

# Rekvisition af molekylærgenetiske analyser.

Molekylær Medicinsk Forskningsenhed (MMF)

Tlf.: 78455412 / Webside: <http://clin.au.dk/mmf>



PATIENTOPLYSNINGER	
CPR nr.	
Navn:	
Glasnr. / Prøve-ID:	

Analysen forudsætter, at patienten er informeret om og har givet tilladelse til genanalysen.

FAMILIENS KENDTE MUTATION ANGIV DEN SPECIFIKKE MUTATION
Gen:
Mutation:
<b>Slægtning med mutation</b>
Relation til proband:
Navn:
CPR nr.:
MMF familie nr.:

**Kliniske oplysninger udfyldes på bagsiden >>>>**

DER ØNSKES FØLGENDE UNDERSØGELSE			
Sygdom	Gen	Screening	Kendt
Mellemkædet acyl-CoA dehydrogenase ( <b>MCAD</b> ) defekt	ACADM*		
Megetlangkædet acyl-CoA dehydrogenase ( <b>VLCAD</b> ) defekt	ACADVL*		
Langkædet 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase ( <b>LCHAD</b> ) defekt	HADHA*		
Mitochondrielt Trifunktionelt Protein ( <b>MTP</b> ) defekt	HADHA* HADHB*		
Isovaleryl-CoA dehydrogenase ( <b>IVD</b> ) defekt eller Isovalerianesyreæmi ( <b>IVA</b> )	IVD*		
Kortkædet acyl-CoA dehydrogenase ( <b>SCAD</b> ) defekt	ACADS		
Multipel acyl-CoA dehydrogenerings defekt ( <b>MADD</b> ) ELLER Glutaric aciduria type 2 ( <b>GA2</b> )	ETFA ETFB ETFDH  SLC52A1 SLC52A2 SLC52A3 RFK FLAD1 MFT		

\*akkrediterede analyser

REKVIRENTOPLYSNINGER
Rekvirerende læge og afdeling:
Regningen sendes til EAN nummer:
Svar til (oplys venligst E-mail adresse)

DER ØNSKES FØLGENDE UNDERSØGELSE			
Sygdom	Gen	Screening	Kendt
Karnitin palmitoyltransferase 1A ( <b>CPT1A</b> ) defekt	CPT1A		
Karnitin palmitoyltransferase 2 ( <b>CPT2</b> ) defekt	CPT2		
Acyl-CoA dehydrogenase 9 ( <b>ACAD9</b> ) defekt	ACAD9		
Isobutyryl-CoA dehydrogenase ( <b>IBD</b> ) defekt	ACAD8		
Short-branched-chain acyl-CoA dehydrogenase ( <b>SBCAD</b> ) defekt	ACADSB		
Ethylmalonyl-CoA decarboxylase 1 ( <b>ECHDC1</b> ) defekt	ECHDC1		
Ethylmalonic encephalopathy 1 ( <b>ETHE1</b> ) defekt	ETHE1		
Thiosulfate sulfurtransferase ( <b>TST</b> ) defekt	TST		
Sulfide quinone oxidoreductase ( <b>SQOR</b> ) defekt	SQOR		
Heat shock protein 10 ( <b>Hsp10</b> ) defekt	HSPE1		
Heat shock protein 60 ( <b>Hsp60</b> ) defekt	HSPD1		
Karnitin/acylkarnitin translocase ( <b>CACT</b> ) defekt	SLC25A20		

**Kliniske oplysninger udfyldes på bagsiden >>>>**

# Rekvisition af molekylærgenetiske analyser.

Molekylær Medicinsk Forskningsenhed (MMF)

Tlf.: 78455412 / Website: <http://clin.au.dk/mmf>



**midt**  
regionmidtjylland

## VEJLEDNING I PRØVEHÅNDTERING

**Analyserne kan udelukkende rekvireres efter aftale med MMF.** Tlf. nr.: 7845 5412. Øvrige kontaktoplysninger kan findes på [www.clin.au.dk/mmf](http://www.clin.au.dk/mmf)

**Prøvemateriale:** Blodspot, oprenset DNA eller EDTA blod (minimum 0,5mL) kan anvendes. Prøverne skal være mærket med dato, navn og CPR nummer

**Holdbarhed:** Opbevaringstemperatur har ikke betydning for holdbarheden for blodspot og oprenset DNA. EDTA blod er holdbart i 4 døgn ved stuetemperatur (prøver opbevaret ved stuetemperatur op til 1 uger kan dog anvendes)

**Informeret samtykke:** Udførelse af molekylærgenetiske analyser forudsætter, at patienten er informeret om og har givet tilladelse til analysen

**Forsendelse:** Sendes med almindelig post til:

**MMF Molekylær Medicinsk Forskningsenhed, Aarhus Universitetshospital, Palle Juul-Jensens Boulevard, 8200 Aarhus N.** Ved hasteanalyser sendes med Ekstra hurtig (PLUS) forsendelse. Hvis kurer benyttes ved forsendelse, skal adressen være: MMF Molekylær Medicinsk Forskningsenhed, Aarhus Universitetshospital, Olof Palmes Allé 49, 8200 Aarhus N.

### Specielt angående forældreprøver:

Hvis probanden er genotyperet på Molekylær Medicinsk Forskningsenhed, genotyperes forældre til probanden for mutationer fundet i probanden uden beregning.

**Yderlige detaljer kan findes i analysefortegnelsen.**

## KLINISKE OG BIOKEMISKE OPLYSNINGER SAMT EVENTUELT STAMTRÆ