



REKVIRENT	PASIENT
Rekvirentkode: Navn: Adresse:	Fødselsnr: <input type="checkbox"/> Kvinne Navn: <input type="checkbox"/> Mann Adresse: Etnisitet: <input type="checkbox"/> Poliklinisk <input type="checkbox"/> Inneliggende Familienummer: <input type="text"/>
Kopi av svar sendes til:	<input type="checkbox"/> Sykdomsdiagnostikk <input type="checkbox"/> Kontrollprøve <input type="checkbox"/> Prediktiv testing (genetisk veiledning påkrevd) Har fått genetisk veiledning: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei

SKRIV INN ØNSKET ANALYSE / PROBLEMSTILLING (Se baksiden og www.genetikportalen.no)

Klinisk problemstilling:

Ønsket analyse:

Kjent sekvensvariant:

Kontrollprøve av tidligere utført analyse:
Oppgi gen, sekvensvariant og prøvenr.

Indeksperson:

Oppgi legemidler ved
farmakogenetisk analyse:

PRØVEMATERIALE

Prøve tatt (dato/sign) _____ / _____ / _____

EDTA-blod (3mL)

Heparin-blod (4mL) (uten gel/kuler)

Parafininnstøpt prøvemateriale: _____
(Preparatnr./operasjonsår og patologi-lab)

Annet: _____

NB: Til ***NF1/2**-analysene trengs **Heparin- + EDTA-blod**, tas og sendes som hasteprobe man- og tirsdag.
Unngå å sende heparin-prøve opp mot helligdager og høytider.

Dato

Signatur rekvirent

FOR LABORATORIET

Ikke skriv
her



Medisinsk Genetisk Laboratorium

Avd. for medisinsk genetik

St. Olavs Hospital HF

PASIENT

Fødselsnr:

Navn:

VÅRE ANALYSER

KREFTPANEL: 127 gener (v.1.2)

*MLPA tilgjengelig.

†EPCAM analyseres kun på MLPA (exon 3, 8 og 9).

Panelpakke 2 kan kun rekvireres av medisinsk genetiske avdelinger.

• Arvelig brystkreft (v.1.2)

1: *BRCA1, *BRCA2

2: ATM, BARD1, *BRCA1, *BRCA2, *CDH1, CHEK2, NBN, *NF1, PALB2, *PTEN, *STK11, *TP53

• Arvelig eggstokkreft (v.1.1)

1: *BRCA1, *BRCA2

2: *BRCA1, *BRCA2, BRIP1, *MLH1, *MSH2, *MSH6, *PMS2, RAD51C, RAD51D

• Arvelig gastrointestinalkreft (v.1.3)

1: *MLH1, *MSH2, *MSH6, *PMS2, *EPCAM

2: *APC, ATM, AXIN2, BLM, *BMPR1A, *CDH1, CHEK2, ENG, GALNT12, *GREM1, *MLH1, *MSH2, *MSH6, *MUTYH, NTHL1, *PMS2, POLD1, POLE, *PTEN, *SMAD4, *STK11, *TP53, *EPCAM

• Arvelig malignt melanom (v.1.2)

1: *CDK4, *CDKN2A

2: *BAP1, *CDK4, *CDKN2A, POT1

• Arvelig nyrekreft (v.1.1)

2: *BAP1, CDC73, FH, FLCN, HNF1A, MET, *MLH1, *MSH2, *MSH6, *PMS2, *PTEN, *SDHA/B/C/D, TSC1, TSC2, *VHL, *EPCAM

• Arvelig bukspyttkjertelkreft (v.1.1)

2: ATM, *BRCA1, *BRCA2, *CDKN2A, *MLH1, *MSH2, *MSH6, PALB2, *PMS2, POLD1, POLE, PRSS1, SPINK1, STK11, *TP53, *EPCAM

• Arvelig prostatakreft (v.1.2)

1: *BRCA2, *MSH2

2: ATM, *BRCA1, *BRCA2, CHEK2, HOXB13, *MLH1, *MSH2, *MSH6, NBN, *PMS2, *EPCAM

• Arvelig hjernekreft (v.2.1)

2: AIP, *APC, *CDKN2A, CDKN1B, DICER1, MEN1, *MLH1, *MSH2, *MSH6, NBN, *NF1, *NF2, *PMS2, PRKAR1A, POT1, *PTCH1, PTCH2, *PTEN, SMARCA4, SMARCB1, *SUFU, *TP53, TSC1, TSC2, *VHL

• Arvelig endokrine neoplasier

1A: Endokrine MTC FEO GLANGLIOM (v.1.2)
FH, KIF1B, MAX, *NF1, PDGFRA, RET, *SDH(A) /B/C/D, SDHAF2, TMEM127, *VHL

1B: Endokrine biskjoldbruskkjertel (v.1.2)
AIP, CASR, CDC73, CDKN1B, MEN1, RET

• Arvelig thyroideakreft (v.1.2)

2: *APC, CDC73, DICER1, MEN1, PRKAR1A, *PTEN, *SDHB, *TP53, WRN

ANDRE INDIKASJONER:

- Birt-Hogg-Dubé syndrom (FLCN)
- Cowden syndrom (AKT, KLLN, PIK3CA, *PTEN, *SDHB)
- DICER1 syndrom (DICER1)
- Familær multiple osteokondromer (EXT1, EXT2)
- GIST (NF1*, SDHA, SDHB*, SDHC*, SDHD*, KIT)
- Gorlin syndrom (*PTCH1, PTCH2, *SUFU) (v.1.1)
- Li-Fraumeni (*TP53)
- Retinoblastom (RB1)
- Rhabdoid tumor (SMARCB1, SMARCA4)
- Tuberøs sklerose (TSC1, TSC2)
- Xeroderma pigmentosum (XPA, XPC)
- Wilms tumor (WT1)
- Nevrofibromatose type1 (**NF1***)
- Nevrofibromatose type 2 (**NF2***)
- Legius syndrome, NFLS (SPRED1)
- Metakromatisk leukodystrofi, MLD (ARSA)
- Parkinson syndrom, familiær type, Park 8 (LRRK2)

FARMAKOGENETIKK – LEGEMIDDELOMSETNING:

- **CYP2D6** (Cytokrom P-450-enzym)
- **CYP2C9** (Cytokrom P-450-enzym)
- **CYP2C19** (Cytokrom P-450-enzym)
- **CYP1A2** (Cytokrom P-450-enzym)
- **CYP2B6** (Cytokrom P-450-enzym)
- **CYP3A4** (Cytokrom P-450-enzym)
- **CYP3A5** (Cytokrom P-450-enzym)
- **5-HTTLPR** (Serotonintransportøren, SLC6A4)
- **NAT2** (N-acetyltransferase 2)
- **SLCO1B1** (Transportpumpe for opptak av statiner i lever)
- **TPMT** (Tiopurin-metyltransferase)
- **UGT1A4** (Glukuroniderende enzym)
- **VKORC1** (Målenzymet ved behandling med warfarin)

Analysepakker:

- **CYP-panel:** CYP2D6 CYP2C9 CYP2C19 CYP1A2
- **Warfarin-panel:** VKORC1 CYP2C9
- **SSRI-panel:** 5-HTTLPR CYP2D6 CYP2C19

www.legemiddelhandboka.no/Generelle/93902 viser oppdatert tabell over legemidler som metaboliseres av ulike cytokrom P450 (CYP)-enzymer i leveren.

DNA BASERT TRISOMITEST:

- **Kromosom 13, 18, 21**

Materiale: EDTA-blod, fostervann, chorionvev samt annet ferskt vev. Karyotyping utføres ved Haukeland Universitetssykehus.

Seksjon for Medisinsk genetisk laboratorium

Laboratoriesenteret, 5.etg
Erling Skjalgssons gt. 1
N-7006 Trondheim

Laboratorium

Tel: 725 73 484
E-mail: genetikklab@stolav.no
www.stolav.no

Poliklinikk

Tel: 728 36 370
E-mail: genetikk@stolav.no