

# Rekvision af genetiske analyser



Forbeholdt MOMA

MOMA-ID .....

Modtaget:

(Stempel og initialer)

<b>Patient</b> <i>Patientlabel påsættes</i>  <b>Patientnavn:</b> .....  <b>CPR-nr.</b> .....	<b>Blodprøver</b> <b>1. prøve:</b> Dato: ..... Glas nr/prøve id: ..... Prøvetager/kontrollørs initialer: .....  <b>2. prøve</b> Dato: ..... Glas nr/prøve id: ..... Prøvetager/kontrollørs initialer: .....  <i>OBS: to forskellige personer kontrollerer at prøver og patientdata stemmer overens.**</i>
<b>Rekvirerende læge (blokbogstaver):</b>  ..... Den rekvirerende afdelings label eller stempel:	<b>Prøvemateriale</b> <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>  <b>Regning sendes til:</b> ..... .....
<b>Kliniske oplysninger (udfyldes altid, vedlæg evt. stamtræ):</b>  .....  Registreringsnummer (HNPCC-registret el.lign.) ..... Rådgivnings nr. / Jour. nr. (rekvirentens): ..... Patienten ønsker <b>IKKE</b> , at resultaterne af undersøgelsen sendes til HNPCC registret. <input type="checkbox"/>	
<b>Undersøgelse for kendt variant</b> <b>Gen:</b> ..... <b>Familie med kendt variant:</b> <i>Den patient, hvor familiens variant blev fundet (indekspatient)</i> Navn: ..... CPR-nr eller MOMA-ID: ..... Variantens betegnelse: ..... Hvor og af hvem er familien genetisk udredt: .....	
<b>Vejledning</b> <b>Prøvemateriale</b> <b>**</b> To glas EDTA-blod (optimalt to indstik) eller DNA sendes. Voksne og børn over 15 år: 2 x 4 ml, børn under 15 år 2 x 2ml, minimum prøvemængde (neonatale, akut syge børn, problemer med venepunktur) 500µl. Prøve 2 anvendes som kontrol. Hvis MLPA indgår i analysen, anbefaler vi EDTA-blod fremfor DNA. Andet prøvemateriale (fx væv) kun efter aftale.	
<b>Forsendelse og holdbarhed</b> Blod eller DNA sendes med almindelig post, holdbart mindst 8 dage ved almindelig postforsendelse	
<b>Prøve sendes til</b> <b>Molekylær Medicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Palle Juul-Jensens Boulevard 99, 8200 Aarhus N</b>	
<b>Svartider</b> <b>Kendt variant:</b> Skriftligt svar sendes senest 10 hverdage efter modtagelse af prøven, hvis indekspatienten er analyseret på MOMA. <b>Screening:</b> Skriftligt svar sendes senest 8 uger (Cancerpanel) eller 3 mdr. (Hjertepaneller, exomer og andre analyser) efter modtagelse af prøven. I juli måned og omkring højtider kan der forekomme længere svartider.	
<b>Henvendelse</b> Laboratoriet: tlf. 784 55330 sekretariat: tlf. 784 55310 e-mail: <a href="mailto:MolekylaerMedicinskAfdeling@auh.rm.dk">MolekylaerMedicinskAfdeling@auh.rm.dk</a> Rekvisionsblanket og link til blanket til informeret samtykke findes på <a href="http://moma.auh.dk">moma.auh.dk</a> Kontakt os gerne for yderligere information.	
<b>Bestilling af genpaneler</b> Genpaneler, exomer og helgenomer sekventeres med NGS, metoden er akkrediteret efter DS/EN ISO 15189:2013. Delpaneler kan bestilles enkeltvis eller kombineret, og kan efterbestilles mod betaling. Sekventering af væv er en ikke akkrediteret metode. <b>Se <a href="http://moma.auh.dk">moma.auh.dk</a> eller <a href="http://moma.dk">moma.dk</a> for mere information.</b>	

Arvelig Cancer	Arvelige Hjertesygdomme	
<b>MOMA Arvelig Cancerpanel v4, 119 gener</b> <i>Inkluderer alle nedenstående delpaneler (antal gener i parenteser), genliste på moma.auh.dk.</i> <input type="checkbox"/>	<b>MOMA Hjerterpanel v6, 106 gener</b> <input type="checkbox"/> <i>Inkluderer alle 4 nedenstående delpaneler (antal gener i parenteser), genliste på moma.auh.dk.</i>	
<b>Mammacancer v2 (6)</b> <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, STK11, TP53	<b>Kardiomyopati v6 (66)</b> <input type="checkbox"/> ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CDH2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DNAJC19, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FHL2, FHOD3, FKTN, FLNC, FXN, GATA4, GLA, GAA, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK3, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, PSEN1, PSEN2, PTPN11, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL, ZBTB17	
<b>Ovariecancer v3 (11)</b> <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*, RAD51C, RAD51D, STK11	<b>Primær Arvelig Arytmi v6 (39)</b> <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, SLC22A5, SNTA1, TECRL, TRDN, TRPM4	
<b>Andre mamma-/ovariecancergener v3 (12)</b> <input type="checkbox"/> ABRAXAS1, ATM, BARD1, CHEK2, FANCM, GEN1, MRE11, NBN, PIK3CA, PPM1D, RINT1, XRCC2	<b>FH, Familiær Hyperkolesterolemia v1 (3)</b> <input type="checkbox"/> APOB, LDLR, PCSK9	
<b>Kolorektalcancer og Polypose, v1 (20)</b> <input type="checkbox"/> APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM**, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS1, PMS2*, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SCG5**, SMAD4, , STK11	<b>Amyloidose v1 (1)</b> <input type="checkbox"/> TTR	
<b>Lynch syndrom v2 (5)</b> <input type="checkbox"/> EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*	<b>Andre arvelige sygdomme</b> <i>Genlister og samtykkeblanket på moma.auh.dk</i>	
<b>FAP og MAP v1 (2)</b> <input type="checkbox"/> APC, MUTYH	<b>Hypertriglyceridæmi/Chylomicræmi v1 (6)</b> <input type="checkbox"/> APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LMF1, LPL	
<b>MEN, Multipel Endokrin Neoplasi v3 (18)</b> <input type="checkbox"/> AIP, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GNA11, GNAS, MEN1, NTRK1, PRKAR1A, RET, SDHB, SDHC, SDHD, VHL	<b>PAH, Pulmonal Arteriel Hypertension v1 (8)</b> <input type="checkbox"/> ACVRL1, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, SMAD9, TBX4	
<b>Neurofibromatose v1 (3)</b> <input type="checkbox"/> NF1, NF2, SPRED1	<b>Thorakal aortadilatation v5 (28)</b> <input type="checkbox"/> ACTA2, CBS, COL3A1, COL4A5, EFEMP2, ELN, FBLN2, FBN1, FBN2, FLNA, GATA5, HCN4, HEYL, LOX, MMP3, MYH11, MYLK, NOTCH1, PKD1, PKD2, PLOD1, PRKG1, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, TIMP4	
<b>Nyrecancer v3 (12)</b> <input type="checkbox"/> BAP1, CDKN2B, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, VHL	<b>Exom, endokrinologi v4 (478)</b> <input type="checkbox"/> <i>Samtykke påkrævet</i>	
<b>Gorlin syndrom v3 (3)</b> <input type="checkbox"/> PTCH1, PTCH2, SUFU	<b>Exom, DSD, Disorders of Sex Development v1 (80)</b> <input type="checkbox"/> <i>Samtykke påkrævet</i>	
<b>Li-Fraumeni syndrom v1 (1)</b> <input type="checkbox"/> TP53	<b>Monogen fedme v1 (52)</b> <input type="checkbox"/> <i>Samtykke påkrævet</i>	
<b>Peutz-Jegher syndrom v1 (1)</b> <input type="checkbox"/> STK11	<b>MODY, Mature Onset of Diabetes in the Young v1 (15)</b> <input type="checkbox"/>	
<b>HDGC, Hereditary Diffuse Gastric Cancer v2 (2)</b> <input type="checkbox"/> CDH1, CTNNA1		
<b>Malignt Melanom v1 (10)</b> <input type="checkbox"/> ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POLE, POT1, TERF2IP, TERT		
<b>Pancreascancer v1 (11)</b> <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2*, PRSS1, STK11		
<b>Schwannomatose v1 (4)</b> <input type="checkbox"/> SMARCB1, LZTR1, NF1, NF2		

\* MLPA indgår i analysen \*\* Kun CNV analyse

Dato ..... Tlf. ....

E-mail: .....

Underskrift .....

Forbeholdt MOMA

Note