

PATIENT-INFORMATION

CPR-nr.

Navn

Familienr.

ANALYSER FORTSAT (For flere detaljer om analyser, se hjemmesiden www.aalborguh.rm.dk/afsnit-og-ambulatorier/afsnit-for-molekylaer-diagnostik)

Marfan, Loeys-Dietz Syndrom og Familiær Thorakal Aortaaneurisme og Dissektion (fTAAD), ver. 1 (se liste på hjemmesiden)

Noonan Syndrom, ver.1 (Se liste på hjemmesiden under Genetisk Lab/Analyser)

Noonan Syndrom (Prænatal), ver.1 NRAS, KRAS, BRAF, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, HRAS, MAP2K1, MAP2K2

Y-deletion, ver.1 MIKRODELETIONER I Y-KROMOSOMET

Non-Syndromisk Hørenedsættelse (NSHL) (Hyppigste), ver. 1, GJB2, GJB6, SLC26A4

Non-Syndromisk Hørenedsættelse (NSHL), ver. 1 GENPANEL (se liste på hjemmesiden under genetisk lab/analyser)

Syndromisk Hørenedsættelse (SHL), ver. 1 GENPANEL (se liste på hjemmesiden under genetisk lab/analyser)

Syndromisk Hørenedsættelse (SHL) - Underpaneler inkl. gap-filling

Alport Syndrom, ver.1 COL4A3, COL4A4, COL4A5

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

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

Hjerterytmeforstyrrelser & Hørenedsættelse, ver.1 CACNA1D, KCNE1, KCNQ1MSH2 inkl. EPCAM deletion

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

LADD Syndrom (Prænatal), ver.1 FGF10, FGFR2, FGFR3

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

Osteogenesis Imperfecta, ver.1 COL1A1, COL1A2

Pendred Syndrom, ver.1 FOXP1, 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