



REKVIRENT	PASIENT	
HER-id:	Fødselsnr:	Kvinne
Navn:	Navn:	Mann
Adresse:	Adresse:	Poliklinisk Inneliggende
Kopi av svar sendes til:	Etnisitet:	Familienummer:
Har pasienten noen gang fått benmargstransplantasjon?	Ja	Nei
Har pasienten aktiv leukemi eller hatt leukemi de siste 3 måneder?	Ja	Nei
Har pasienten noen gang fått cytostatikabehandling?	Ja	Nei
	Sykdomsdiagnostikk	Kontrollprøve
	Prediktiv testing*	Bærertesting*
	*Testing av friske personer krever genetisk veiledning (jf. Lov om human medisinsk bruk av bioteknologi)	

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

Klinisk problemstilling er påkrevd:

Rekvirert analyse kan bli endret basert på klinisk informasjon

Ønsket analyse:

Ved rekvirering av kjent variant, oppgi gen, c. og p. nomenklatur, og referanse

Ved rekvirering av analyse på avdød, oppgi navn på slektning:

PRØVEMATERIALE

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

EDTA-blod (3mL) for DNA-analyser.

Heparin-blod (4mL) (uten gel/kuler) for RNA-analyser.

Heparinprøver tas og sendes mandag eller tirsdag, unngå sending opp mot helligdager og høytider. Den er holdbar i 5 døgn. Heparinprøven skal oppbevares i minst 24 timer i romtemperatur etter prøvetakning.

Annet:

Ved forsendelse av DNA, oppgi hvilket prøvemateriale DNA er ekstrahert fra.

Dato

Signatur rekvirent



Medisinsk Genetisk Laboratorium

Avd. for medisinsk genetik
St. Olavs Hospital HF

PASIENT

Fødselsnr:

Navn:

ANALYSER - se www.genetikportalen.no

NGS GENPANEL

NGS-Arvelig kreft-CNV, v1.0

APC, ATM, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, GREM1-enhancer, HOXB13, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRSS1, PTEN, RAD51C, RAD51D, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SPINK1, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

NGS-Bryst- og eggstokkreft-CNV, v3.0

ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, DICER1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NTHL1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

NGS-Cowden syndrom-CNV, v3.0

AKT1, PIK3CA, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD

NGS-Endokrine tumores-CNV, v5.1

AIP, AP2S1, APC, BRCA1, BRCA2, CASR, CDC73, CDKN1B, DICER1, EPCAM, FH, GNA11, KIF1B, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PMS2, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, VHL, WRN

NGS-GIST-CNV, v2.1

NF1, PDGFRA, KIT, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD

NGS-Gorlin syndrom-CNV, v3.0

PTCH1, PTCH2, SMO, SUFU

NGS-Hyperkalsemi og hyperparathyroidisme-CNV, v1.0

AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GNA11, MEN1, RET

NGS-Malignt melanom-CNV, v3.0

BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, EPCAM, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POT1

NGS-Nevroblastom-CNV, v2.0

ALK, KIF1B, NF1, PHOX2B

NGS-Neurologiske tumores-CNV, v3.0

AIP, APC, BRCA1, BRCA2, CDKN1B, CDKN2A, DICER1, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PMS2, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTCH2, PTEN, RB1, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL

NGS-Prostatakreft-CNV, v3.0

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, TP53

NGS-Schwannomatose og meningeomatose-CNV, v2.0

BAP1, LZTR1, NF1, NF2, PRKAR1A, PTEN, SMARCB1, SMARCE1, SUFU

NGS-Tuberøs sclerose-CNV, v2.0

TSC1, TSC2

NEUROFIBROMATOSE

NGS-Neurofibromatose type 1 og Legius syndrom-CNV, v1.0

NF1, SPRED1

Pasient > 6 år: EDTA-blod

Pasient < 6 år: EDTA- og heparin-blod

Ved vanskelig prøvetakning, prioriter heparin

NGS FOKUS-GEN

Det er mulig å utføre analyse av ett eller noen få gener (fokus-gen). Skriv ønsket gen(er) i feltet nedenfor.

ANDRE ANALYSER

Metakromatisk leukodystrofi (ARSA)

DNA-basert trisomitest, kromosom 13, 18, 21

RNA-analyse

Genlister for panelene blir jevnlig oppdatert. Genpanelversjon og genlister angis i svrappporten fra laboratoriet.

Seksjon for Medisinsk genetisk laboratorium

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

Laboratorium
E-mail: genetikklab@stolav.no
www.stolav.no

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