

## REKVISITION AF GENETISKE ANALYSER FOR ARVELIGE SYGDOMME

### PATIENTINFORMATION (Brug evt. patientlabel)

Navn:

CPR-nr.:

Familie nr.:

Rekv. læge:

Rekv. Afd.:

Svar til:

### BLODPRØVE

1. Blodprøveglas (6 ml EDTA)

Dato:                      Glas nr.:

Prøvetager/kontrollørs underskrift:

2. Blodprøveglas (6 ml EDTA)

Dato:                      Glas nr.:

Prøvetager/kontrollørs underskrift:

### PRØVEMATERIALE

Blod

FFPE

Væv

Oprenset DNA fra:

Evt. kommentar til prøvemateriale:

### REKVIRERING - REKVISITIONSSÆDDEL

**Helgenomsekventering:** Udfyld side 3 og indhent samtykke (se nedenfor)

**Genpanel:** Udfyld side 2/3 og indhent samtykke hvis relevant (se nedenfor)

**Enkeltgen:** Udfyld side 4 og indhent samtykke hvis relevant (se nedenfor)

**Kendt familiær variant:** Udfyld side 4

### REKVIRERING - SUNDHEDSPLATFORMEN

#### Helgenomsekventering

1. I best./ord. søgefelt: søg på EPC kode (EPC00165) eller Labka kode (DNAWGS)
2. I notater: skriv et kort oplæg inkl. kliniske oplysninger og familiehistorik
3. Indhent samtykke (se nedenfor)

#### Genpanel (vælges hvis to eller flere gener fra panelet ønskes)

1. I best./ord. søgefelt: søg på EPC/NPU kode eller Labka kode (se side 2/3 for relevante koder)
2. I best./ord. modul: kryds af i "Fuld screening" eller kryds af i de enkelte gener der ønskes
3. Indhent samtykke hvis relevant (se nedenfor)

#### Enkeltgen

1. I best./ord. søgefelt: søg på gennavn eller NPU kode (se side 4 for relevante koder)
2. I best./ord. modul: vælg "Hel gen analyse (screening)"
3. Indhent samtykke hvis relevant (se nedenfor)

#### Kendt familiær variant

1. I best./ord. søgefelt: søg på gennavn eller NPU kode (se side 4 for relevante koder)
2. I best./ord. modul: Vælg "Kendt mutation (diagnose)" og udfyld relevante oplysninger

### SAMTYKKE

Analysen der udføres vha. helgenomsekventering er markeret med \* og kræver samtykke fra patienten. Samtykket indhentes via <https://ngc.dk/blanketter-og-vejledninger>, udfyldes og scannes ind i Sundhedsplatformen under fanen **Medie**. Rekvirerende afdelinger udenfor Region H og Region Sjælland bedes sende samtykket med rekvisitionsseddelen.

### PRØVEHÅNDTERING

Prøvemateriale kan afleveres på afdelingen i dagarbejdstid eller sendes med posten til:

**Afdeling for Genomisk Medicin 4113**

Rigshospitalet

Blegdamsvej 9

2100 København Ø

### SVARTID (efter modtagelse af prøve):

Helgenomsekventering: indenfor 6 uger

Genpaneler: 3-4 uger

Kendt familiær variant: 14 dage

### KONTAKT

Sekretariat: Tlf. 3545 4113

Vagthavende læge eller AC-medarbejder: Tlf. 3545 3110

E-mail: genomiskmedicin.rigshospitalet@regionh.dk

## ARVELIG KRÆFT

### Arvelig kræft (DNAARVCAN) (EPC00291) §

ACD, APC, AXIN2, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN2A, CDKN2B, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, GREM1, MET, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RNF43, SDHB, SDHC, SMAD4, STK11, TERF2IP, TERT, TP53 og VHL

### Brystkræft (DNABRYST) (EPC00098) §

**BRCA-generne:** BRCA1 og BRCA2

**Lille genpanel:** BRCA1, BRCA2, CDH1, PALB2, PTEN, RAD51C og TP53

**Stort genpanel:** BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 og TP53

**Grønlandske founder varianter** (NPU19029)

BRCA1: c.115T>G, p.Cys39Gly og

BRCA1: c.4684\_4685del, p.Pro1562Leufs\*11

### Carneys syndrom (DNACARNEY) (RHB00845) \*

PRKAR1A

### Cowdens syndrom (DNACOWDEN) (EPC00048) \*

AKT1, PIK3CA og PTEN

### Gorlins syndrom (DNAGORLIN) (EPC00163) \*

PTCH1, PTCH2 og SUFU

### Maligt melanom (DNAMELANOM) (EPC00088) §

ACD, BAP1, CDK4, CDKN2A(p14ARF), CDKN2A (p16INK4a), MITF, POLE, POT1, TERF2IP og TERT

### Nyrekræft (DNANYRECAN) (EPC00085) §

BAP1, CDKN2B, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHB, SDHC og VHL

### Sjælden ovariekræft (DNAOC) (EPC00164) \*

INHA, INHBA og SMARCA4

### Tarmkræft/Polypose (DNAHPCC) (EPC00084) §

**Lille genpanel:** EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6 og PMS2

**Stort genpanel:** APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM, GREM1 (enhancer), MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11 og TP53

### Ventrikelkræft (DNAMAVECAN) (EPC00047) \*

CDH1, CTNNA1 og MAP3K6

## IMMUNDEFEKT

### Immundefekt genpanel (DNAWGS) (EPC00165) \*

Genpanel opdateres løbende i forhold til nyeste litteratur ☒

## HÆMATOLOGISK SYGDOM

### Erythrocytose (DNAERYTRO) (EPC00052) \*

BPGM, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, EPO, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, PIEZO1, PKLR og VHL

### Familier blødningstendens

**ISTH TIER1** (DNAISTH) (EPC00271) \*

Nyeste genpanel fra International Society of Thrombosis and Haemostasis (ISTH)

**DNATHROMB** (RHB00794) \*

Udvidet genpanel for familier trombocytopeni og/eller blødningstendens ☒

### Fanconi anæmi (DNAFANC) (EPC00089) \*

BLM, BRCA2, BRIP1, BTBD12/SLX4, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C og XRCC2

### Hæmfagocytisk lymfocytose (DNAWGSFHL) (EPC00231) \*

AP3B1, BLOC1S6, ITK, LYST, MAGT1, PRF1, RAB27A, SH2D1A, STXBP2, STX11, UNC13D og XIAP

### Hæmokromatose

**Hæmokromatose (DNAHFEL)** (NPU27502) §

Hyppige varianter i HFE: p.Cys282Tyr og p.His63Asp

**Hæmokromatose panel (DNAHÆMOKRO)** (EPC00099) \*

HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1 og TFR2

## ENDOKRINOLOGISK SYGDOM

### Familier hyperparathyroidisme (DNAPHPT) (EPC00086) §

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

### Familier hypokalciurisk hyperkalcæmi (DNAFAMHH) (EPC00226) §

CASR, AP2S1 og GNA11

### Fæokromocytom (DNAFÆOKROM) (EPC00083) §

FH, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127 og VHL

### Hypofyse adenom (DNAHYPFYS) (EPC00087) \*

AIP og GNAS

### Hypofosfatæmisk rakis (DNARICKETS) (EPC00055) \*

CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGFG23 og PHEX

### Hypokaliæmi (DNAWGS) (EPC00165) \* - inkl. Bartters-, Liddles- og Gitelmans syndrom

Genpanel opdateres løbende i forhold til nyeste litteratur ☒


### Pseudohypaldosteronisme (DNAHPA) (EPC00049) \*

NR3C2, SCNN1A, SCNN1B og SCNN1G

\* Analyser udføres som helgenomsekventering og kræver skriftligt samtykke. Samtykket indhentes via

<https://ngc.dk/blanketter-og-vejledninger> og scannes ind i Sundhedsplatformen under Medie (Region H eller Sjælland).

☒ For yderligere information om genpanelet, kan vagthavende læge/AC kontaktes på Tlf. 35453110.

§ Akkrediterede analyser  DANAK  
EKAM Reg.No. 1018


## REKVISITION AF GENPANELER

### ANDRE ARVELIGE SYGDOMME

|  |   |
|--|---|
| <b>Cholestase inkl. Gilberts syndrom (DNACHOLST)</b><br>(EPC00051) *<br><i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1, BAAT, BLVRA, HSD3B7, TJP2 og UGT1A1</i>  | <b>Hirschsprungs sygdom (DNAHIRSCH)</b> (EPC00090) §<br><i>RET</i>                    |
| <b>DPYD - dihydropyrimidin dehydrogenase mangel (DNADPYD)</b> (NPU19060)<br><i>DPYD (RB*2A/ rs3918290): c.1905+1G&gt;A</i><br><i>DPYD (DPYD*13/ rs55886062): c.1679T&gt;G, p.Ile560Ser</i><br><i>DPYD (rs67376798): c.2846A&gt;T, p.Asp949Val</i><br><i>DPYD (rs56038477): c.1236G&gt;A, p.Glu412Glu</i> | <b>Laktoseintolerans (DNAMCM6)</b> (NPU36715)   |
|  | <b>Microarray copy number variation (kopitalsændringer) (DNACYTOSCA)</b> (EPC00167) § |

\* Analyser udføres som helgenomsekventering og kræver skriftligt samtykke. Samtykket indhentes via <https://ngc.dk/blanketter-og-vejledninger> og scannes ind i Sundhedsplatformen under Medie (Region H eller Sjælland).

‡ For yderligere information om genpanelet, kan vagthavende læge/AC kontaktes på Tlf. 35453110.

§ Akkrediterede analyser  **DANAK**  
DNA Reg. No. 1018

## REKVISITION AF HELGENOMSEKVENTERING

### Helgenomsekventering (DNAWGS) (EPC00165) \*

#### KLINISKE OPLYSNINGER ELLER HPO TERMER

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
- 6.

#### FAMILIEHISTORIK

(Beskriv familiehistorik og/eller tegn et stamtræ):

#### FAMILIEUNDERSØGELSE

Medsend prøver på forældre eller andre familiemedlemmer der skal inkluderes i analysen og udfyld nedenfor:


Relation: CPR nr:

Relation: CPR nr:

## REKVISITION AF ENKELTGENER

|  |                            |                            |                            |   |
|--|----------------------------|----------------------------|----------------------------|---|
| <i>ABCB4</i> (NPU54026)*                   | <i>CDKN1B</i> (NPU31432) § | <i>FH</i> (NPU32945) §     | <i>MSH3</i> (NPU29193) §   | <i>SCNN1B</i> (NPU54533)*                 |
| <i>ABCB11</i> (NPU30026)*                  | <i>CDKN2A</i> (NPU19037) § | <i>FLCN</i> (NPU50767) §   | <i>MSH6</i> (NPU19271) §   | <i>SCNN1G</i> (NPU54534)*                 |
| <i>ACD</i> (NPU54028) §                    | <i>CDKN2B</i> (NPU19038) § | <i>FOCAD</i> (NPU57114)*   | <i>MUTYH</i> (NPU37138) §  | <i>SDHA</i> (NPU57126) §                  |
| <i>AIP</i> (NPU28397)*                     | <i>CDKN2C</i> (NPU28395)*  | <i>GALNT12</i> (NPU29186)* | <i>MYH9</i> (NPU57117)*    | <i>SDHAF2</i> (NPU56913) §                |
| <i>AKT1</i> (NPU54078)*                    | <i>CHEK2</i> (NPU28286)*   | <i>GNA11</i> (NPU59089) §  | <i>NBN</i> (NPU29195)*     | <i>SDHB</i> (NPU39827) §                  |
| <i>ALK</i> (NPU54093)*                     | <i>COMT</i> (NPU31770)*    | <i>GNAS1</i> (NPU33523)*   | <i>NR3C1</i> (NPU37513)*   | <i>SDHC</i> (NPU39828) §                  |
| <i>AP2S1</i> (NPU54480) §                  | <i>CTNNA1</i> (NPU54735)*  | <i>GREM1</i> (NPU57115) §  | <i>NR3C2</i> (NPU54531) §  | <i>SDHD</i> (NPU39829) §                  |
| <i>APC</i> (NPU19008) §                    | <i>DICER1</i> (NPU28499) § | <i>HAMP</i> (NPU43772)*    | <i>NTHL1</i> (NPU57118) §  | <i>SEC23B</i> (NPU54521)*                 |
| <i>ATM</i> (NPU19019)*                     | <i>DMP1</i> (NPU54504)*    | <i>HBA1</i> (NPU19105)*    | <i>PALB2</i> (NPU29201) §  | <i>SLC40A1</i> (NPU28067)*                |
| <i>ATP8B1</i> (NPU32951)*                  | <i>EGLN1</i> (NPU54526)*   | <i>HBA2</i> (NPU19106)*    | <i>PHEX</i> (NPU38276)*    | <i>SLX4</i> ( <i>BTBD12</i> ) (NPU54097)* |
| <i>ATR</i> (NPU54091)*                     | <i>EGLN2</i> (NPU54527)*   | <i>HBB</i> (NPU19107)*     | <i>PIK3CA</i> (NPU29117)*  | <i>SMAD4</i> (NPU36565) §                 |
| <i>AXIN2</i> (NPU29170)                    | <i>EGLN3</i> (NPU54528)*   | <i>HFE</i> (NPU27502)*     | <i>PKLR</i> (NPU19272)*    | <i>SMAD9</i> (NPU57124)*                  |
| <i>BAAT</i> (NPU54495)*                    | <i>ENPP1</i> (NPU54505)*   | <i>HFE2</i> (NPU33952)*    | <i>PMS1</i> (NPU19251)*    | <i>SMARCA4</i> (NPU54517)*                |
| <i>BAP1</i> (NPU54130) §                   | <i>EPAS1</i> (NPU54530)*   | <i>HIF1A</i> (NPU33969)*   | <i>PMS2</i> (NPU19252) §   | <i>STK11</i> (NPU19273) §                 |
| <i>BARD1</i> (NPU29171)*                   | <i>EPCAM</i> (NPU29181) §  | <i>HOXB13</i> (NPU54520)*  | <i>POLD1</i> (NPU57119) §  | <i>SUFU</i> (NPU54522)*                   |
| <i>BLM</i> (NPU56911)*                     | <i>ERCC4</i> (NPU56916)*   | <i>HSD3B7</i> (NPU54493)*  | <i>POLE</i> (NPU54516) §   | <i>TERC</i> (NPU57125)*                   |
| <i>BLVRA</i> (NPU54494)*                   | <i>EPOR</i> (NPU54525)*    | <i>HSD11B2</i> (NPU34190)* | <i>POT1</i> (NPU54033) §   | <i>TERF2IP</i> (NPU54515) §               |
| <i>BMPR1A</i> (NPU30872) §                 | <i>EXO1</i> (NPU29182)*    | <i>IL28B</i> (NPU28114)*   | <i>PRKAR1A</i> (NPU29203)* | <i>TERT</i> (NPU54524) §                  |
| <i>BPGM</i> (NPU54529)*                    | <i>FAM175A</i> (NPU29184)* | <i>INH A</i> (NPU56918)*   | <i>PRSS1</i> (NPU19176)*   | <i>TFR2</i> (NPU40745)*                   |
| <i>BRCA1</i> (NPU19029) §                  | <i>FAN1</i> (NPU57113)*    | <i>INHBA</i> (NPU56917)*   | <i>PTCH1</i> (NPU28736)*   | <i>TJP2</i> (NPU54034)*                   |
| <i>BRCA2</i> (NPU19030) §                  | <i>FANCA</i> (NPU56910)*   | <i>IPMK</i> (NPU57116)*    | <i>PTEN</i> (NPU38851) §   | <i>TMEM127</i> (NPU28298) §               |
| <i>BRIP1</i> (NPU29172) §                  | <i>FANCB</i> (NPU56909)*   | <i>MAP3K6</i> (NPU56915)*  | <i>RAD50</i> (NPU29204)*   | <i>TP53</i> (NPU19201) §                  |
| <i>BTNL2</i> (NPU30926)*                   | <i>FANCC</i> (NPU56908)*   | <i>MAX</i> (NPU56914) §    | <i>RAD51B</i> (NPU57120)*  | <i>UGT1A1</i> (NPU27995)*                 |
| <i>BUB1</i> (NPU57112)*                    | <i>FANCD2</i> (NPU56907)*  | <i>MCM6</i> (NPU36715) §   | <i>RAD51C</i> (NPU29205) § | <i>UIMC1</i> (NPU29215)*                  |
| <i>CARD15</i> (NPU34293)*                  | <i>FANCE</i> (NPU56906)*   | <i>MEN1</i> (NPU19136) §   | <i>RAD51D</i> (NPU29206) § | <i>VHL</i> (NPU19207) §                   |
| <i>CASR</i> (NPU19257) §                   | <i>FANCF</i> (NPU56905)*   | <i>MET</i> (NPU36769) §    | <i>RB1</i> (NPU19180)*     | <i>WT1</i> (NPU19209)*                    |
| <i>CAV3</i> (NPU31231)*                    | <i>FANCG</i> (NPU5690)*    | <i>MITF</i> (NPU56127) §   | <i>RECQL</i> (NPU57121)*   | <i>XRCC2</i> (NPU29217)*                  |
| <i>CDC73</i> ( <i>HRPT2</i> ) (NPU29176) § | <i>FANCI</i> (NPU56903)*   | <i>MLH1</i> (NPU19220) §   | <i>RET</i> (NPU19181) §    | <i>XRCC3</i> (NPU29218)*                  |
| <i>CDH1</i> (NPU19035) §                   | <i>FANCL</i> (NPU56902)*   | <i>MLH3</i> (NPU19306) §   | <i>RINT1</i> (NPU57122)*   | Andet: _____                              |
| <i>CDK4</i> (NPU28297) §                   | <i>FANCM</i> (NPU56912)*   | <i>MRE11A</i> (NPU29192)*  | <i>RPS20</i> (NPU57123)*   |   |
| <i>CDKN1A</i> (NPU28396)*                  | <i>FGF23</i> (NPU32928)*   | <i>MSH2</i> (NPU19219) §   | <i>SCNN1A</i> (NPU54532)*  |   |

\* Analyser udføres som helgenomsekventering og kræver skriftligt samtykke. Samtykket indhentes via <https://ngc.dk/blanketter-og-vejledninger> og scannes ind i Sundhedsplatformen under Medie (Region H eller Sjælland).

§ Akkrediterede analyser  DANAK  
EXAM Reg. No. 0518

## UNDERSØGELSE FOR KENDT FAMILIÆR VARIANT

### PROBANDINFORMATION

Variant påvist hos:

Navn:

CPR-nr.:

Gen

Variantnomenklatur

Hvor er varianten påvist? (sygehus, laboratorie etc.)