

FORBEHOLDT LABORATORIET

Modtagedato Glasnr. 1
 Prøvenr. Glasnr. 2

REKVISITION OG PRØVE SENDES TIL:

Afdeling for Molekylær Diagnostik
 Klinik Diagnostik
 Aalborg Universitetshospital, Nord
 Reberbansgade, 9000 Aalborg
 Tlf. +45 97 66 56 31 / Sikker mail: mol-dia@rn.dk

PATIENT-INFORMATION

CPR-nr. Navn Familienr.

Indikation

PROBAND-INFORMATION

Kendt familie (*gentest for familiens kendte variant*)

CPR-nr. Navn PrøveID

Mutation:

REKVIRENT **OBS. DETTE FELT SKAL UDFYLDES (BLOKBOGSTAVER/STEMPEL)**

Læge: Regning til:

Afdeling/
Hospital: EAN-nr.

PRØVEMATERIALE

Blod DNA Normalvæv Tumurvæv DNA-oprensning til opbevaring DNA/Blod gemt tidl.
 Andet materiale

ANALYSER (For flere detaljer om analyser se hjemmeside www.aalborguh.rn.dk/afsnit-og-ambulatorier/afdeling-for-molekylaer-diagnostik)

- Cystisk Fibrose, ver.1 CFTR (50 hyppigste varianter)
- Cystisk Fibrose, ver.1 CFTR (NGS-sekventering af hele genet)
- Mandlig Infertilitet, ver.1 Y-Deletion
- Familiær Hyperkolesterolæmi, ver.1 APOB, LDLR, PCSK9
- Hel-Exomsekventering, ver.1 WES
- Hereditær Pankreatitis, ver.1 CFTR, PRSS1, SPINK1
- Koagulation, AT3 - Antithrombin (SERPINC1)
- Leri-Weill dyschondrosteosis, SHOX (MLPA)

Marfan, Loey-Dietz Syndrom og Familiær Thorakal Aortaaneurisme og Dissektion (fTAAD)

- fTAAD, ver.1 ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, NOTCH1, SKI, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2

CPR-nr.	<input type="text"/>	Patientnavn	<input type="text"/>	Familienr.	<input type="text"/>
---------	----------------------	-------------	----------------------	------------	----------------------

ANALYSER Fortsat fra side 1

Non-Syndromisk Hørenedsæt.(NSHL), ver.1 *Genpanel (se liste på hjemmesiden under Genetisk Lab/Analyser)*

Non-Syndromisk Hørenedsæt.(NSHL), ver.1 *GJB2, GJB6, SLC26A4*

Syndromisk Hørenedsættelse, ver.1 *Genpanel (se liste på hjemmesiden under Genetisk Lab/Analyser)*

Syndromisk Hørenedsættelse - Underpaneler inkl. gap-filling

Alport Syndrom, ver.1 *COL4A3, COL4A4, COL4A5*

Auriculo-kondylært Syndrom, ver.1 *EDN1, GNAI3, PLCB4*

Baraitser-Winther Syndrom, ver.1 *ACTB, ACTG1*

Brown-Vialetto-van Laere Syndrom, ver.1 *SLC52A2, SLC52A3*

BOR Syndrom(Brancio-Oto-Renalt), ver.1 *EYA1, SIX1, SIX5*

CHARGE Syndrom, ver.1 *CHD7, SEMA3E, TBX22*

Coffin-Siris Syndrom, ver.1 *ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOX11*

Cornelia de Lange Syndrom, ver.1 *HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3*

Deafness-Male Infertility Syndrom, ver.1 *CDC14A, CNV-analyse for deletion af STRC-CATSPER2*

Jervel & Lange-Nielsen Syndrom, ver.1 *KCNE1, KCNQ1*

LADD Syndrom(Lacrimo-Auriculo-Dento-Digital), ver.1 *FGF10, FGFR2, FGFR3*

Osteogenesis Imperfecta, ver.1 *COL1A1, COL1A2*

Pendred Syndrom, ver.1 *FOXI1, KCNJ10, SLC26A4*

Perrault Syndrom, ver.1 *CLPP, ERAL1, HARS2, HSD17B4, LARS2, TWNK*

Refsum Syndrom, ver.1 *PEX7, PHEH*

Stickler Syndrom, ver.1 *COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COL11A1, LOXL3*

Townes-Brocks Syndrom, ver.1 *FAM58A, SALL1, SALL4*

Treacher-Collins Syndrom, ver.1 *POLR1C, POLR1D, TCOF1*

Usher Syndrom, ver.1 *ADGRV1 (tidl.GPR98), CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN*

Waardenburg Syndrom, ver.1 *EDN3, EDNRB, KITLG, MITF, PAX3, SNAI2, SOX10, TYR*

Wolfram / Wolfram-like Syndrom, ver.1 *CISD2, WFS1*

Ataxi & Hørenedsættelse, ver.1 *ABHD12, ATP1A3, DNMT1, PEX7, PHYH, SLC9A1, SLC52A2, SLC52A3, TWNK, WFS1*

Hjerterytmeforstyrrelser & Hørenedsættelse, ver.1 *CACNA1D, KCNE1, KCNQ1*

Nyreagenesi & Hørenedsættelse, ver.1 *EYA1, FGF10, FGFR2, FGFR3, GATA3, SALL1, SALL4, SF3B4, SIX1, SIX5, TBC1D24, TFAP2A, TP63*

Nyresvigt & Hørenedsættelse, ver.1 *ALMS1, BSND, CD151, CLCNKA, CLCNKB, COL4A3, COL4A4, COL4A5, GATA3, NLRP3, SALL1*