

Rekvisition af molekylærgenetiske analyser.

Molekylær Medicinsk Forskningsenhed (MMF)

Tlf.: 78455412 / Website: <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:
Slægtning med mutation
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 (MCAD) defekt	ACADM*		
Megetlangkædet acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD) defekt	ACADVL*		
Langkædet 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) defekt	HADHA*		
Mitochondrielt Trifunktionelt Protein (MTP) defekt	HADHA* HADHB*		
Isovaleryl-CoA dehydrogenase (IVD) defekt eller Isovaleriansyreæmi (IVA)	IVD*		
Kortkædet acyl-CoA dehydrogenase (SCAD) defekt	ACADS		
Multipel acyl-CoA dehydrogenerings defekt (MADD) ELLER Glutaric aciduria type 2 (GA2)	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 (CPT1A) defekt	CPT1A		
Karnitin palmitoyltransferase 2 (CPT2) defekt	CPT2		
Acyl-CoA dehydrogenase 9 (ACAD9) defekt	ACAD9		
Isobutyryl-CoA dehydrogenase (IBD) defekt	ACAD8		
Short-branched-chain acyl-CoA dehydrogenase (SBCAD) defekt	ACADSB		
Ethylmalonyl-CoA decarboxylase 1 (ECHDC1) defekt	ECHDC1		
Ethylmalonic encephalopathy 1 (ETHE1) defekt	ETHE1		
Thiosulfate sulfurtransferase (TST) defekt	TST		
Sulfide quinone oxidoreductase (SQOR) defekt	SQOR		
Heat shock protein 10 (Hsp10) defekt	HSPE1		
Heat shock protein 60 (Hsp60) defekt	HSPD1		

Kliniske oplysninger udfyldes på bagsiden >>>>

Rekvisition af molekylærgenetiske analyser.

Molekylær Medicinsk Forskningsenhed (MMF)

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



VEJLEDNING I PRØVEHÅNDBLING

Analyserne kan udelukkende rekvireres efter aftale med MMF. Tlf. nr.: 7845 5412. Øvrige kontaktoplysninger kan findes på 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 99, 8200 Aarhus N. Ved hasteanalyser sendes med Q-post.

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. <https://www.auh.dk/om-auh/afdelinger/blodprover-og-biokemi/Til-fagfolk/analysefortegnelsen/>

KLINISKE OG BIOKEMISKE OPLYSNINGER SAMT EVENTUELT STAMTRÆ