

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
-----------	---	--------------

EXBLOD	Ärftliga sjukdomar, genetisk analys (helblod) Exomsekvensering med analys av genpanel enligt misstänkt diagnos (genlista på tillgängliga paneler finns i provtagningsanvisningar)	Helblod EDTA
---------------	--	--------------

EXFFPE	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
---------------	--	---------------------------------------

FFPE01	Riktad sekvensering avseende enstaka gen, ange på remissen vilken gen.	Formalinfixerad paraffinbäddad vävnad
---------------	--	---------------------------------------

FFPE02	Riktad sekvensering avseende genpanel, ange på remissen vilka gener.	Formalinfixerad paraffinbäddad vävnad
---------------	--	---------------------------------------