

**Rekvisition af genetiske analyser** Version 9

|  |  |
|--|--|
| <p><b>Patientinformation:</b><br/>(Brug evt. patientlabel)</p> <p>Patient navn: _____</p> <p>CPR nr.: _____</p> <p><b>Rekvirerende læge:</b> _____</p> <p><b>Familie/B nr.:</b> _____</p> <p><b>Regning sendes til:</b><br/>_____</p> <p>EAN-nummer: _____</p> <p>Kontaktperson: _____</p> <p>Svar sendes til:<br/>_____</p> | <p><b>Blodprøve:</b></p> <p>1. Blodprøveglass (6 ml EDTA)</p> <p>Dato: _____ Kl. _____</p> <p>Glas nr: _____</p> <p>Prøvetager/kontrollørs underskrift: _____</p> <p>2. Blodprøveglass (6 ml EDTA)</p> <p>Dato: _____ Kl. _____</p> <p>Glas nr: _____</p> <p>Prøvetager/kontrollørs underskrift: _____</p> <p>OBS! to forskellige personer kontrollerer at prøve og patientdata stemmer overens.</p> |
|  | <p><b>Prøvemateriale:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Blod    <input type="checkbox"/> Oprenset DNA    <input type="checkbox"/> FFPE    <input type="checkbox"/> Andet</p> <p><input type="checkbox"/> Fra blod</p> <p><input type="checkbox"/> Fra FFPE</p> <p><input type="checkbox"/> Fra andet: _____</p> <p><b>EVT. kommentar til prøvemateriale:</b></p>                                   |

**Undersøgelse for kendt familie mutation**

|   |  |
|---|--|
| <p><b>Familieinformation:</b><br/>Hos hvem er mutationen fundet?</p> <p>Navn: _____</p> <p>CPR nr.: _____</p> <p>Gen navn, mutations-nomenklatur og exon nummer:<br/>_____</p> <p>Hvilket hospital har fundet mutationen?<br/>_____</p> | <p><b>Kliniske oplysninger:</b></p>  |
|   | <p><b>Familie stamtræ:</b><br/>(Tegn eller vedlæg venligst et stamtræ)</p> |

**Prøvehåndtering og svartid**

|  |  |
|--|--|
| <p><b>Svartid:</b></p> <p><b>Kendt familiær mutation:</b> Skriftligt svar sendes indenfor 14 dage efter modtagelse af prøven.</p> <p><b>Genpakker (Bryst- og ovariekræft, Tyktarmskræft (colon cancer) og Fæokromocytom):</b><br/>Skriftligt svar sendes indenfor 3-4 uger efter modtagelse af prøven.</p> <p><b>Genpakker (andre):</b><br/>Skriftligt svar sendes indenfor 6 uger efter modtagelse af prøven.</p> | <p><b>Prøvehåndtering:</b><br/>Prøvemateriale sendes med almindelig post til:<br/><b>Genomisk Medicin, afsnit 4113</b><br/><b>Rigshospitalet</b><br/><b>Blegdamsvej 9</b><br/><b>2100 København Ø</b></p> <p><b>Yderligere spørgsmål:</b><br/>Sekretariat:<br/>Tlf: 3545 4113/ Fax: 3545 4435<br/>E-mail: <a href="mailto:gendiagnostik.rigshospitalet@regionh.dk">gendiagnostik.rigshospitalet@regionh.dk</a></p> |
|--|--|

**Undersøgelse for arvelig sygdom – genpakker\***

|   |                          |   |                          |
|---|--------------------------|---|--------------------------|
| <b>Bryst- og ovariekræft (DNABRYST)</b> (EPC00098) <input type="checkbox"/><br><i>BRCA1 og BRCA2</i><br><b>(BRCA-gener)</b>                                   | <input type="checkbox"/> | <b>Colon cancer/tyktarmskræft/polypose (DNAHNPCC)</b> (EPC00084) <input type="checkbox"/><br><i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (MMR gener)</i><br><b>(Lille pakke)</b>  | <input type="checkbox"/> |
| <b>BRCA1 – Grønlandske founder varianter</b> <input type="checkbox"/><br>(c.115T>G/nt 234T>G, p.Cys39Gly og c.4684_4685delCC/nt 4803delCC)                    | <input type="checkbox"/> | <b>Colon cancer/tyktarmskræft/polypose (DNAHNPCC)</b> (EPC00084) <input type="checkbox"/><br><i>APC, AXIN2, BMPR1A, EPCAM, GREM1 (enhancer), MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4 og STK11</i><br><b>(Stor pakke)</b> | <input type="checkbox"/> |
| <b>Bryst- og ovariekræft (DNABRYST)</b> (EPC00098) <input type="checkbox"/><br><i>BRCA1, BRCA2, CDH1, PALB2, PTEN, RAD51C og TP53</i><br><b>(Lille pakke)</b> | <input type="checkbox"/> | <b>Bryst- og ovariekræft (DNABRYST)</b> (EPC00098) <input type="checkbox"/><br><i>BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 og TP53 (Stor pakke)</i>  | <input type="checkbox"/> |
| <b>Ventrikelkræft (DNAMAVECAN)</b> (EPC00047) <input type="checkbox"/><br><i>CDH1, CTNNA1 og MAP3K6</i>   | <input type="checkbox"/> | <b>Sjælden ovariekræft (DNAOC)</b> (EPC00164) <input type="checkbox"/><br><i>INHA, INHBA, og SMARCA4</i>  | <input type="checkbox"/> |
| <b>Gorlins syndrom (DNAGORLIN)</b> (EPC00163) <input type="checkbox"/><br><i>PTCH1 og SUFU</i>  | <input type="checkbox"/> | <b>Cowdens syndrom (DNACOWDEN)</b> (EPC00048) <input type="checkbox"/><br><i>AKT1, PIK3CA, PTEN og SEC23B</i>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Fækromocytom (DNAFÆOKROM)</b> (EPC00083) <input type="checkbox"/><br><i>FH, MAX, MDH2, MEN1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, NF1 og VHL</i>        | <input type="checkbox"/> | <b>Nyrekæft (DNANYRECAN)</b> (EPC00085) <input type="checkbox"/><br><i>BAP1, CDKN2B, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHB, SDHC og VHL</i>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Familier hyperparathyroidisme (DNAPHPT)</b> (EPC00086) <input type="checkbox"/><br><i>AP2S1, CaSR, CDC73, CDKN1B, MEN1, GNA11 og RET</i>                   | <input type="checkbox"/> | <b>Malignt melanom (DNAMELANOM)</b> (EPC00088) <input type="checkbox"/><br><i>ACD, BAP1, CDK4, CDKN2A(p14ARF), CDKN2A (p16INK4a), MITF, POLE, POT1, TERF2IP og TERT</i>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Carneys sygdom (DNACARNEY)</b> (RHB00845) <input type="checkbox"/><br><i>PRKAR1A (NPU29203)</i>  | <input type="checkbox"/> | <b>Hypofyse adenom (DNAHYPFYS)</b> (EPC00087) <input type="checkbox"/><br><i>AIP og GNAS1</i>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Hæmokromatose (DNAHFEL)</b> (NPU27502) <input type="checkbox"/><br><i>Cys282Tyr og His63Asp</i>  | <input type="checkbox"/> | <b>Fanconi anæmi (DNAFANC)</b> (EPC00089) <input type="checkbox"/><br><i>BLM, BRCA2, BRIP1, BTBD12/SLX4, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C og XRCC2.</i>                                    | <input type="checkbox"/> |
| <b>Hæmokromatose-pakke (DNAHÆMOKRO)</b> (EPC00099) <input type="checkbox"/><br><i>HAMP, HFE, HFE2, TFR2 og SLC40A1</i>  | <input type="checkbox"/> | <b>Hypofosfatæmisk rakitis (DNARICKETS)</b> (EPC00055) <input type="checkbox"/><br><i>DMP1, ENPP1, FGFG23 og PHEX</i>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Exom sekventering (DNAEXOM)</b> (NPU56901) <input type="checkbox"/>  | <input type="checkbox"/> | <b>Hirschprungs sygdom (DNAHIRSCH)</b> (EPC00090) <input type="checkbox"/><br><i>RET</i>  | <input type="checkbox"/> |
| <b>Erythrocytose (DNAERYTRO)</b> (EPC00052) <input type="checkbox"/><br><i>BPGM, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, PKLR og VHL</i>           | <input type="checkbox"/> | <b>Cholestase/Gilberts syndrom (DNACHOLST)</b> (EPC00051) <input type="checkbox"/><br><i>ABCB4, ABCB11, ATP8B1, BAAT, BLVRA, HSD3B7, TJP2 og UGT1A1</i>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Familier blødningstendens (DNATHROMB)</b> (RHB00794) <input type="checkbox"/><br>Exom sekventering   | <input type="checkbox"/> | <b>Familier hypokalciurisk hyperkalcæmi (DNAFAMHH)</b> (EPC00226) <input type="checkbox"/><br><i>CaSR, AP2S1, GNA11</i>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Kopi-tal variationsanalyse (DNACYTOSCA)</b> (EPC00167) <input type="checkbox"/><br>Cytoscan  | <input type="checkbox"/> | <b>Helgenom sekventering (DNAWGS)</b> (EPC00165) <input type="checkbox"/>   | <input type="checkbox"/> |
| <b>Kopi-tal variationsanalyse (DNAONCOSCA)</b> (EPC00054) <input type="checkbox"/><br>Oncoscan  | <input type="checkbox"/> |   |                          |

**Undersøgelse for arvelig sygdom – enkelt gener\*/\*\***

|                          |                          |                    |                          |                    |                          |                          |                          |
|--------------------------|--------------------------|--------------------|--------------------------|--------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| ABC4 (NPU54026)          | <input type="checkbox"/> | EGLN1 (NPU54526)   | <input type="checkbox"/> | INHA (NPU56918)    | <input type="checkbox"/> | RECQL (NPU57121)         | <input type="checkbox"/> |
| ABC11 (NPU30026)         | <input type="checkbox"/> | EGLN2 (NPU54527)   | <input type="checkbox"/> | INHBA (NPU56917)   | <input type="checkbox"/> | RET (NPU19181)           | <input type="checkbox"/> |
| ACD (NPU54028)           | <input type="checkbox"/> | EGLN3 (NPU54528)   | <input type="checkbox"/> | IPMK (NPU57116)    | <input type="checkbox"/> | RINT1 (NPU57122)         | <input type="checkbox"/> |
| AIP (NPU28397)           | <input type="checkbox"/> | ENPP1 (NPU54505)   | <input type="checkbox"/> | MAP3K6 (NPU56915)  | <input type="checkbox"/> | RPS20 (NPU57123)         | <input type="checkbox"/> |
| AKT1 (NPU54078)          | <input type="checkbox"/> | EPAS1 (NPU54530)   | <input type="checkbox"/> | MAX (NPU56914)     | <input type="checkbox"/> | SCNN1A (NPU54532)        | <input type="checkbox"/> |
| ALK (NPU54093)           | <input type="checkbox"/> | EPCAM (NPU29181)   | <input type="checkbox"/> | MCM6 (NPU36715)    | <input type="checkbox"/> | SCNN1B (NPU54533)        | <input type="checkbox"/> |
| AP2S1                    | <input type="checkbox"/> | ERCC4 (NPU56916)   | <input type="checkbox"/> | MEN1 (NPU19136)    | <input type="checkbox"/> | SCNN1G (NPU54534)        | <input type="checkbox"/> |
| APC (NPU19008)           | <input type="checkbox"/> | EPOR (NPU54525)    | <input type="checkbox"/> | MET (NPU36769)     | <input type="checkbox"/> | SDHA (NPU57126)          | <input type="checkbox"/> |
| ATM (NPU19019)           | <input type="checkbox"/> | EXO1 (NPU29182)    | <input type="checkbox"/> | MITF (NPU56127)    | <input type="checkbox"/> | SDHAF2 (NPU56913)        | <input type="checkbox"/> |
| ATP8B1 (NPU32951)        | <input type="checkbox"/> | FAM175A (NPU29184) | <input type="checkbox"/> | MLH1 (NPU19220)    | <input type="checkbox"/> | SDHB (NPU39827)          | <input type="checkbox"/> |
| ATR (NPU54091)           | <input type="checkbox"/> | FAN1 (NPU57113)    | <input type="checkbox"/> | MLH3 (NPU19306)    | <input type="checkbox"/> | SDHC (NPU39828)          | <input type="checkbox"/> |
| AXIN2 (NPU29170)         | <input type="checkbox"/> | FANCA (NPU56910)   | <input type="checkbox"/> | MRE11A (NPU29192)  | <input type="checkbox"/> | SDHD (NPU39829)          | <input type="checkbox"/> |
| BAAT (NPU54495)          | <input type="checkbox"/> | FANCB (NPU56909)   | <input type="checkbox"/> | MSH2 (NPU19219)    | <input type="checkbox"/> | SEC23B (NPU54521)        | <input type="checkbox"/> |
| BAP1 (NPU54130)          | <input type="checkbox"/> | FANCC (NPU56908)   | <input type="checkbox"/> | MSH3 (NPU29193)    | <input type="checkbox"/> | SLC40A1 (NPU28067)       | <input type="checkbox"/> |
| BARD1 (NPU29171)         | <input type="checkbox"/> | FANCD2 (NPU56907)  | <input type="checkbox"/> | MSH6 (NPU19271)    | <input type="checkbox"/> | SLX4 (BTBD12) (NPU54097) | <input type="checkbox"/> |
| BLM (NPU56911)           | <input type="checkbox"/> | FANCE (NPU56906)   | <input type="checkbox"/> | MUTYH (NPU37138)   | <input type="checkbox"/> | SMAD4 (NPU36565)         | <input type="checkbox"/> |
| BLVRA (NPU54494)         | <input type="checkbox"/> | FANCF (NPU56905)   | <input type="checkbox"/> | MYH9 (NPU57117)    | <input type="checkbox"/> | SMAD9 (NPU57124)         | <input type="checkbox"/> |
| BMPR1A (NPU30872)        | <input type="checkbox"/> | FANCG (NPU5690)    | <input type="checkbox"/> | NBN (NPU29195)     | <input type="checkbox"/> | SMARCA4 (NPU54517)       | <input type="checkbox"/> |
| BPGM (NPU54529)          | <input type="checkbox"/> | FANCI (NPU56903)   | <input type="checkbox"/> | NF1                | <input type="checkbox"/> | STK11 (NPU19273)         | <input type="checkbox"/> |
| BRCA1 (NPU19029)         | <input type="checkbox"/> | FANCL (NPU56902)   | <input type="checkbox"/> | NR3C1 (NPU37513)   | <input type="checkbox"/> | SUFU (NPU54522)          | <input type="checkbox"/> |
| BRCA2 (NPU19030)         | <input type="checkbox"/> | FANCM (NPU56912)   | <input type="checkbox"/> | NR3C2 (NPU54531)   | <input type="checkbox"/> | TERC (NPU57125)          | <input type="checkbox"/> |
| BRIP1 (NPU29172)         | <input type="checkbox"/> | FGF23 (NPU32928)   | <input type="checkbox"/> | NTHL1 (NPU57118)   | <input type="checkbox"/> | TERF2IP (NPU54515)       | <input type="checkbox"/> |
| BTNL2 (NPU30926)         | <input type="checkbox"/> | FH (NPU32945)      | <input type="checkbox"/> | PALB2 (NPU29201)   | <input type="checkbox"/> | TERT (NPU54524)          | <input type="checkbox"/> |
| BUB1 (NPU57112)          | <input type="checkbox"/> | FLCN (NPU50767)    | <input type="checkbox"/> | PHEX (NPU38276)    | <input type="checkbox"/> | TFR2 (NPU40745)          | <input type="checkbox"/> |
| CARD15 (NPU34293)        | <input type="checkbox"/> | FOCAD (NPU57114)   | <input type="checkbox"/> | PIK3CA (NPU29117)  | <input type="checkbox"/> | TJP2 (NPU54034)          | <input type="checkbox"/> |
| CASR (NPU19257)          | <input type="checkbox"/> | GALNT12 (NPU29186) | <input type="checkbox"/> | PKLR (NPU19272)    | <input type="checkbox"/> | TMEM127 (NPU28298)       | <input type="checkbox"/> |
| CAV3 (NPU31231)          | <input type="checkbox"/> | GNA11              | <input type="checkbox"/> | PMS1 (NPU19251)    | <input type="checkbox"/> | TP53 (NPU19201)          | <input type="checkbox"/> |
| CDC73 (HRPT2) (NPU29176) | <input type="checkbox"/> | GNAS1 (NPU33523)   | <input type="checkbox"/> | PMS2 (NPU19252)    | <input type="checkbox"/> | UGT1A1 (NPU27995)        | <input type="checkbox"/> |
| CDH1 (NPU19035)          | <input type="checkbox"/> | GREM1 (NPU57115)   | <input type="checkbox"/> | POLD1 (NPU57119)   | <input type="checkbox"/> | UIMC1 (NPU29215)         | <input type="checkbox"/> |
| CDK4 (NPU28297)          | <input type="checkbox"/> | HAMP (NPU43772)    | <input type="checkbox"/> | POLE (NPU54516)    | <input type="checkbox"/> | VHL (NPU19207)           | <input type="checkbox"/> |
| CDKN1A (NPU28396)        | <input type="checkbox"/> | HBA1 (NPU19105)    | <input type="checkbox"/> | POT1 (NPU54033)    | <input type="checkbox"/> | WT1 (NPU19209)           | <input type="checkbox"/> |
| CDKN1B (NPU31432)        | <input type="checkbox"/> | HBA2 (NPU19106)    | <input type="checkbox"/> | PRKAR1A (NPU29203) | <input type="checkbox"/> | XRCC2 (NPU29217)         | <input type="checkbox"/> |
| CDKN2A (NPU19037)        | <input type="checkbox"/> | HBB (NPU19107)     | <input type="checkbox"/> | PRSS1 (NPU19176)   | <input type="checkbox"/> | XRCC3 (NPU29218)         | <input type="checkbox"/> |
| CDKN2B (NPU19038)        | <input type="checkbox"/> | HFE (NPU27502)     | <input type="checkbox"/> | PTCH1 (NPU28736)   | <input type="checkbox"/> |                          |                          |
| CDKN2C (NPU28395)        | <input type="checkbox"/> | HFE2 (NPU33952)    | <input type="checkbox"/> | PTEN (NPU38851)    | <input type="checkbox"/> |                          |                          |
| CHEK2 (NPU28286)         | <input type="checkbox"/> | HIF1A (NPU33969)   | <input type="checkbox"/> | RAD50 (NPU29204)   | <input type="checkbox"/> |                          |                          |
| COMT (NPU31770)          | <input type="checkbox"/> | HOXB13 (NPU54520)  | <input type="checkbox"/> | RAD51B (NPU57120)  | <input type="checkbox"/> |                          |                          |
| CTNNA1 (NPU54735)        | <input type="checkbox"/> | HSD3B7 (NPU54493)  | <input type="checkbox"/> | RAD51C (NPU29205)  | <input type="checkbox"/> |                          |                          |
| DICER1 (NPU28499)        | <input type="checkbox"/> | HSD11B2 (NPU34190) | <input type="checkbox"/> | RAD51D (NPU29206)  | <input type="checkbox"/> |                          |                          |
| DMP1 (NPU54504)          | <input type="checkbox"/> | IL28B (NPU28114)   | <input type="checkbox"/> | RB1 (NPU19180)     | <input type="checkbox"/> |                          |                          |

**Enkeltgener som ikke er repræsenteret på rekvisitionssedlen, udføres som EXOM-sekventering.**

**Angiv venligst gen: \_\_\_\_\_**

**Rekvirering i Sundhedsplatformen:**

Rekvirering af **genpakker** (pakke vælges hvis to eller flere gener ønskes fra pakken):

- 1) Søg på EPC koden
- 2) Udfyld relevante felter
- 3) Angiv fuld screening, alternativt hvilke gener der ønskes svar på
- 4) Ved yderligere information, benyt fritestfelt

Rekvirering af **enkelt gen (screening)** i SP:

- 1) Søg på NPU koden
- 2) Udfyld relevante felter
- 3) Angiv "helt gen (screening)" – udfyld herefter familie nr., internt nr. o.a.
- 4) Ved yderligere information, benyt fritestfelt

Rekvirering af **kendt mutation (diagnose)** i SP:

- 1) Søg på NPU koden
- 2) Udfyld relevante felter
- 3) Angiv "kendt mutation (diagnose)" – udfyld herefter familie nr., internt nr., familiemutation o.a.
- 4) Ved yderligere information, benyt fritestfelt

**Hvis analysen IKKE findes i SP, afkrydses og udfyldes denne blanket og sendes med prøverne til Enhed for Genomisk Medicin, Rigshospitalet**

**Rekvirering i LABKA:**

\*Screening genpakker/enkeltgen: Ved rekvirering i LABKAI indtastes DNA foran gennavnet. Eks.: DNABRYST/DNAPTEN

\*\*Kendt mutation: Ved rekvirering i LABKAI indtastes DNA foran gennavnet, samt et D til slut. Eks.: DNAAIPD