



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

**SKRIV INN ØNSKET ANALYSE / PROBLEMSTILLING (Se baksiden og [www.genetikportalen.no](http://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, familær 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)