

Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Fosterdiagnostik

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
Kromosomanalys	CVS	Screening	G-bandning	2-3 veckor	Odlingsmediumrör
Kromosomanalys	Amnion	Screening	G-bandning	2-3 veckor	Sterilt rör
Kromosomanalys+ QF-PCR	CVS	Screening	G-bandning + QF-PCR	2-4 veckor	Odlingsmediumrör
Kromosomanalys+ QF-PCR	Amnion	Screening	G-bandning + QF-PCR	2-4 veckor	Sterilt rör
Mikroarrayanalys vid fosterdiagnostik	CVS	Screening	Mikroarrayanalys (arrayCGH)	1-2 veckor	Odlingsmediumrör
Mikroarrayanalys vid fosterdiagnostik	Amnion	Screening	Mikroarrayanalys (arrayCGH)	1-2 veckor	Sterilt rör
Riktad analys	CVS	13,18,21,X,Y	QF-PCR/snabb-FISH	7 dgr	Odlingsmediumrör
Riktad analys	Amnion	13,18,21,X,Y	QF-PCR/snabb-FISH	7 dgr	Sterilt rör
Riktad analys	CVS	13,18,21,X,Y	QF-PCR/snabb-FISH	Akut	Odlingsmediumrör
Riktad analys	Amnion	13,18,21,X,Y	QF-PCR/snabb-FISH	Akut	Sterilt rör
Riktat test (endast Akademiska)	Blod (maternellt)	13,18,21	NIPT	Akut (10 dgr)	BCT Streck rör
Misstänkt ärftlig sjukdom	CVS	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Odlingsmediumrör
Misstänkt ärftlig sjukdom	Amnion	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Sterilt rör
Intrauterin fosterdöd	Vävnadsbiopsi	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Sterilt rör

Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Konstitutionella förändringar

Analys/Frågeställning	Vävnad	Kromosomområde Gen	Metod	Svarstid	Rör
Kromosomanalys (Syndromutredning)	Perifert blod	Screening	G-bandning	1-4 veckor	Heparin
Kromosomanalys (Könskromosomutredning)	Perifert blod	Screening	G-bandning	1-4 veckor	Heparin
Kromosomanalys (Infertilitetsutredning)	Perifert blod	Screening	G-bandning	4-6 veckor	Heparin
Kromosomanalys (Ägg- el.spermiedonation)	Perifert blod	Screening	G-bandning	4-6 veckor	Heparin
Kromosomanalys (Upprepade missfall)	Perifert blod	Screening	G-bandning	4-6 veckor	Heparin
Kromosomanalys	Hud	Screening	G-bandning	1-4 veckor	Steril koksalt lösning
Riktad analys	Perifert blod	13,18,21,X,Y	Snabb-FISH	3-7 dgr	Heparin
Riktad analys	Perifert blod	13,18,21,X,Y	QF-PCR	3-7 dgr	EDTA
Riktad analys	Perifert blod	13,18,21,X,Y	Snabb-FISH	akut	Heparin
Riktad analys	Perifert blod	13,18,21,X,Y	QF-PCR	akut	EDTA
22q11 del/dup syndrom	Perifert blod	22q11	MLPA	2-8 veckor	EDTA
22q11 del/dup syndrom	Perifert blod	22q11	FISH	1-2 veckor	Heparin
Akondroplasi	Perifert blod	<i>FGFR3</i>	DNA sekvensering ex 10	2-8 veckor	EDTA



Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Förteckning

Angelman syndrom	Perifert blod	15q11.2	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Apert syndrom	Perifert blod	<i>FGFR2</i>	DNA sekvensering ex7	1-3 mån	EDTA
Aplasia of lacrimal and salivary glands (ALSG)	Perifert blod	<i>FGF10</i>	DNA sekvensering ex 1-3	1-3 mån	EDTA
ART syndrom	Perifert blod	<i>PRPS1</i>	DNA sekvensering ex1-7	1-3 mån	EDTA
Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy (ARVC)	Perifert blod	<i>DSC2,DSG2, DSP, PKP2,TMEM43</i>	NGS HaloPlex Illumina	3-6 mån	EDTA
Bestrofinopati (<i>BEST1, VMD2</i>)	Perifert blod	<i>BEST1</i>	DNA sekvensering ex 2-11	1-3 mån	EDTA
Beckwith- Wiedemann syndrom	Perifert blod	11p15	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Bindvävssjukdomar	Perifert blod	31 gener	NGS HaloPlex Illumina	3-6 mån	EDTA
CADASIL	Perifert blod	<i>NOTCH3</i>	DNA sekv. ex 3-6, 8,11,18,19	1-3 mån	EDTA
Cardio-facio-kutant syndrom (CFC)-paket	Perifert blod	<i>BRAF, KRAS, MEK1, MEK2</i>	DNA sekv. CFC paket	1-3 mån	EDTA
Cardio-facio-kutant syndrom	Perifert blod	<i>BRAF</i>	DNA sekv. ex 6, 11-16	1-3 mån	EDTA
Cardio-facio-kutant syndrom	Perifert blod	<i>KRAS</i>	DNA sekvensering ex 2-5	1-3 mån	EDTA
Cardio-facio-kutant syndrom	Perifert blod	<i>MAP2K1</i>	DNA sekv. ex 2,3,6,7	1-3 mån	EDTA
Cardio-facio-kutant syndrom	Perifert blod	<i>MAP2K2</i>	DNA sekv ex 2,3,5-7	1-3 mån	EDTA
Charcot-Marie-Tooth (CMT1A)	Perifert blod	<i>PMP22</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Charcot-Marie-Tooth (CMTX1)	Perifert blod	<i>GJB1, Cx32</i>	DNA sekv. ex 2	2-8 veckor	EDTA
Charcot-Marie-Tooth (CMTX5)	Perifert blod	<i>PRPS1</i>	DNA sekv ex 1-7	1-3 mån	EDTA
Clouston syndrom, HED2	Perifert blod	<i>GJB6, Cx30</i>	DNA sekv. ex 3	2-8 veckor	EDTA



Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Förteckning

Costello syndrom	Perifert blod	<i>HRAS</i>	DNA sekv ex 2-5	1-3 mån	EDTA
Cri du Chat syndrom	Perifert blod	5p15 telomerer	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Cri du Chat syndrom	Perifert blod	5q	FISH	1-2 veckor	Heparin
Crouzon syndrom	Perifert blod	<i>FGFR2, FGFR3</i>	DNA sekvensering <i>FGFR2</i> ex 7,8, <i>FGFR3</i> ex 7	1-3 mån	EDTA
Cystisk Fibros	Perifert blod	<i>CFTR</i>	Fragmentanalys 50 mut.	1-4 veckor	EDTA
Diamond Blackfan anemi (DBA)	Perifert blod	<i>RPS19</i>	DNA sekv ex 2-6 +MLPA	1-3 mån	EDTA
Duchenne, Becker (DMD/BMD)	Perifert blod	<i>DMD</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Duchenne, Becker (DMD/BMD)	Perifert blod	<i>DMD</i>	Koppling	2-8 veckor	EDTA
Duchenne, Becker (DMD/BMD)	Perifert blod	<i>DMD</i>	DNA sekv. enstaka exon	1-3 mån	EDTA
Dystrofia myotonica typ 2	Perifert blod	<i>ZFN9</i>	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
Erytrokeratoderma variabilis, EKV	Perifert blod	<i>GJB3, Cx31</i>	DNA sekv ex1	2-8 veckor	EDTA
Erytrokeratoderma variabilis, EKV	Perifert blod	<i>GJB4, Cx30.3</i>	DNA sekv ex1	2-8 veckor	EDTA
Fragilt-X; FRAXA	Perifert blod	<i>FMR1</i>	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
FXTAS	Perifert blod	<i>FMR1</i>	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
Genotypning	Perifert blod		Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
Gilbert Syndrom	Perifert blod	<i>UGT1A1</i>	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
HNPP, fam. tryckförlamning	Perifert blod	<i>PMP22</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Hunters syndrom (MPStypII)	Perifert blod	<i>IDS</i>	DNA sekv ex 1-9	1-3 mån	EDTA
Hunters syndrom (MPStypII)	Perifert blod	<i>IDS</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Huntingtons sjukdom	Perifert blod	<i>HTT</i> (Huntingtin)	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA



Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Förteckning

Hyperkalemisk periodisk paralys	Perifert blod	SCN4A	DNA sekv. ex 9,12-14,19,21-24	1-3 mån	EDTA
Hypokalemisk periodisk paralys	Perifert blod	CACNA1S	DNA sekvensering ex 11, 30	2-8 veckor	EDTA
Hypokondroplasi	Perifert blod	FGFR3	DNA sekvensering ex 9, 12	1-3 mån	EDTA
Hörselnedsättning	Perifert blod	GJB2, GJB6	DNA sekv ex 2 +MLPA	1-3 mån	EDTA
Hörselnedsättning	Perifert blod	m.1555A>G	PCR	1-4 veckor	EDTA
Ichtyos, ARCI.	Perifert blod	TGM1	DNA sekvensering ex 2-15	1-3mån	EDTA
Ichtyos	Perifert blod	NIPAL4 (ichthyin)	DNA sekvensering ex 2-5	1-3mån	EDTA
Ichthyos, Acral Peeling Skin Syndrome (APSS)	Perifert blod	TGM5	DNA sekvensering ex 1-13	1-3mån	EDTA
Ichthyos, Harlequin	Perifert blod	ABCA12	DNA sekvensering p.Tyr1090Ter, p.Arg1225Ter	2-8 veckor	EDTA
Ichtyos, könsbunden	Perifert blod	STS	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Ichthyos, NGS panel	Perifert blod	36 gener	NGS SureSelect Illumina	4-6 månader	EDTA
Infertilitetsutredning, POI	Perifert blod	FMR1	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
Infertilitetsutredning	Perifert blod	CFTR	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
Infertilitetsutredning	Perifert blod	Yq11del	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Kennedys sjukdom (SMA1)	Perifert blod	AR	Fragmentanalys	1-4 veckor	EDTA
KID syndrom	Perifert blod	GJB2, Cx26	DNA sekvensering ex 2	2-8 veckor	EDTA



Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Förteckning

Kraniosynostos panel	Perifert blod	<i>ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GLI3, MEGF8, MSX2, RAB23, TWIST</i>	NGS In silico panel	4-6 mån	EDTA
Langer-Gideon syndrom	Perifert blod	<i>8q24</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Lebers opticusneuropati (LHON)	Perifert blod		DNA sekvensering m.11778, m.3460, m.14484	1-3 mån	EDTA
Lebers opticusneuropati (LHON)	Perifert blod	MTND1, MTND4, MTND6	DNA sekvensering	1-3 mån	EDTA
Limb-girdle typ 2I	Perifert blod	<i>FKRP</i>	PCR p.276Ile	1-4 veckor	EDTA
Långt QT syndrom (LQT) paket	Perifert blod	<i>KCNQ1, KCNH2, SCN5A, KCNE1, KCNE2</i>	NGS HaloPlex Illumina	3-6 mån	EDTA
LQT1	Perifert blod	<i>KCNQ1</i>	DNA sekv. ex 1-16	1-3 mån	EDTA
LQT2	Perifert blod	<i>KCNH2</i>	DNA sekv ex 1-15	1-3 mån	EDTA
LQT3	Perifert blod	<i>SCN5A</i>	DNA sekv ex 2-28	1-3 mån	EDTA
LQT5	Perifert blod	<i>KCNE1</i>	DNA sekv ex 3	1-3 mån	EDTA
LQT6	Perifert blod	<i>KCNE2</i>	DNA sekv ex 1-2	1-3 mån	EDTA
Lowe syndrom	Perifert blod	<i>OCRL</i>	DNA sekvensering p.Lys355Glu	2-8 veckor	EDTA
Miller-Dieker syndrom	Perifert blod	<i>17p13.3</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Miller-Dieker syndrom	Perifert blod	<i>17p</i>	FISH	1-2 veckor	Heparin
Myotonia fluctuans	Perifert blod	<i>SCN4A</i>	DNA sekv ex 9,12- 14,19,21-24	1-3 mån	EDTA
Neurofibromatos typ1	Perifert blod	<i>NF1</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA



Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Förteckning

Neurofibromatos typ1	Perifert blod	<i>NF1</i>	NGS HaloPlex Illumina	3-6 mån	EDTA
Noonan paket	Perifert blod	<i>PTPN11, SOS1, RAF1, KRAS, SHOC2</i>	Sanger sekvensering se nedan	1-3 mån	EDTA
Noonan syndrom	Perifert blod	<i>PTPN11</i>	DNA sekv ex 3, 4, 6-8,12,13	1-3 mån	EDTA
Noonan syndrom	Perifert blod	<i>RAF1</i>	DNA sekv ex 7,14,17	1-3 mån	EDTA
Noonan syndrom	Perifert blod	<i>SOS1</i>	DNA sekv ex 3,6,10,14,15	1-3 mån	EDTA
Noonan syndrom	Perifert blod	<i>KRAS</i>	DNA sekv ex 2-6	1-3 mån	EDTA
Noonan syndrom	Perifert blod	<i>SHOC2</i>	DNA sekv ex 2	1-3 mån	EDTA
Oculodentodigital dysplasi	Perifert blod	<i>GJA1, Cx43</i>	DNA sekvensering	2-8 veckor	EDTA
OTC-brist	Perifert blod	<i>OTC</i>	DNA sekvens ex 1-10 +MLPA	1-3 mån	EDTA
Paramyotonia congenita	Perifert blod	<i>SCN4A</i>	DNA sekv ex 9,12-14,19,21-24	1-3 mån	EDTA
Pfeiffer syndrom	Perifert blod	<i>FGFR1, FGFR2</i>	DNA sekvensering <i>FGFR1</i> ex7, <i>FGFR2</i> ex 7,8	1-3 mån	EDTA
Prader-Willis syndrom	Perifert blod	<i>15q11.2</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Pseudohypoaldosteronism, PHA1	Perifert blod	<i>NR3C2</i>	DNA sekvensering ex 1-9	1-3 mån	EDTA
Rasopati	Perifert blod	15 gener	NGS HaloPlex Illumina	3-6 mån	EDTA
Saethre-Chatzen syndrom	Perifert blod	<i>TWIST</i>	DNA sekv ex 1	1-3 mån	EDTA
Silver-Russel syndrom	Perifert blod	<i>11p15</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Sjögren-Larssons syndrom	Perifert blod	<i>ALDH3A2</i>	PCR p.Cys943Thr	1-3 veckor	EDTA
Sjögren-Larssons syndrom	Perifert blod	<i>ALDH3A2</i>	DNA sekvensning ex1-10	1-3 mån	EDTA



Analysutbud Konstitutionella sjukdomar

Förteckning

Smith-Magenis syndrom	Perifert blod	<i>17p11.2</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Sotos syndrom	Perifert blod	NSD1	DNA sekv ex 1-23 +MLPA	3-6 mån	EDTA
Spinal Muskelatrofi (typ I-III)	Perifert blod	<i>SMN1/2</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism	Perifert blod	Screening	array-CGH	2-8 veckor	EDTA
Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism	Perifert blod	<i>Screening</i>	array-CGH+utredning av föräldrar	1-6 mån	EDTA
Syndromutredning	Perifert blod	subtelomerer screening	Subtelomer-FISH	1-4 veckor	Heparin
Welanders distala myopati	Perifert blod	<i>TIA1</i>	DNA sekv ex 13	1-3 mån	EDTA
Williams syndrom	Perifert blod	<i>7q11.23</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Williams syndrom	Perifert blod	<i>7q11</i>	FISH	1-2 veckor	Heparin
Wolf-Hirschhorn syndrom	Perifert blod	<i>4p telomerer</i>	MLPA	2-8 veckor	EDTA
Helexomsekvensering	Perifert blod	Screening	NGS SureSelect Illumina	4-6 mån	EDTA