-kode

Regning sendes til

Hospital/afdeling/afsnit

EAN-lokationsnr.

Svar til hvis forskellig fra henviser

Hospital/afdeling/afsnit

Ydernr. /Sgh.afd.-kode

Prøvemateriale

Blod

DNA

Andet væv (vævets art) _____

Glas med transportmedium rekvireres ved henvendelse til Klinisk Genetisk Afdeling (tlf.: 7845 5557)

Sæt label med glasnummer her

Prøvedato

Indikation og kliniske oplysninger

Kendt mutation

Screening

Analyser

Array-CGH (180K, standard analyse)

(7 ml blod i EDTA-glas)

DNA-analyser (specificeres på side 2)

(7 ml blod i EDTA-glas, for spædbørn min. 3 ml blod i EDTA-glas)

Kromosomanalyse

(Blod 2 ml i Li-Heparingsglas. På spædbørn min. 0,5 ml i Li-Heparingsglas. Vævsprøver sendes i i transportmedium)

Analyse for aneuploidi for kromosomerne 13, 18, 21 og X/Y (QF-PCR)

(min. 0,5 ml blod i Li-heparingsglas)

Cytogenetisk analyse for Fanconis anæmi

(5 ml blod i Li-heparingsglas, særlige forhold mht. prøveforsendelse, se afd. hjemmeside på www.kga.auh.dk)

Etablering af cellekultur og nedfrysning mhp. _____

FISH analyse for _____ (2 ml blod i Li-heparingsglas)

Forbeholdt Klinisk Genetisk Afdeling

Lægevisitation

Registrering

1.

2.

3.

Postnatale genetiske analyser

Felter udfyldes tydeligt. Begge sider medsendes.

Prøven skal mærkes med navn og CPR-nr.

Patientens CPR-nr

DNA-analyser

(7,5 ml blod i EDTA-glas, for spædbørn min. 3 ml blod i EDTA-glas)
Vedr. indhold af genpaneler se www.kga.auh.dk

- DNA gemmes til senere analyse
- DNA analyse for _____

Muskeldystrofier

- Beckers muskeldystrofi (DMD)
- Duchennes muskeldystrofi (DMD)
- Dystrophia myotonica type 1 (DMPK)
- Dystrophia myotonica type 2 (CNBP)
- Facio-scapulo-humeral muskeldystrofi (D4Z4, 4q35)
- Limb-Girdle muskeldystrofi type 2I (FKRP)

Charcot-Marie-Tooth, genpaneler

- Charcot-Marie-Tooths sygdom CMT1 og intermediær type
- Charcot-Marie-Tooths sygdom CMT2 og intermediær type
- Hereditær Motorisk Neuropati, HMN
- Hereditær Sensorisk Neuropati, HSN

Andre perifere neuropatier

- Amyloidosis I (TTR)
- Hereditær trykbetinget neuropati (PMP22)
- Kennedy sygdom (AR)
- Spinal muskelatrofi (SMN1)

Hereditære ataksier

- Friedreichs ataksi (FXN)
- Spinocerebellar ataksi. Pakke: 1, 2, 3, 6, 7, 17, DRPLA
- Spinocerebellar ataksi, specifik type: _____
- DRPLA (ATN1)

Neurodegenerative sygdomme

- Chorea Huntington (HTT)
- Parkinsons sygdom, tidligt debuterende form (PARK2)

Kraniosynostoser

- Kraniosynostoser (genpanel)
- Apert syndrom (FGFR2)
- Crouzon syndrom (FGFR2)
- Muenke syndrom (FGFR3)
- Pfeiffer syndrom (FGFR1)

Skeletdysplasier

- Achondroplasi (FGFR3)
- Hypochondroplasi (FGFR3)
- Saethre-Chatzen syndrom (TWIST1)
- SHOX-relateret væksthæmning (SHOX)
- Thanatophor dysplasi type 1 (FGFR3)
- Thanatophor dysplasi type 2 (FGFR3)

Skeletdysplasier genpaneler

- Osteogenesis imperfecta (genpanel)
- Letal skeletdysplasi (genpanel)
- Osteoarthritis, multipel epifyseal dysplasi, Stickler syndrom, pseudoachondroplasi (genpanel)
- Exostoser (genpanel)
- Cleidocranial dysplasi (genpanel)
- Dumbbell formet dysplasi (genpanel)
- Collagen 2 A1 sygdom (genpanel)

Genodermatoser

- Dariers sygdom (ATP2A2)
- Epidermolytisk palmoplantar keratoderma (KRT9)
- Epidermolysis bullosa simplex (KRT5 og KRT14)
- Hypohidrotisk ektodermal dysplasi, X-bunden (EDA)
- Hypohidrotisk ektodermal dysplasi, autosomal (EDAR)
- Ichthyosis, X-bunden, steroidsulfatasemangel (STS)
- Keratin 1 (KRT1)
- Keratin 10 (KRT10)

Nyresygdomme

- Polycystisk nyresygdom (genpanel)
- Tubulointerstitiel nyresygdom (genpanel)
- Steroid resistent nefrotisk syndrom (genpanel)
- CAKUT (genpanel)
- Nefronoftise (genpanel)

Syndromer

- Angelman syndrom (15q11-13)
- Beckwith-Wiedemann syndrom (11p15)
- Fragilt-X syndrom (FMR1)
- Noonan/NF1/CFC rasopati (genpanel)
- Prader-Willi syndrom (15q11-13)
- Silver-Russell syndrom (11p15)

Andre sygdomme

- Alfa1-antitrypsinmangel (SERPINA1)
- Leverkolestase (genpanel)
- Arvelig hørenedsættelse, non-syndromisk (GJB2, GJB6)
- Pendred syndrom (SLC26A4)
- Cystisk fibrose (CFTR)
- Hæmofili A (F8)
- Spielmeier-Vogts sygdom (CLN3)

Mandlig infertilitet

(2 ml blod i Li-heparinglas og 7,5 ml blod i EDTA-glas)

- Y-deletionsanalyse
- Kromosomanalyse
- Cystisk fibrose (CFTR)

Prøvemateriale gemmes i 5 år med mindre andet aftales.

Resultatet af kromosom-, FISH-, arrayCGH- og Fragilt-X analyse registreres i Dansk Cytogenetisk Centralregister af hensyn til kvalitetssikring og udvikling. Vi anmoder om, at den rekvirerende læge oplyser patienten om dette i henhold til persondatalovens bestemmelse om oplysningspligt.

Underskrift (læge)