

Blodprøver og Biokemi

Dato: 12.1.2026

Side: 1 af 2

Til
Hjerteklinikker i Region Midt
Blodprøver og Biokemi i Region Midt

Genetisk diagnostik af Familiær Hyperkolesterolæmi – ændrede procedurer

Baggrund

Fra 1. februar 2026 flyttes laboratoriedelen af FH diagnostikken for indeks-patienter til Molekylærmedicinsk Afdeling (MOMA), Aarhus Universitetshospital (AUH) og udføres som helgenomsekventering med analysering af et panel indeholdende følgende FH relaterede gener: *LDLR*, *APOB*, *PCSK9*, *LDLRAP1*, *LIPA*, *APOE*, *ABCG5* og *ABCG8*. Dataanalyse, fortolkning og svarrapportering udføres på Blodprøver og Biokemi, AUH.

Diagnostisk analyse af kendte FH-varianter udføres uændret på Blodprøver og Biokemi, AUH

Bestilling og svarafgivelse af prøver til FH diagnostik af indeks-patient

I EPJ rekvireres analysen "DNA-Genom Hjertesygdomme Familiær Hyperkolesterolæmi". Prøven sendes til MOMA, AUH. Dataanalyse og fortolkning udføres af Blodprøver og Biokemi, AUH. Svaret vil blive lagt i EPJ arkivfunktion.

Information af patienter

Patienter skal underskrive informeret samtykke til helgenomsekventering. Dette er beskrevet i e-dok dokumentet her: [10. Instruks. Rekvirering af sekventering og genetisk analyse på MOMA, AUH.](#)

Bestilling af prøver til diagnostisk analyse af en kendt FH-variant

I EPJ rekvireres analysen "DNA-Familiær Hyperkolesterolæmi, kendt variant". Der er tilknyttet en pop-up, hvor det er afgørende vigtigt, at man taster familiens variant ind med oplysninger om både gen og variantkode, f.eks. *LDLR*: c.259T>G; p.Trp87Gly. Prøven sendes til Blodprøver og Biokemi, AUH. Svaret på analysen vil fortsat blive lagt i EPJ arkivfunktion.

Tidligere analyser nedlægges

I forbindelse med ændringen nedlægges analyserne DNA-*LDLR*-gen, DNA-*PCSK9*-gen og DNA-*APOB*-gen(*ARG3500GLN*).

Fordele

Ændringen øger det faglige niveau, da det bliver muligt at analysere et større panel af gener, der er relevante for FH.

Yderligere information

Oplysninger om analysen kan findes på www.analysefortegnelsen.dk for AUH.

Analysetekniske spørgsmål kan rettes til:
Klinisk Seniorspecialist Peter Nissen

peteniss@rm.dk

tlf. 40465966

Dato: 12.1.2026

Side: 2 af 2

Med venlig hilsen

Afdelingsledelsen på Blodprøver og Biokemi

Mie Samson
Cheflæge

Holger Jon Møller
Lærestolsprofessor

Kate Juul Strandgaard
Chefbioanalytiker