

Rekvision af genetiske analyser



Forbeholdt MOMA

MOMA-ID

Modtaget:

(Stempel og initialer)

Patient <i>Brug evt. patientlabel</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 (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* <i>*Kun efter aftale, ikke akkrediteret</i> Regning sendes til:
Kliniske oplysninger (udfyldes altid, vedlæg evt. stamtræ): Registreringsnummer (HNPCC-registret el.lign.) Rådgivnings nr. / Jour. nr. (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:	
Vejledning 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.	
Forsendelse	Blod eller DNA med almindelig post
Holdbarhed	Mindst 8 dage ved almindelig postforsendelse
Prøve 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 (Cancerpanel) eller 3 mdr. (Hjertepanel, Thorakal aortadilatation, Exom endokrinologi og Andre analyser) efter modtagelse af prøven. I juli måned og omkring højtider kan der forekomme længere svartider.
Henvendelse	Laboratoriet: tlf. 784 55330 sekretariat: tlf. 784 55310 e-mail: MolekylaerMedicinskAfdeling@auh.rm.dk Rekvisionsblanket og Informeret Samtykke blanket: moma.auh.dk eller moma.dk. Kontakt os gerne for yderligere information.
Bestilling af genpaneler	Genpaneler sekventeres med NGS, metoden er akkrediteret efter DS/EN ISO 15189:2013. 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.

Arvelig Cancer	Arvelig Hjertesygdom	
MOMA Arvelig Cancerpanel v4, 119 gener <i>Inkluderer alle nedenstående delpaneler, genliste på moma.auh.dk.</i> <input type="checkbox"/>	MOMA Hjerterpanel v6, 106 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 v6 <input type="checkbox"/> ABCB9, 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	
Ovariecancer v3 <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*, RAD51C, RAD51D, STK11	Primær arvelig arytmi v6 <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	
Andre mamma-/ovariecancergener v2 <input type="checkbox"/> ABRAXAS1, ATM, BARD1, CHEK2, FAM175A, FANCM, GEN1, MRE11, NBN, PIK3CA, PPM1D, RINT1, XRCC2	FH, Familiær Hyperkolesterolemia v1 <input type="checkbox"/> APOB, LDLR, PCSK9	
Kolorektalcancer og Polypose, v1 <input type="checkbox"/> APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM**, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS1, PMS2*, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SCG5**, SMAD4, STK11	Amyloidose v1 <input type="checkbox"/> TTR	
Lynch syndrom v2 <input type="checkbox"/> EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*	Hypertriglyceridæmi/Chylomicroæmi v1, 6 gener <input type="checkbox"/> APOA5, APOC2, APOE, GPIHBP1, LMF1, LPL	
FAP og MAP v1 <input type="checkbox"/> APC, MUTYH	PAH, Pulmonal Arteriel Hypertension v1, 8 gener <input type="checkbox"/> ACVRL1, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, SMAD9, TBX4	
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	Thorakal aortadilatation v6, 28 gener <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, TGFB2R1, TGFB2R2, TIMP4	
Neurofibromatose v1 <input type="checkbox"/> NF1, NF2, SPRED1	<h2>Andre analyser</h2>	
Nyrecancer v3 <input type="checkbox"/> BAP1, CDKN2B, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, VHL	Exom, endokrinologi v3 (ikke akkrediteret) <input type="checkbox"/> <i>Genliste på moma.auh.dk</i>	
Gorlin syndrom v3 <input type="checkbox"/> PTCH1, PTCH2, SUFU	Informeret samtykke er arkiveret i MidtEPJ <input type="checkbox"/> <i>Blanket findes på moma.auh.dk</i>	
Li-Fraumeni syndrom v1 <input type="checkbox"/> TP53	Monogen fedme v1 <input type="checkbox"/> <i>Genliste på moma.auh.dk</i>	
Peutz-Jegher syndrom v1 <input type="checkbox"/> STK11	Informeret samtykke er arkiveret i MidtEPJ <input type="checkbox"/> <i>Blanket findes på moma.auh.dk</i>	
HDGC, Hereditary Diffuse Gastric Cancer v2 <input type="checkbox"/> CDH1, CTNNA1	MODY, Mature Onset of Diabetes in the Young v1 <input type="checkbox"/> <i>Genliste på moma.auh.dk</i>	
Malignt melanom v1 <input type="checkbox"/> ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POLE, POT1, TERF2IP, TERT		
Pancreascancer v1 <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM**, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2*, PRSS1, STK11		
Schwannomatose v1 <input type="checkbox"/> SMARCB1, LZTR1, NF1, NF2		
<i>* MLPA indgår i analysen ** Kun CNV analyse</i>		

Dato Tlf. E-mail:

Underskrift