



## ANALYSER

Kod	Analys	Provtyp
FH	Familjär hyperkolesterolemi. Sekvensering av <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> , <i>PCSK9</i> och <i>LDLRAP1</i> , även koptietalsanalys för <i>LDLR</i> .	Helblod EDTA
EXFFPE	Plötslig hjärtdöd/Genetisk hjärtsjukdom, Genetisk analys av genpanel, se lista nedan för panelens innehåll. Steg 1: analys i primär panel. Steg 2 (inget fynd i primär panel): analys av utökad panel.	Formalinfixerat paraffinbäddat
FFPE01	Riktad sekvensering avseende enstaka gen, ange på remissen vilken gen.	Formalinfixerat paraffinbäddat
FFPE02	Riktad sekvensering avseende gen-panel, ange på remissen vilka gener.	Formalinfixerat paraffinbäddat

### Panel för Plötslig hjärtdöd/Genetisk hjärtsjukdom

#### Gener i primär panel

*ABCC9*, *ACTA2*, *ACTC1*, *ACTN2*, *AKAP9*, *ANK2*, *ANKRD1*, *APOB*, *BAG3*, *CACNA1C*, *CACNA2D1*, *CACNB2*, *CASQ2*, *CAV3*, *CBS*, *COL3A1*, *COL5A1*, *COL5A2*, *CSRP3*, *DES*, *DMD*, *DSC2*, *DSG2*, *DSP*, *EMD*, *FBN1*, *FBN2*, *FHL1*, *FHL2*, *GLA*, *GPD1L*, *JUP*, *KCNE1*, *KCNE2*, *KCNE3*, *KCNH2*, *KCNJ2*, *KCNJ5*, *KCNJ8*, *KCNQ1*, *LAMP2*, *LDB3*, *LDLR*, *LDLRAP1*, *LMNA*, *MYBPC3*, *MYH11*, *MYH6*, *MYH7*, *MYL2*, *MYL3*, *MYLK*, *MYLK2*, *MYOZ2*, *NEBL*, *NEXN*, *PCSK9*, *PKP2*, *PLN*, *PRKAG2*, *RBM20*, *RYR2*, *SCN1B*, *SCN3B*, *SCN4B*, *SCN5A*, *SLC2A10*, *SMAD3*, *SNTA1*, *TAZ*, *TCAP*, *TGFB2*, *TGFB3*, *TGFBR1*, *TGFBR2*, *TMEM43*, *TMPO*, *TNNC1*, *TNNI3*, *TNNT2*, *TPM1*, *TTN*, *TTR*, *VCL*.

#### Gener i utökad panel

*AARS2*, *ABCC6*, *ACAD9*, *ACADVL*, *ACTA1*, *AGK*, *AGL*, *AGPAT2*, *ALMS1*, *ALPK3*, *ANO5*, *APOA1*, *ATPAF2*, *BRAF*, *CALM1*, *CALM2*, *CALM3*, *CALR3*, *CAPN3*, *CASZ1*, *CBL*, *CDH2*, *CHRM2*, *COX15*, *CPT2*, *CRYAB*, *CTNNA3*, *DBH*, *DNAJC19*, *DOLK*, *DPM3*, *DTNA*, *DYSF*, *EEF1A2*, *ELAC2*, *ENPP1*, *EPG5*, *ETFA*, *ETFB*, *ETFDH*, *FAH*, *FBXL4*, *FBXO32*, *FHOD3*, *FKRP*, *FKTN*, *FLNC*, *FOXD4*, *FOXRED1*, *FXN*, *GAA*, *GATA4*, *GATA5*, *GATA6*, *GATAD1*, *GATC*, *GBE1*, *GFM1*, *GLB1*, *GMPPB*, *GSK3B*, *GTPBP3*, *GUSB*, *HADHA*, *HAND1*, *HAND2*, *HCN4*, *HFE*, *HRAS*, *IDUA*, *ILK*, *CRPPA*, *JPH2*, *KCNA5*, *KLHL24*, *KRAS*, *LAMA2*, *LARGE1*, *LEMD2*, *LMOD2*, *LRRC10*, *LZTR1*, *MAP2K1*, *MAP2K2*, *MAP3K8*, *MIPEP*, *MLYCD*, *MRPL3*, *MRPL44*, *MRPS22*, *MTO1*, *MYBPHL*, *MYL4*, *MYO18B*, *MYOT*, *MYPN*, *MYRF*, *NDUFAF2*, *NF1*, *NKX2-5*, *NONO*, *NOS1AP*, *NRAP*, *NRAS*, *NUP155*, *PARS2*, *PCCA*, *PCCB*, *PLEC*, *PLEKHM2*, *PNPLA2*, *POMT1*, *PPA2*, *PPCS*, *PPP1CB*, *PRDM16*, *PTPN11*, *QRSL1*, *RAF1*, *RASA2*, *RBCK1*, *RIT1*, *RMND1*, *RRAS*, *SALL4*, *SCN10A*, *SCNN1B*, *SCNN1G*, *SCO1*, *SCO2*, *SDHA*, *SELENON*, *SGCA*, *SGCB*, *SGCD*, *SGCG*, *SHOC2*, *SLC22A5*, *SLC25A20*, *SLC25A3*, *SLC25A4*, *SMCHD1*, *SOS1*, *SOS2*, *SPEG*, *SPRED1*, *STAG2*, *TAB2*, *TBX20*, *TBX5*, *TECRL*, *TMEM70*, *TNNI3K*, *TOR1AIP1*, *TRDN*, *TRIM32*, *TRPM4*, *TSFM*, *VARS2*, *VCP*, *VPS13A*, *XK*, *CLCA2*, *SLC4A3*, *GLRA1*, *PHOX2B*.