

# Analyslista för DNA-, kromosom- och FISH-analyser vid enheten för Klinisk genetik, SU/Sahlgrenska, Göteborg

**Akrediterad analys anges med \***

**Prover via post**  
Klinisk Genetik  
SU/Sahlgrenska  
413 45 Göteborg

**Prover skickade med kurir**  
Medicinaregatan 3 B  
Klinisk Genetik  
Våning 5, rum 5121  
413 90 Göteborg

**Telefon** 031 - 343 4206 Sekreterare  
**Telefon** 031 - 343 5770 Dagens doktor  
**Telefax** 031 - 84 21 60

	<b>Analys</b>	<b>Provmaterial</b>
	1p36-deletions-syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
	22q11- deletions-syndromet / DiGeorges syndrom MLPA	EDTA blod
*	22q11- deletions-syndromet / DiGeorges syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
*	Angelman syndrom, metyleringsspecifik PCR.	EDTA blod
	Angelman syndrom, sekvensanalys av UBE3A-genen.	EDTA blod
	Anlagsbärarstatus (vid känd mutation i familjen), två oberoende analyser utförs på inskickat prov.	(EDTA blod)
	Arrayanalys, kromosomala mikrolektioner eller mikroduplikationer (microarray).	EDTA blod
	Arrayanalys steg 2, konfirmerande analys vid arrayfynd, baserade på t.ex. MLPA.	EDTA blod
	Array analys inkl. konfirmering	EDTA blod
	Array, familjeanalys	EDTA blod
	Bröst- och ovarial cancer, BRCA1 och BRCA2, mutations-analys (inklusive MLPA) av hela generna. Analysen utförs i Lund. Delvis RNA-baserad analys, kontakta avdelningen för provtagningsanvisningar och provtagningsmaterial.	EDTA blod ca 10 ml PAX-rör
*	Bröst- och ovarial cancer, BRCA1, founder mutationer (DNA-sekvensering 2-5 mutationer).	EDTA blod
	Bröst- och ovarial cancer, BRCA1, founder mutationer (DNA-sekvensering 2-5 mutationer). Baserad på PAD-material.	EDTA blod
*	Bröst- och ovarial cancer, BRCA1, västsvenska founder mutationen (3171ins5).	EDTA blod
	Bröst- och ovarial cancer, BRCA1, västsvenska founder mutationen (3171ins5). Baserad på PAD-material.	EDTA blod
*	CDG (Congenital Disorder of Glycosylation typ 1a).	EDTA blod
*	Charcot-Marie-Tooth, CMT1A, duplikation av PMP22-genen. Detekterar även deletion av PMP22-genen dvs. HNPP.	EDTA blod
	Charcot-Marie-Tooth, CMT1B, sekvens MPZ-genen. (Detekterar även CMT2I och CMT2J).	EDTA blod
	Charcot-Marie-Tooth, CMT1E, sekvens PMP22-genen.	EDTA blod

	Charcot-Marie-Tooth, CMT1X, sekvens GJB1-genen (Connexin32).	EDTA blod
*	Chimerismstatus efter benmärgstransplantation; helblod, fragmentanalys.	EDTA blod
*	Chimerismstatus efter benmärgstransplantation; ett cellslag inklusive cellseparation, fragmentanalys.	EDTA blod
*	Chimerismstatus efter benmärgstransplantation; två cellslag inklusive cellseparation, fragmentanalys.	EDTA blod
*	Chimerismstatus efter benmärgstransplantation; två cellslag samt övriga inklusive cellseparation, fragmentanalys.	EDTA blod
*	Chimerismstatus efter benmärgstransplantation; T nonT inklusive cellseparation, fragmentanalys.	EDTA blod
*	Chimerismstatus efter benmärgstransplantation; B, T och M celler inklusive cellseparation, fragmentanalys.	EDTA blod
*	Chimerismstatus efter benmärgstransplantation; B, T, M och NK celler inklusive cellseparation, fragmentanalys.	EDTA blod
	Connexin 26 analys (cx26), Deafness B1 (DFNB1). (Avtal)	EDTA blod
*	Cystisk Fibros, sekvensanalys exon 3 och 10 (de två vanligaste mutationerna)	EDTA blod
*	Cystisk Fibros, sekvensanalys (kompletterande med exon 4, 7, 11, 13 och 19 till utökad analys).	EDTA blod
*	Cystisk Fibros, utökad sekvensanalys (exon 3, 4, 7, 10, 11, 13 och 19).	EDTA blod
	Distamysin / DAPI	HEPARIN blod
	DPD (5FU-överkänslighet, Dihydropyrimidindehydrogenas-mutationen IVS14+1G>A).	EDTA blod
	Duchennes & Beckers Muskeldystrofi, MLPA-analys av samtliga exon.	EDTA blod
	Duchennes Muskeldystrofi PTT-analys (Protein Truncation Test) efter DNA-sekvensering av dystrofin-genen. Delvis RNA-baserad analys, kontakta avdelningen för provtagningsanvisningar och provtagningsmaterial.	EDTA blod och muskelbiopsi
	Dvärgväxt, FGFR3-relaterad; Achondropasi och Hypochondropasi inklusive Tanatofor dvärgväxt (vid intrauterin dvärgväxt).	EDTA blod
	Dvärgväxt, FGFR3-relaterad; enbart Achondropasi och Hypochondropasi.	EDTA blod
*	Dystrofia myotonica, fragmentanalys och ev. Southern blot.	EDTA blod
	DYT 1, Torsionsdystoni, tidigt debuterande. Sekvensanalys av GAG-deletion i TOR1A-genen. Analysen inkluderar även DYT 11, Myoklonisk dystoni. Sekvensanalys av "Värmlands-mutationen", 235+5G>A i SGCE-genen.	EDTA blod
*	FAP (APC) Familjär Adenomatös Polypos, analysen inkluderar även de två vanligaste mutationerna i MUTYH-genen. Delvis RNA-baserad analys, kontakta avdelningen för provtagningsanvisningar och provtagningsmaterial.	EDTA blod ca 10 ml PAX-rör
*	FISH-analys chimerismstatus efter benmärgstransplantation; B, T och övriga celler inklusive cellseparation.	EDTA blod
*	FISH-analys chimerismstatus efter benmärgstransplantation; B och T inklusive cellseparation.	EDTA blod
*	FISH-analys chimerismstatus efter benmärgstransplantation; helblod.	EDTA blod
*	FISH-analys chimerismstatus efter benmärgstransplantation; T nonT inklusive cellseparation.	EDTA blod
*	FISH-analys deletion.	HEPARIN blod
*	FISH-analys på befintlig cellsuspension, deletion.	HEPARIN blod
*	FISH-analys, Snabb-FISH, blod (13, 18, 21, X, Y).	HEPARIN / EDTA blod
*	FISH-analys, Snabb-FISH, blod/amnion 1 frågeställning (trisomi eller kön).	HEPARIN / EDTA / amnion
	FISH-analys, Snabb-FISH, buccalutstryk 1 frågeställning (trisomi eller kön).	buccalprov
*	FISH-analys, Snabb-FISH, moderkaka (13, 18, 21, X, Y).	chorion
*	FISH-analys, Snabb-FISH, moderkaka, 1 frågeställning (trisomi / kön).	chorion

*	FISH-analys, Snabb-FISH, amnion (13, 18, 21, X, Y). <i>OBS! Vid blodiga prov bör i de flesta fall odling och kromosomanalys utföras.</i>	amnion
*	FISH-analys, utökad analys (vid kromosomavvikelse).	HEPARIN blod
*	Fragilt X, fragmentanalys och ev. Southern blot.	EDTA blod
*	Fragilt X, kromosomanalys (endast pojkar).	HEPARIN blod
	Friedreich Ataxi.	EDTA blod
	FXTAS, fragmentanalys och ev. Southern blot.	EDTA blod
	HNPCC, Familjär Coloncancer (ej FAP), screening av MLH1, MHS2 och MSH6. Inklusiv MLPA-analys. Analysen utförs i Aalborg, Danmark.	EDTA blod
	HNPCC, Familjär Coloncancer (ej FAP), MSI (microsatellit-instabilitet).	EDTA blod/ tumörvävnad
	HNPP, Ärftlig tryckkänslig neuropati. PMP22-deletion, detekterar ca 80 % av fallen. Detekterar även CMT1A (PMP22-duplikation).	EDTA blod
	HNPP, Ärftlig tryckkänslig neuropati. Sekvensanalys av PMP22-genen, detekterar resterande ca 20 % av HNPP-fallen. Detekterar även CMT1E.	EDTA blod
	HNPP, Ärftlig tryckkänslig neuropati. Utökad analys, MLPA följd av sekvensering av PMP22-genen, detekterar ca 100 % av HNPP-fallen. Detekterar även CMT1A och CMT1E.	EDTA blod
	Huntingtons sjukdom (fragmentanalys samt i enstaka fall även Southern blot).	EDTA blod
	Kallmans syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
	Kennedys sjukdom.	EDTA blod
	Kopplingsanalys.	EDTA blod
	Kraniosynostos syndrom, FGFR / TWIST-relaterad; Apert-, Crouzon-, Jackson-Weiss-, Muenke-, Pfeiffer-, Saethre-Chotzen-, Baller-Gerold-, Robinow-Sorauf- och Beare-Stevenson cutis gyrata syndrom.	EDTA blod
*	Kromosomanalys av amnionceller.	amnion
*	Kromosomanalys av amnionceller och vitalfrysning.	amnion
*	Kromosomanalys av amnionceller, vitalfrysning och sändning av celler.	amnion
*	Kromosomanalys av blod på befintlig cellsuspension.	(HEPARIN blod)
*	Kromosomanalys av blod, riktad analys vid övrigt fynd (efter t.ex. array-analys).	HEPARIN blod
*	Kromosomanalys av blod efter standardodling.	HEPARIN blod
*	Kromosomanalys av celler från moderkaka.	chorion
*	Kromosomanalys av celler från moderkaka och vitalfrysning.	chorion
*	Kromosomanalys av celler från moderkaka, vitalfrysning och sändning av celler.	chorion
*	Kromosomanalys av fibroblastbiopsi.	vävnad
*	Kromosomanalys av fibroblastbiopsi och vitalfrysning.	vävnad
*	Kromosomanalys av fibroblastbiopsi, vitalfrysning och sändning av celler.	vävnad
*	Maternell kontamination (vid prenataldiagnostik), QF-PCR på moder och chorion / amnion.	EDTA blod
	MC4R. Morbid övervikt. (Runda barn projektet)	EDTA blod
	M-FISH.	HEPARIN blod
	Miller-Dieker syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
	MUTYH (polypös coloncancer, recessiv form), screen av hela genen.	EDTA blod
	MUTYH (polypös coloncancer, recessiv form), två vanligaste mutationerna.	EDTA blod
*	Neuroblastom, FISH-analys, endast 1p eller Nmyc.	Imprint / vävnad
*	Neuroblastom, FISH-analys.	Imprint / vävnad
	Neurofibromatos typ 2 (NF2). Delvis RNA-baserad analys, kontakta avdelningen för provtagningsanvisningar och provtagningsmaterial.	EDTA blod ca 10 ml PAX-rör vävnad
	Noonans syndrom, sekvensanalys av exon 2-4, 7-8, 12-13 i PTPN11-genen.	EDTA blod

*	Odling av amnionceller, fibroblaster eller celler från moderkaka.	amnion
*	Odling av fibroblaster och vitalfrysning.	vävnad
*	Odling av fibroblaster, vitalfrysning och sändning av celler.	vävnad
*	Odling och preparation av lymfocyter.	HEPARIN blod
	Pelizaeus-Merzbacher, PLP1 duplikation / deletion, MLPA-analys.	EDTA blod
	PGD upparbetning	-
	PGD cykel	-
	Prader-Willi / Angelman syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
*	Prader-Willi syndrom, metyleringsspecifik PCR	EDTA blod
*	QF-PCR (aneuploidi avseende kromosomerna 13, 18, 21, X och Y). OBS! Vid blodiga amnionprov bör i de flesta fall odling och kromosomanalys utföras.	amnion
*	QF-PCR (aneuploidi avseende kromosomerna 13, 18, 21, X och Y).	chorion
*	Rett syndrom, MeCP2-sekvensanalys	EDTA blod
*	Rett syndrom, MLPA-analys av MeCP2-genen.	EDTA blod
	Rh-bestämning. (Rhesus locus)	EDTA blod
*	SMA, Spinal muskel atrofi, DNA-sekvensering.	EDTA blod
*	SMA, Spinal muskelatrofi, MLPA-analys (diagnostiskt och anlagsbärartest).	EDTA blod
	Smith-Magenis syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
	Sotos syndrom, steg 1 (analys av exon 5 och exon 11-22).	EDTA blod
	Sotos syndrom, steg 2 (MLPA-analys, analys av exon 3-4, 6-10 samt del av exon 2 & 23).	EDTA blod
	Extrahera DNA/Spara DNA. (Skicka prov och vidareförmedla prov )	(EDTA blod) eller vävnad
	Extrahera RNA, vävnad bör skickas in skyndsamt. Kontakta avdelningen för provtagningsanvisningar och provtagningsmaterial.	PAX-rör eller vävnad
	Spielmeyer-Vogt's sjukdom (Juvenil neuronal ceroid lipofusinos, Batten, CLN3).	EDTA blod
	Steroid Sulfatas - deletion, FISH-analys.	HEPARIN blod
	Telomerscreening FISH-analys.	HEPARIN blod
	Telomerscreening, MLPA-dubbel.	EDTA och HEPARIN blod
	UPD, Uniparentell disomi (pris avser hela analysen, med tre prover).	EDTA blod
	Williams syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
	Wolf-Hirschhorn syndrom, FISH-analys.	HEPARIN blod
*	von Hippel-Lindau syndrom (VHL)	EDTA blod