

Blodprøver og Biokemi

Dato: 25.03.2022

Side: 1 af 1

Til
Hjertesygdomme Klinik 1, Aarhus Universitetshospital

Molekylær genetiske analyser af familiær hypercholesterolæmi – udvidet analyserepertoire

Baggrund

Fra 1. april 2022 udvider Blodprøver og Biokemi, Aarhus Universitetshospital, det molekylær-genetiske analyserepertoire til diagnostik af familiær hypercholesterolæmi (FH). Aktuelt udføres sekventeringsanalyse af hele LDL-receptor genet (**LDLR**) og det ligandbindende område af Apolipoprotein B (**APOB**) genet. Disse analyser udvides nu med undersøgelse for større deletioner i LDLR genet og sekventeringsanalyse af **PCSK9** genet.

Rekvistion og svar

I EPJ rekvireres følgende analyser hos en indeks patient/proband:

Analyse navn	NPU	Kode
DNA-LDLR-gen	NPU19126	LDLR-gen
DNA-APOB-gen(ARG3500GLN)	NPU19268	APOB-gen
DNA-PCSK9-gen	NPU47346	PCSK9-gen

Ved familieudredninger rekvireres fortsat DNA(B)-LDLR-gen(kendt mut.) (AAA00363) når der er tale om undersøgelse for familiens specifikke variant i LDLR-gen og PCSK9-gen.

Svar afleveres fortsat som svarbrev i EPJ arkiv.

Yderligere information

Oplysninger om de enkelte analyser kan findes på www.analysefortegnelsen.dk.

Spørgsmål kan rettes til:

Biokemiker Peter H. Nissen
Overlæge Søren Ladefoged

peteniss@rm.dk
soerlade@rm.dk

tlf. 4046 5966
tlf. 4046 5965

Med venlig hilsen

Afdelingsledelsen på Blodprøver og Biokemi

Mie Samson
Ledende overlæge

Kate Juul Strandgaard
Ledende bioanalytiker