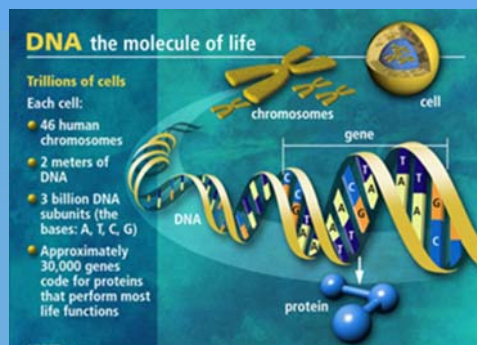


## PREANALYTISKE FORHOLD I MEDISINSK GENETISK DIAGNOSTIKK



Kjetil Solland, bioingeniør  
Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin  
Haukeland universitetssjukehus

### *Forutsetninger*

- Akkreditering ISO NS 15189-12
  - Krav til dokumenterte prosedyrer, avvikssystem, opplæringsystem, informasjon til brukere osv.
- Analyseoversikten

**HELSE BERGEN**  
Haukeland universitetssjukehus

## Analyseoversikten

Søk

Fagområde    Alfabetisk    Bestill prøvetakingsutstyr    Gi tilbakemelding

**Genetiske tester og kromosomanalyser ved MGM**  
 Gentesting og koptalisanalyser (EDTA-blod)  
 Kromosomanalyse - hudbiopsi (Biopsi)  
 Kromosomanalyse - lymfocytter (Heparinblod)  
 Leukemiutredning (Benmarg)


**Genetiske tester ved LKB/AIT**  
 Hematologi  
 Immunologi  
 Koagulasjon  
 Lege- og rusmiddelanalyse  
 Medisinsk biokjemi  
 Mikrobiologi  
 Nevroimmunologi  
 Patologi  
 Porfyriundersøkelser  
 Transfusjonsmedisin

Helse Bergen HF Haukeland universitetssjukehus, Postboks 1400, 5021 Bergen  
 Telefon: 05300, Telefon frå utlandet: +47 55 97 50 00  
 Org.Nr.: 983 974 724, e-post: analyseoversikten@helse-bergen.no  
 Ansvarlig redaktør: Klinikkdirektør Laborasjonklinikken, Gunnar Mellgren

**HELSE BERGEN**  
Haukeland universitetssjukehus

## **Forutsetninger**

- Akkreditering ISO NS 15189-12
  - Krav til dokumenterte prosedyrer, avvikssystem, opplæringsystem, informasjon til brukere osv.
- Analyseoversikten
- Genetikkportalen

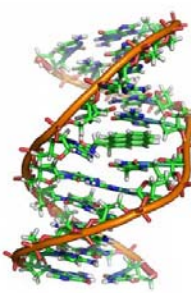
NORSK PORTAL FOR MEDISINSK-GENETISKE ANALYSER 

Søk <http://www.genetikkportalen.no/>

Indikasjoner | Gen/locus | Laboratorier | Ordbok | Lenker | Hvordan bruke portalen | Nyheter | Hjem |

**Indikasjoner:**

- ▼ Arvelig disposisjon for sykdom
  - ▶ Arvelig kreft
  - ▶ Diverse
  - ▶ Døvhed
  - ▶ Endokrine tilstander
  - ▶ Fertilitet og kjønnsbestemmelse
  - ▶ Fosterdiagnostikk
  - ▶ Gastrointestinale lidelser
  - ▶ Hematologiske og immunologiske tilstander
  - ▶ Hjertergenetikk
  - ▶ Hudsykdommer
  - ▶ Indirekte DNA-analyse
  - ▶ Kortvoksthet
  - ▶ Kromosomavvik
  - ▶ Lungesykdommer
  - ▶ Metabolske sykdommer
  - ▶ Nevrologiske sykdommer
  - ▶ Nyresykdommer
  - ▶ Psykiatriske tilstander
  - ▶ Skjelettdysplasier/ kraniosynostoser
  - ▶ Syndromer
  - ▶ Utviklingshemming og lærevansker
  - ▶ Øyesykdommer
- ▼ Andre Indikasjoner
  - ▶ Cancer cytogenetikk/ molekylær patologi
  - ▶ Farmakogenetikk



**Genetikkportalen**

På disse nettsidene kan du få oversikt over de medisinsk-genetiske analysene som til enhver tid utføres i Norge. Her presenteres DNA- og kromosomanalyser ved arvelige sykdommer, inkludert syndromer; samt genetiske analyser av cancerceller – cancertyogenetikk / molekylær patologi.

På våre sider finner du informasjon om hvilke laboratorier som utfører en gitt test, og du finner lenke til deres rekvisisjonskjema. Du kan også se hele analyserepertoaret til et laboratorium hvis du ønsker det. Hvis du ikke finner analysen du ønsker i Norge, kan du bruke lenkene til utenlandske nettportaler og søke videre. Med jevne mellomrom legger vi ut nye analyser og endring i analyserepertoar, og annonserer disse under "nyheter".

Portalen eies og drives av Senter for medisinsk genetikk og molekylærmedisin ved Haukeland Universitetssykehus, og har status som et regionalt register under Helse Vest. Det planlegges å søke om status som nasjonalt register. Portalen

**Nyheter:**

Fagmøte 2017 NSHG/NFMG  
Variantvurdering og variantdatabaser

Årets nasjonale fagmøte i genetikk avholdes i Stien 7.-8. november 2017.  
Hold av datene!  
[Lukk til innlogging](#)

[SH.TEL](#)

Vi har flyttet!!

Februar 2016 ble de molekylærpatologiske enhetene på Rikshospitalet og Radumhospitalet sammenslått. For nye adresser og rekvisisjonskjema se vårt nettside: <http://www.uio.no/medisin/medisinske-fagomrader/molekylarpatologi/>

Forretningsadresse:  
Oslo universitetssykehus HF  
Radumhospitalet  
Avd for patologi  
Enhet for molekylærpatologi  
Hovedinngang, resepsjon  
Ullevåshausen 70  
0379 Oslo

Besøksadresse:  
Oslo universitetssykehus HF  
Radumhospitalet  
Avd for patologi  
Enhet for molekylærpatologi  
Ullevåshausen 64, inngang 2A, bildekk 2, etg  
0379 Oslo

[Malpaet](#)

0-tilflasssemi  
HIS-KIB utfører nå Sekvensering (Sanger) på HBA1, knyttet til 0-tilflasssemi (Hematologiske og immunologiske tilstander). [Les mer...](#)

## Forutsetninger

- Akkreditering ISO NS 15189-12
  - Krav til dokumenterte prosedyrer, avvikssystem, opplæringsystem, informasjon til brukere osv.
- Analyseoversikten
- Genetikkportalen
- Rekvisisjonsskjemaet
  - Kontrakt mellom laboratoriet og rekvirenten

**HELSE BERGEN**  
Haukeland universitetssjukehus

Senter for Medisinsk Genetik og Molekylærmedisin  
Laboratorieklinikk, Haukeland universitetssjukehus  
Postboks 4403, 5021 Bergen Tlf: 55 97 54 75

Røntgenkode: \_\_\_\_\_ Forstokkode: \_\_\_\_\_  
Bekreftelse navn og adresse: \_\_\_\_\_

Kopier til: \_\_\_\_\_

NYE OPPLYSNINGER FOR ALLEREDE INNSENTET PRØVE

**PRØVEMATERIALE**  EDTA-blod (>3 mL, ved vanskelig prøvetakning ned til 0,5 mL)  Heparinblod (1-3 mL)

Fostervann  CVS  Beinmarg (1-3 mL, første aspirat, tilsettes laboratoriets transportmedium)  Annet: \_\_\_\_\_  
 Fosterblod  Milttvev  PAXgene RNA rør  Hudbiopsi (send i transportmedium)

**FORSENDELSE A-POST:** Leverer celle eller hyperblod, beinmarg eller hudbiopsi (send i sterilt frostfritt NBI legem brennning etter kl. 19:30 eller i helg). Hætteprøve (fosfor, rykfalte, leukocytter) må avleses med laboratoriet på forhånd dersom de noteres ledig eller før høyde, ift 05 97 54 75

**NOTISSETESTER HVOR MEDISINSKE GENETIKER IKKE VURDERER INDIKALJONEN:** Se generert felt på baksiden av arket for testenehold  
B: Hållbart stort kjerntellett  Kromosomforstyrrelse  Læringsvansker/LEVD  Nevrologisk hypotoni  PNO: Inkontinens, normal utviklet NBI Utviklingshemning eller malformasjoner med oppgitt i feltet nedenfor

**KLINISK PROBLEMSTILLING:** \_\_\_\_\_  
FAMILIEOPPLYSNINGER: Tegn gjerne et enkelt tre  
Famle nummer fra kjert: \_\_\_\_\_  
Indeksnummer: \_\_\_\_\_  
Pasientens statisk uttrykt: \_\_\_\_\_

**UTVELGELSER BASERT PÅ DE OPPGITTE KLINISKE OPPLYSNINGER - ET ØNSKE OM ANALYSE KAN BLI ENDRET**

**ØNSKE OM:**  DIAGNOSTISK TEST  PREDIKTIV TEST  Pasienten har fått genetisk veiledning i hht. Bioteknologilovens krav

Gentest (gen/tilstand/syndrom): \_\_\_\_\_ For interne kommentarer: \_\_\_\_\_  
 Kjert/familier genfeil/variant (spesifiser): \_\_\_\_\_  
 Kromosomanalyse (karyotyping) med evt. FISH  
 Lagre DNA, opplysninger må ettersendes ansett på nytt rekvisisjonskjema  
 Foreldreprøve Barnets ID: \_\_\_\_\_ Familienummer: \_\_\_\_\_

**TESTER SOM KREVER AT SKJEMA PÅ BAKSIDEN AV ARKET ER UTFYLTT (blått felt)**

Genomisk koptallsanalyse (SNP-matrise) Snu arket for informasjon om koptallsanalyser og genpanel (blått felt)  
 Genpanel (eksombasert) ..... NB: Hos barn og ved TRIO-analyser kreves foreldreprøver.

**TESTER VED UTREDNING FOR MALIGN BLODSYKDOM:** Informasjon om prøvetakning, se [www.analyseoversikten.no/#/analyse/00](http://www.analyseoversikten.no/#/analyse/00)

Akutt leukemi  MDS  KML  Utredning for BMT  Annet (spesifiser): \_\_\_\_\_  
 MPD  KLL  Utredning etter BMT

**VIKSOMHET VED SENTER FOR MEDISINSK GENETIKK (www.medgen.no)**

Medisinsk genetik er en klinisk spesialitet. Vi oppgjør et å diagnostisere genetiske sykdommer, forstå poliklinisk utredning, og gi genetisk veiledning og undervisning. Spesialitet er arvelig kraft, årsaksdiagnostikk ved utviklingshemning og genetisk syndromutredning av alle typer. Vi tilbyr analyse av arvelige gener, kromosomanalyse, genpanelanalyser, koptallsanalyser (både arvelige og genomiske koptalle), eller imprintingundersøkelser. I tillegg tilbyr cytogenetikk og molekylærgenetisk utredning av leukemier.

**Vaktstående genetiker:** Ring oss gjerne for å drøfte prøvetakninger, tel 55 97 54 75

**Analyselab:** Se [www.genetikportalen.no/hus-mgn/lab](http://www.genetikportalen.no/hus-mgn/lab)

Nytt rekvisisjonskjema: Kan fylles ut elektronisk og arkiveres på [www.genetikportalen.no/hus-mgn/lab](http://www.genetikportalen.no/hus-mgn/lab)

Akkreditering: Senter for medisinsk genetik og molekylærmedisin er akkreditert av Norsk Akkreditering. Informasjon om akkrediteringsomfang finnes på <http://helse.bergen.norlab.no/MCM/Documents/Akkrediteringspostakromosomkromosom.pdf>

**GENOMISK KOPTALLSANALYSE OG GENPANEL**

Leser kliniske opplysninger er ansett for å tolke funn ved brede undersøkelser av arker til genetisk sykdom. Tolkning kan derfor fylles ut av alle som utfører analysen. Arket tilføres i forbindelse med prøvetakning og genpanelanalyser som ønskes opprettet for genetisk (TRIO, Sene) EDTA-blod av foreldre, hvis barnet er 10 år eller eldre.

Comparetore av baserett: [www.genetikportalen.no/hus-mgn/lab](http://www.genetikportalen.no/hus-mgn/lab)

Lengde: \_\_\_\_\_ cm / \_\_\_\_\_ pers. Hodeomkrets: \_\_\_\_\_ cm / \_\_\_\_\_ pers.  Læringsvansker  Utviklingshemning  
 Dysmorfiske trekk  Midlertidige  Inkontinens  
 Tegn på foreldreprøve  Inkontinens herrel

<b>FRANSISERAP</b> <input type="checkbox"/> Pannestruktur <input type="checkbox"/> Vikarstrukturalen <input type="checkbox"/> Cytogenetikk <input type="checkbox"/> Polyfibrinose	<b>NEUROLOGI</b> <input type="checkbox"/> Ataksi <input type="checkbox"/> Dyslexi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Polyfibrinose <input type="checkbox"/> Læringsevne <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi	<b>KRANIOSKJALLET</b> <input type="checkbox"/> Oppgavle <input type="checkbox"/> Gannopalle <input type="checkbox"/> Hjernevane <input type="checkbox"/> Lave tubule <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi	<b>MISSELSKJALLET</b> <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi
<b>UTVINGLING</b> <input type="checkbox"/> Sen forekomst <input type="checkbox"/> Sen gromotisk <input type="checkbox"/> Sen språkutvikling <input type="checkbox"/> Spasmering <input type="checkbox"/> Læringsvansker <input type="checkbox"/> PNF: med.	<b>KARDIOLOGI</b> <input type="checkbox"/> AVSD <input type="checkbox"/> AVSD <input type="checkbox"/> AVSD <input type="checkbox"/> AVSD <input type="checkbox"/> AVSD <input type="checkbox"/> AVSD	<b>OFTALMOLOGI</b> <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Katarakt <input type="checkbox"/> Katarakt	<b>UROGENITALT</b> <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi
<b>ADSERD</b> <input type="checkbox"/> Autisme/ASD <input type="checkbox"/> Epilepsi/epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi/epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi/epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi/epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi/epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi/epilepsi	<b>DERMATOLOGI</b> <input type="checkbox"/> Pigmentforstyrrelser <input type="checkbox"/> Muligvis telt <input type="checkbox"/> Cafe-au-lait-flekker <input type="checkbox"/> Høghårflytt <input type="checkbox"/> Særlig utvalgte <input type="checkbox"/> Hyperkeratose <input type="checkbox"/> Redusert hårvekst	<b>GASTROENTEROLOGI</b> <input type="checkbox"/> Diarrealstol <input type="checkbox"/> Diarrealstol <input type="checkbox"/> Diarrealstol <input type="checkbox"/> Diarrealstol <input type="checkbox"/> Diarrealstol <input type="checkbox"/> Diarrealstol <input type="checkbox"/> Diarrealstol	<b>FAMILIEHISTORIE</b> <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi <input type="checkbox"/> Epilepsi

**SVTULL TILLEGGSOPPLYSNINGER:** \_\_\_\_\_

**RUTINETESTER HVOR MEDISINSKE GENETIKER IKKE VURDERER INDIKALJONEN**

Analysene for disse testene vil være seg med tiden, sjekk <http://www.genetikportalen.no/hus-mgn/lab> for oppdatering

Hållbart stort kjerntellett: \_\_\_\_\_ Kromosomanalyse og SDCI-analyse  
Karyotyper eller kromosomforstyrrelser: \_\_\_\_\_ Kromosomanalyse og SDCI-analyse  
Kromosomforstyrrelser: \_\_\_\_\_ Kromosomanalyse og SDCI-analyse  
Rekvisisjonskjema: \_\_\_\_\_ Cytogenetikk og molekylærmedisin og diagnostikk (MFC)  
Rekvisisjonskjema: \_\_\_\_\_ Cytogenetikk og molekylærmedisin og diagnostikk (MFC)  
MFC: Hållbart stort kjerntellett (kun kromosomanalyse)

Haukeland universitetssjukehus

**Prøvematerialer:**

**PRØVEMATERIALE**  EDTA-blod (>3 mL, ved vanskelig prøvetakning ned til 0,5 mL)  Heparinblod (1-3 mL)

Fostervann  CVS  Beinmarg (1-3 mL, første aspirat, tilsettes laboratoriets transportmedium)  Annet: \_\_\_\_\_  
 Fosterblod  Milttvev  PAXgene RNA rør  Hudbiopsi (send i transportmedium)

**Ønske om analyse:**

**ØNSKE OM:**  DIAGNOSTISK TEST  PREDIKTIV TEST  Pasienten har fått genetisk veiledning i hht. Bioteknologilovens krav

Gentest (gen/tilstand/syndrom): \_\_\_\_\_ For interne kommentarer: \_\_\_\_\_  
 Kjert/familier genfeil/variant (spesifiser): \_\_\_\_\_  
 Kromosomanalyse (karyotyping) med evt. FISH  
 Lagre DNA, opplysninger må ettersendes ansett på nytt rekvisisjonskjema  
 Foreldreprøve Barnets ID: \_\_\_\_\_ Familienummer: \_\_\_\_\_

**TESTER SOM KREVER AT SKJEMA PÅ BAKSIDEN AV ARKET ER UTFYLTT (blått felt)**

Genomisk koptallsanalyse (SNP-matrise) Snu arket for informasjon om koptallsanalyser og genpanel (blått felt)  
 Genpanel (eksombasert) ..... NB: Hos barn og ved TRIO-analyser kreves foreldreprøver.

**TESTER VED UTREDNING FOR MALIGN BLODSYKDOM:** Informasjon om prøvetakning, se [www.analyseoversikten.no/#/analyse/00](http://www.analyseoversikten.no/#/analyse/00)

Akutt leukemi  MDS  KML  Utredning for BMT  Annet (spesifiser): \_\_\_\_\_  
 MPD  KLL  Utredning etter BMT

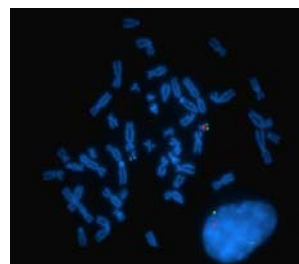
HELSE BERGEN  
Haukeland universitetssjukehus

**VI VELGER ANALYSER BASERT PÅ DE OPPGITTE KLINISKE OPPLYSNINGER - ET ØNSKE OM ANALYSE KAN BLI ENDRET**

analyse nr	kode	navn	kortnavn	internat. tekst	laboratorier	type
730366	SLC40A1-E07b	SLC40A1-genet, ekson 7b (NM_001458.5)	SLC40A1ex7b	Sekvensering av ekson 7b i SLC	MGM	enkelt
730367	SLC40A1-E07c	SLC40A1-genet, ekson 7c (NM_001458.5)	SLC40A1ex7c	Sekvensering av ekson 7c i SLC	MGM	enkelt
730368	SLC40A1-E08	SLC40A1-genet, ekson 8 (NM_001458.5)	SLC40A1ex8	Sekvensering av ekson 8 i SLC4	MGM	enkelt
730368	SLC40A1-S	SLC40A1-genet (NM_001458.5)	SLC40A1 sekvensering	Sekvensering av SLC40A1-genet	MGM	grupper
712820	SMARD-H	SMARD-locus	SMARD-locus	Haplotyping av SMARD-locus	MGM	grupper
721470	SMTHMAG	17p11.2 SMS/17q21.1 RARA dual	17p11.2 SMS/17q21.1 RARA dual	17p11.2 SMS/17q21.1 RARA dual	MGM	enkelt
712860	SMN1-H	SMN1-locus	SMN1-locus	Haplotyping av SMN1-locus	MGM	grupper
730950	SMS-E05	SMS-genet, ekson 5 (NM_004595)	SMSex5	Sekvensering av ekson 5 i SMS	MGM	enkelt
730554	SNRPN	15q11-13 SNRPN/15q24 PML/CEP15	15q11-13 SNRPN/15q24 PML/CEP15	15q11-13 SNRPN/15q24 PML/CEP15	MGM	enkelt
719320	SOS1-E01	SOS1-genet, ekson 1 (NM_005633)	SOS1ex1	Sekvensering av ekson 1 i SOS1	MGM	enkelt
719330	SOS1-E02	SOS1-genet, ekson 2 (NM_005633)	SOS1ex2	Sekvensering av ekson 2 i SOS1	MGM	enkelt
719340	SOS1-E03	SOS1-genet, ekson 3 (NM_005633)	SOS1ex3	Sekvensering av ekson 3 i SOS1	MGM	enkelt
719350	SOS1-E04	SOS1-genet, ekson 4 (NM_005633)	SOS1ex4	Sekvensering av ekson 4 i SOS1	MGM	enkelt

# Diagnostikk

**Cytogenetikk**  
Basert på celledyrkning



**Molekylærgenetikk**  
Basert på ekstrahert DNA/RNA

```

gactttttas agtgaatatt ttttaagccag ttctagagaa
tgtactagaa ttgatacat atttaactac taastcaata
TTTCTGCTAA CAGTACTGG CTTCTGTGCT GGTATACAA
CTAGACTTTT TCTCTGCTC TTATCATGCG TTTTCAGTGA
TTGATGTAA TTTCCTTGG GGTATACCTTA TACTGtatg
atatatttt ttcttttga acaattaatt tgtttgtttg
ctttgcccag gctggagtc aatggcgtga tcttggttca
gttcaagtga ttctctgpc toagcctctc aagtagctga
ttgtatttt ggtagagaa gggtttcaac atgtttgtca
ctctagggtga tcaactaat toagcctccc aaagtctgtg
gtcctggccc tgatacaatt aacttgaatg ttatatatgt
    
```

***Cellekulturbaserte metoder:***

- Steril håndtering (unngå sopp/ bakterier)
- Fri for koagler- riktig antikoagulant (NaH/LiH)
- Transport - tid/temp/medium (friske celler)

FORSENDELSE A-post. Levende celler (*heparinblod, beinmarg eller hudbiopsi (vev)*) må sendes frostfritt. NB! Ingen bemanning etter kl. 15:30 eller i helg. Hastepøver ( foster, nyfødte, leukemier) må avtales med laboratoriet på forhånd dersom de mottas fredag eller før høytid, tlf 55 97 54 75

***Ekstraksjonsbaserte metoder (DNA-/RNA-rens)***

- Valg av rens metode er metode og materialbasert (EDTA-blod)
- Degenerering - DNA/RNA-kvalitet
- Kontaminering (Pre- og post-PCR soner)

***En genetisk tilstand:***

Følger pasienten  
gjennom hele livet

Involverer familien

***Langtidslagring i diagnostisk biobank:***

- -80 °C / -20 °C fryserer (originalmateriale / produsert materiale (cellesuspensjoner/DNA/RNA)
- Flytende nitrogen (levende fibroblastceller)
- Krav til preanalytisk håndtering av mottatt prøvemateriale

NYE OPPLYSNINGER FOR ALLEREDE INNSENDT PRØVE

***Reanalyse:***

- Ny klinisk informasjon
- Ny molekylærbiologisk/ genetisk kunnskap
- Ny teknologi