

Rekvision af genetiske analyser



Forbeholdt MOMA

MOMA-ID

Modtaget:

(Stempel)

<p>Patient <i>Brug evt. patientlabel</i></p> <p>Patientnavn:</p> <p>CPR-nr.</p>	<p>Blodprøver</p> <p>1. prøve: Dato: Glas nr/prøve id: Prøvetager/kontrollørs initialer:</p> <p>2. prøve Dato: Glas nr/prøve id: Prøvetager/kontrollørs initialer:</p> <p><i>OBS: to forskellige personer kontrollerer at prøver og patientdata stemmer overens.*</i></p>
<p>Rekvirerende læge (<i>blokbogstaver</i>): Den rekvirerende afdelings label eller stempel:</p>	<p>Prøvemateriale</p> <p><input type="checkbox"/> Blod <input type="checkbox"/> DNA fra blod <input type="checkbox"/> Væv* <input type="checkbox"/> DNA fra væv* <i>*Kun efter aftale, ikke akkrediteret</i></p> <p>Regning sendes til:</p>
<p>Kliniske oplysninger (<i>udfyldes altid, vedlæg evt. stamtræ</i>):</p> <p>Registreringsnummer (HNPCC-registret el.lign.)</p> <p>Rådgivnings nr. / Jour. nr. (rekvirentens):</p> <p>Patienten ønsker IKKE, at resultaterne af undersøgelsen sendes til HNPCC registret. <input type="checkbox"/></p>	
<p>Undersøgelse for kendt variant</p> <p>Gen:</p> <p>Familie med kendt variant: <i>Den patient, hvor familiens variant blev fundet (indekspatient)</i></p> <p>Navn: Cpr-nr eller MOMA-ID:</p> <p>Variantens betegnelse:</p> <p>Hvor og af hvem er familien genetisk udredt:</p>	
<p>Vejledning</p> <p>Prøvemateriale * Der sendes 2 glas EDTA-blod á min. 3 ml (optimalt udtaget fra patienten uafhængigt af hinanden), eller DNA. Prøve 2 anvendes til at kontrollere resultatet. Hvis MLPA indgår i analysen, anbefaler vi at sende EDTA-blod fremfor DNA. Andet prøvemateriale (fx væv) kun efter aftale.</p> <p>Forsendelse Blod eller DNA med almindelig post</p> <p>Holdbarhed Mindst 8 dage ved almindelig postforsendelse</p> <p>Prøve sendes til Molekylær Medicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Palle Juul-Jensens Boulevard 99, 8200 Aarhus N</p> <p>Svartider Kendt variant: Skriftligt svar sendes senest 10 hverdage efter modtagelse af prøven, hvis indekspatienten er analyseret på MOMA. Screening: Skriftligt svar sendes senest 8 uger (Cancerpanel) eller 3 mdr. (Hjertepanel, Thorakal aortadilatation panel, Exom endokrinologi) efter modtagelse af prøven. I juli måned og omkring højtider kan der forekomme længere svartider.</p> <p>Henvendelse Laboratoriet: <i>tlf. 784 55330</i> sekretariat: <i>tlf. 784 55310</i> e-mail: <i>MolekylaerMedicinskAfdeling@auh.rm.dk</i> Rekvisionsblanket og Informeret samtykke blanket: <i>moma.auh.dk</i> eller <i>moma.dk</i>. Kontakt os gerne for yderligere information.</p> <p>Bestilling af genpaneler Genpaneler sekventeres med NGS, betydende fund valideres med Sangersekventering. Begge metoder er akkrediterede i laboratoriet. Delpaneler kan bestilles enkeltvis eller kombineret, og kan efterbestilles mod betaling. Exomsekventering, endokrinologi og sekventering af væv er ikke akkrediterede metoder. Se moma.auh.dk eller moma.dk for mere information.</p>	

Arvelig Cancer	Arvelig Hjertesygdom	
MOMA Arvelig Cancerpanel v3, 108 gener <i>Inkluderer alle nedenstående delpaneler, genliste på moma.auh.dk.</i> <input type="checkbox"/>	MOMA Hjerterpanel v4, 102 gener <i>Inkluderer alle nedenstående delpaneler, genliste på moma.auh.dk.</i> <input type="checkbox"/>	
Mammacancer v2 <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, STK11, TP53	Kardiomyopati v4 <input type="checkbox"/> ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CDH2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, FKTN, FLNC, FXN, GATA4, GLA, GAA, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL, ZBTB17	
Ovariecancer v3 <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*, RAD51C, RAD51D, STK11	Primær arvelig arytmie v4 <input type="checkbox"/> AKAP9, ANK2, ANO1, BEST3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, RANGRF, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SLC4A3, SNTA1, TRDN, TRPM4	
Andre mamma-/ovarietcancer gener v1 <input type="checkbox"/> ATM, BARD1, CHEK2, FAM175A, FANCM, GEN1, MRE11A, NBN, PIK3CA, PPM1D, RINT1, XRCC2	FH, Familiær Hyperkolesterolemie v1 <input type="checkbox"/> APOB, LDLR, PCSK9	
CRC disposition v1 <input type="checkbox"/> APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM, GREM1-enhancer, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2*, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11	Amyloidose v1 <input type="checkbox"/> TTR	
Lynch syndrom v1 <input type="checkbox"/> EPCAM, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, PMS2*	Thorakal aortadilatation v4, 27 gener <input type="checkbox"/> ACTA2, CBS, COL3A1, COL4A5, EFEMP2, ELN, FBLN2, FBN1, FBN2, FLNA, GATA5, HEYL, LOX, MMP3, MYH11, MYLK, NOTCH1, PKD1, PKD2, PLOD1, PRKG1, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TIMP4	
FAP og MAP v1 <input type="checkbox"/> APC, MUTYH	Andre analyser	
Polypose v1 <input type="checkbox"/> BMPR1A, ENG, PTCH1, PTEN, SMAD4, STK11, GREM1-enhancer	Exom, endokrinologi v3 (ikke akkrediteret) <input type="checkbox"/> <i>Genliste på moma.auh.dk</i>	
Multipel Endokrin Neoplasi v3 <input type="checkbox"/> AIP, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GNA11, GNAS, MEN1, NTRK1, PRKAR1A, RET, SDHB, SDHC, SDHD, VHL	Informeret samtykke er arkiveret i MidtEPJ <input type="checkbox"/> <i>Blanket findes på moma.auh.dk</i>	
Neurofibromatose v1 <input type="checkbox"/> NF1, NF2, SPRED1		
Nyrecancer v3 <input type="checkbox"/> BAP1, CDKN2B, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, VHL		
Gorlin syndrom v3 <input type="checkbox"/> PTCH1, PTCH2, SUFU		
Li-Fraumeni syndrom v1 <input type="checkbox"/> TP53		
Peutz-Jegher syndrom v1 <input type="checkbox"/> STK11		
Hereditary Diffuse Gastric Cancer (HDGC) v1 <input type="checkbox"/> CDH1		
<i>* MLPA indgår i analysen</i>		

Dato Tlf. E-mail:

Underskrift