



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* <input type="checkbox"/> Bærertesting* (*Genetisk veiledning påkrevd) Har fått genetisk veiledning: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nei
SKRIV INN ØNSKET ANALYSE / PROBLEMSTILLING (Se baksiden og <a href="http://www.genetikportalen.no">www.genetikportalen.no</a> )	
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) _____ / _____ / _____	
<input type="checkbox"/> EDTA-blod (3mL) For DNA-analyser.	
<input type="checkbox"/> Heparin-blod (4mL) (uten gel/kuler) For RNA-analyser. <i>Heparin-prøver tas mandag og tirsdag, og sendes som hasteprobe. Unngå å sende heparin-prøve opp mot helligdager og høytider.</i> <b>NB: Til *NF1/2-analyser trengs Heparin- + EDTA-blod</b>	
<input type="checkbox"/> Parafininnstøpt prøvemateriale: _____ (Preparatnr./operasjonsår og patologi-lab)	
<input type="checkbox"/> Annet: _____	
_____	_____
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:** (v.1.2)

Prøvemateriale for alle panelpakker: EDTA-blod

\*kopitallsanalyse utføres

†EPCAM: kun kopitallsanalyse for 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.1.2)
  - 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, SDHA/\*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 syndrom, 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](http://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](mailto:genetikklab@stolav.no)  
[www.stolav.no](http://www.stolav.no)

#### Poliklinikk

Tel: 728 36 370  
E-mail: [genetikkk@stolav.no](mailto:genetikkk@stolav.no)