



ANALYSER

Kod	Analys	Provtyp
FH	Familjär hyperkolesterolemi. Sekvensering av <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> , <i>PCSK9</i> och <i>LDLRAP1</i> , även kopietalsanalys för <i>LDLR</i> . Samt farmakogenetisk analys för statinbehandling	Helblod EDTA
RIKTAD	Riktad sekvensering avseende enstaka gen, genpanel eller kända varianter. Ange på remissen vilken/vilka gener och ev. variantnamn.	Helblod EDTA
EXOMBLOD	Ärftliga sjukdomar, genetisk analys (helblod) Exomsekvensering med analys av genpanel enligt misstänkt diagnos (genlista på tillgängliga paneler finns i provtagningsanvisningar)	Helblod EDTA
EXOMFFPE	Plötslig hjärtdöd/Genetisk hjärtsjukdom, Genetisk analys av genpanel (genlista finns i provtagningsanvisningar) Steg 1: analys av primär panel. Steg 2 (inget fynd i primär panel): analys av utökad panel.	Formalinfixerad paraffinbäddad vävnad