

# Blodprøver og Biokemi

Dato: 25.03.2022

Side: 1 af 1

Til  
Klinisk biokemiske afdelinger, Hospitalsenhed Midt, Regionshospital Gødstrup

*De klinisk biokemiske afdelinger bedes informere relevante kliniske afdelinger og almen praksis inden for eget hospitalsområde om ændringerne.*

## Molekylær genetiske analyser af familiær hypercholesterolæmi – udvidet analyserepertoire

### Baggrund

Fra 1. april 2022 udvider Blodprøver og Biokemi, Aarhus Universitetshospital, det molekylær-genetiske analyse repertoire til diagnostik af familiær hypercholesterolæmi (FH). Aktuelt udføres sekventeringsanalyse af hele LDL-receptor gen (LDLR) og det ligandbindende område af Apolipoprotein B (APOB) gen. Disse analyser udvides nu med deletionsanalyse af LDLR gen (ved brug af multiplex ligation-dependent probe amplifikation, MLPA) og sekventeringsanalyse af PCSK9 gen.

### Rekvision, prøvemateriale og svar

Prøvemateriale er uændret EDTA fuldblod (K-EDTA blod, Lilla 3). 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 FHSPECIF (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](http://www.analysefortegnelsen.dk).

Spørgsmål kan rettes til:

Biokemiker Peter H. Nissen  
Overlæge Søren Ladefoged

[peteniss@rm.dk](mailto:peteniss@rm.dk)  
[soerlade@rm.dk](mailto: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