

Rekvision af genetiske analyser (v41)



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 (fulde navn, blokbogstaver): 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 Regning sendes til:
Kliniske oplysninger (udfyldes altid, vedlæg evt. stamtræ): 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 (ikke akkrediteret) 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.
Forsendelse og holdbarhed	Blod eller DNA sendes med almindelig post, holdbart mindst 8 dage ved almindelig postforsendelse. Prøver sendes til: Aarhus Universitetshospital, MOMA/ Molekylær Medicinsk Afdeling, Carl Krebs Vej 36, 8200 Aarhus N
Svartider	Kendt variant: Skriftligt svar sendes senest 4 uger efter modtagelse af prøven. 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 Rekvisionsblanket og blanket til informeret samtykke findes på moma.auh.dk under <i>Til fagfolk>For rekvirenter> Rekvisionsblanket 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. Mosaicisme er en ikke-akkrediteret metode. Se <i>Til fagfolk>For rekvirenter på moma.auh.dk for mere information og genlister.</i>

Arvelig Cancer	Arvelige Hjertesygdomme
MOMA Arvelig Cancerpanel v5 (124) <input type="checkbox"/> <i>Inkluderer alle nedenstående delpaneler (antal gener i parenteser).</i>	MOMA Hjerterpanel v7 (118) <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 v7 (52) <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 arythmi v7 (41) <input type="checkbox"/>
Prostatacancer v1 (7) <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*	FH, Familiær hyperkolesterolemie v2 (7) <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 neoplasi 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 v6 (41) <input type="checkbox"/>
Gorlin syndrom v3 (3) <input type="checkbox"/> PTCH1, PTCH2, SUFU	Marfan/Loeys-Dietz syndrom v1 (9) <input type="checkbox"/>
Li-Fraumeni syndrom v1 (1) <input type="checkbox"/> TP53	Endokrinologi v5 (479) <input type="checkbox"/>
Peutz-Jegher syndrom v1 (1) <input type="checkbox"/> STK11	DSD, Disorders of sex development v1 (80) <input type="checkbox"/>
HDGC, Hereditary diffuse gastric cancer v2 (2) <input type="checkbox"/> CDH1, CTNNA1	Hypogonadotrop hypogonadisme v1 (53) <input type="checkbox"/>
Malignt melanom v1 (10) <input type="checkbox"/> ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A (p16INK4A og p14ARF), MITF, POLE, POT1, TERF2IP, TERT	Monogen fedme v1 (52) <input type="checkbox"/>
Pancreascancer v1 (11) <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, CDKN2A (p16INK4A og p14ARF), EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2*, PRSS1, STK11	MODY, Mature onset of diabetes in the young v2 (14) <input type="checkbox"/>
Schwannomatose v2 (3) <input type="checkbox"/> LZTR1, NF2, SMARCB1	Trombocytdedefekt v1 (80) <input type="checkbox"/>
Fæokromocytom v1 (12) <input type="checkbox"/> FH, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL	<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>Rekvitation og samtykkeblanket på moma.auh.dk under Til fagfolk>For rekvirenter> Rekvitionsblanket og samtykke</p> <p><i>* MLPA indgår i analysen ** Kun CNV analyse</i></p>
Dato Tlf. E-mail: Underskrift	Forbeholdt MOMA Note