

Rekvision af genetiske analyser (v38)



Forbeholdt MOMA

MOMA-ID

Modtaget:

(Stempel og initialer)

| | |
|--|--|
| Patient <i>Patientlabel påsættes</i> Patientnavn: CPR-nr. | Blodprøver 1. prøve: Dato: Glas nr/prøve id: Prøvetager/kontrollørs initialer: 2. prøve Dato: Glas nr/prøve id: Prøvetager/kontrollørs initialer: <i>OBS: to forskellige personer kontrollerer at prøver og patientdata stemmer overens.</i> |
| Rekvirerende læge <i>(fulde navn, blokbogstaver):</i> Den rekvirerende afdelings label eller stempel: | Prøvemateriale <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> |
| Regning sendes til: | |
| Kliniske oplysninger <i>(udfyldes altid, vedlæg evt. stamtræ):</i> Registreringsnummer (HNPCC-registret el.lign.) Rådgivningsnr./Jour. nr./Familiernr. (rekvirentens): Patienten ønsker IKKE , at resultaterne af undersøgelsen sendes til HNPCC registret. <input type="checkbox"/> | |
| Undersøgelse for kendt variant Gen: Familie med kendt variant <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: | Efterbestilling <input type="checkbox"/> Gen: Genpanel: kryds af på side 2 Mosaicisme <i>(ikke akkrediteret)</i> Gen: |
| Vejledning | |
| Prøvemateriale | To glas EDTA-blod 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. |
| Forsendelse og holdbarhed | Blod eller DNA sendes med almindelig post, holdbart mindst 8 dage ved almindelig postforsendelse. Prøver sendes til Molekylær Medicinsk Afdeling, Aarhus Universitetshospital, Palle Juul-Jensens Boulevard 99, 8200 Aarhus N |
| 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 efter modtagelse af prøven. Efterbestilling: Skriftligt svar sendes senest 3 uger efter modtagelse af bestillingen. I juli måned og omkring højtider kan der forekomme længere svartider. |
| Henvendelse og blanketter | Laboratoriet: tlf. 784 55330 sekretariat: tlf. 784 55310 e-mail: MolekylærMedicinskAfdeling@auh.rm.dk Rekvisitionsblanket og blanket til informeret samtykke findes på moma.auh.dk under <i>Til fagfolk>For rekvirenter></i> <i>Rekvissionsblanket og samtykke</i> |
| Bestilling af genpaneler | 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. Patientens samtykke er altid påkrævet ved genpaneler, det er rekvirentens ansvar at indhente og opbevare samtykke. Sekventering af væv og mosaicisme er ikke akkrediterede metoder. <i>Se Til fagfolk>For rekvirenter på moma.auh.dk for mere information og genlister.</i> |

| Arvelig Cancer | Arvelige Hjertesygdomme |
|--|--|
| MOMA Arvelig Cancerpanel v4 (119) <input type="checkbox"/> <i>Inkluderer alle nedenstående delpaneler (antal gener i parenteser).</i> | MOMA Hjerterpanel v6 (106) <input type="checkbox"/> <i>Inkluderer alle 4 nedenstående delpaneler (antal gener i parenteser).</i> |
| Mammacancer og ovariecancer v1 (16) <input type="checkbox"/> ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 | Kardiomyopati v6 (66) <input type="checkbox"/> |
| Kolorektalcancer og Polypose v2 (21) <input type="checkbox"/> APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM**, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2*, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SCG5 (GREM1-enhancer)**, SMAD4, STK11, TP53 | Primær Arvelig Arytmi v6 (39) <input type="checkbox"/> |
| Prostatacancer v1 (7) <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2* | FH, Familiær Hyperkolesterolem v1 (3) <input type="checkbox"/> |
| Carney syndrom v1 (1) <input type="checkbox"/> PRKAR1A | Amyloidose v1 (1) <input type="checkbox"/> |
| Lynch syndrom v2 (5) <input type="checkbox"/> EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2* | Andre arvelige sygdomme |
| MEN, Multipel Endokrin Neoplas v3 (18) <input type="checkbox"/> AIP, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GNA11, GNAS, MEN1, NTRK1, PRKAR1A, RET, SDHB, SDHC, SDHD, VHL | Hypertriglyceridæmi/Chylomicroæmi v1 (6) <input type="checkbox"/> |
| Neurofibromatose v1 (3) <input type="checkbox"/> NF1, NF2, SPRED1 | PAH, Pulmonal Arteriel Hypertension v1 (8) <input type="checkbox"/> |
| Nyrecancer v3 (12) <input type="checkbox"/> BAP1, CDKN2B, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, VHL | Thorakal aortadilatation v5 (28) <input type="checkbox"/> |
| Gorlin syndrom v3 (3) <input type="checkbox"/> PTCH1, PTCH2, SUFU | Endokrinologi v5 (479) <input type="checkbox"/> |
| Li-Fraumeni syndrom v1 (1) <input type="checkbox"/> TP53 | DSD, Disorders of Sex Development v1 (80) <input type="checkbox"/> |
| Peutz-Jegher syndrom v1 (1) <input type="checkbox"/> STK11 | Monogen fedme v1 (52) <input type="checkbox"/> |
| HDGC, Hereditary Diffuse Gastric Cancer v2 (2) <input type="checkbox"/> CDH1, CTNNA1 | MODY, Mature Onset of Diabetes in the Young v1 (15) <input type="checkbox"/> |
| Malignt Melanom v1 (10) <input type="checkbox"/> ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POLE, POT1, TERF2IP, TERT | Trombocytdedefekt v1 (80) <input type="checkbox"/> |
| Pancreascancer v1 (11) <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2*, PRSS1, STK11 | <p><i>Patientens samtykke er påkrævet til alle genpanel-analyser. Det er rekvirentens ansvar, at indhente og opbevare samtykket.</i></p> <p>Genpaneler og genlister på moma.auh.dk under >Til fagfolk>For Rekvirenter > Genpaneler og Genlister</p> <p>Rekvision og samtykkeblanket på moma.auh.dk under Til fagfolk>For rekvirenter> Rekvisionsblanket og samtykke</p> <p><i>* MLPA indgår i analysen ** Kun CNV analyse</i></p> |
| Schwannomatose v2 (4) <input type="checkbox"/> SMARCB1, LZTR1, NF2 | |

Molekylær Medicinsk Afdeling / rekvision v.38 - 2022-01-07

Dato Tlf.

E-mail:

Underskrift

Forbeholdt MOMA
Note