

## Fosterdiagnostik

Frågeställning/Analys	Vävnad	Kromosomområde Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Kromosomanalys	CVS	Screening	Kromosomanalys CVS	21	Odlingsmediumrör
Kromosomanalys	Amnion	Screening	Kromosomanalys Amnion	21	Sterilt rör
Mikroarrayanalys vid fosterdiagnostik	CVS	Screening	Mikroarray prenatal	14	Odlingsmediumrör
Mikroarrayanalys vid fosterdiagnostik	Amnion	Screening	Mikroarray prenatal	14	Sterilt rör
Riktad analys	CVS	13,18,21,X,Y	QF-PCR QF-PCR prenatal inkl. MCC	7	Odlingsmediumrör
Riktad analys	Amnion	13,18,21,X,Y	QF-PCR QF-PCR prenatal inkl. MCC	7	Sterilt rör
Riktat test	Blod (maternellt)	13,18,21,X,Y	NIPT	21	BCT Streck rör
Riktat test	Blod (maternellt)	13,18,21,X,Y	NIPT Akut	14	BCT Streck rör
Riktat test	Blod (maternellt)	13,18,21,X,Y	NIPT skickeprov	21	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
Missfall/intrauterin fosterdöd/abortmaterial	Vävnadsbiopsi	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Sterilt rör

## Konstitutionella förändringar

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
<b>Kromosomanalys/FISH</b>					
Akuta frågeställningar	Perifert blod	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning	Varierar beroende på frågeställning. Vid frågor kontakta läkare på klinisk genetik 018-6122018	Heparin EDTA
Kromosomanalys (Syndromutredning)	Perifert blod	Screening	Kromosomanalys Blod	42	Heparin
Kromosomanalys (Könskromosomutredning)	Perifert blod	Screening	Kromosomanalys Blod	42	Heparin
Kromosomanalys (Infertilitetsutredning)	Perifert blod	Screening	Kromosomanalys Blod	42	Heparin
Kromosomanalys (Ägg-el.spermiedonation)	Perifert blod	Screening	Kromosomanalys Blod	42	Heparin

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Kromosomanalys (Upprepade missfall)	Perifert blod	Screening	Kromosomanalys Blod	42	Heparin
FISH-analys (Translokationsutredning)	Perifert blod	Riktad region	FISH Konstitutionellt metafas	90# (* vid beställning av unika prober TAT 130 dagar)	Heparin
FISH-analys (Könskromosomutredning)	Perifert blod/kindskrap/ gonad imprint	CEPX, CEPY, SRY	FISH Konstitutionellt interfas	42	Heparin
Riktad analys	Perifert blod	13,18,21,X,Y	FISH Konstitutionellt interfas	7	Heparin
<b>DNA-baserad diagnostik</b>					
Riktad analys	Perifert blod	13,18,21,X,Y	QF-PCR	7	EDTA
22q11 del/dup syndrom	Perifert blod	22q11	MLPA enkel	56	EDTA
Akondroplasi (Se även <i>FGFR3</i> -relaterad skelettdysplasi)	Perifert blod	<i>FGFR3</i> (exon 10)	Sangersekvensering <i>FGFR3</i>	56	EDTA
Alport syndrom	Perifert blod	Alport syndrompanel v1, 6 gener ( <i>CD15, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, MYH9</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Amyloidos	Perifert blod	Amyloidospanel v2, 17 gener ( <i>APOA1, APOA2, APOA4, APOC2, APOC3, B2M, CST3, EFEMP1, FGA, GSN, LECT2, LYZ, MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A, TTR</i> )	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Angelman syndrom	Perifert blod	15q11.2	MLPA metylering	56	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Androgenokänslighetssyndrom (AIS)	Perifert blod	AR <i>(inklusive repeatanalys)</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Arytmi och kardiomyopati (inkl. ARVC, LQTS, CPVT, kardiomyopati, HCM, DCM)	Perifert blod	Arytmi och kardiomyopati-panel v1, 100 gener <i>(ABCC9, ACADVL, ACTC1, ACTN2, AGL, ALMS1, ALPK3, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNA1D, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CBL, CDH2, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, ELAC2, EMD, EYA4, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GATA4, GATA5, GJA5, GLA, HCN4, HRAS, JUP, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KRAS, LAMP2, LMNA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, MTO1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYLK3, NF1, NKX2-5, NRAS, PCCA, PCCB, PKP2, PLN, PPA2, PPCS, PPP1CB, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RASA1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SDHA, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SOS1, SOS2, SPRED1, TAZ, TBX20, TCAP, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Ataxi (inkl. episodisk ataxi, spastisk ataxi och spinocerebellär ataxi samt repeatanalys för ataxisjukdomar) Panelen inkluderar även det mitokondriella genomet.	Perifert blod	Ataxi-panel v1, 222 gener <i>(AAAS, AARS2, ABCB7, ABHD12, ACO2, ADGRG1, ADPRS, AFG3L2, ALG6, ANO10, APTX, ARSA, ATCAY, ATG7, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP7B, ATP8A2, AUH, BBS1, BSCL2, BTBD, C19orf12, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CAMTA1, CAPN1, CASK, CCDC88C, CEP290, CLCN2, CLN5, CLN6, COA7, COQ2, COQ4, COQ8A, COX20, CP, CSTB, CTBP1, CWF19L1, CYP27A1, CYP7B1, DAB1, DARS2, DNAJC19, DNAJC3, DNAJC5, DNMT1, DOCK3, DPM1, EBF3, EEF2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, ELOVL5, EPM2A, ERCC4, EXOSC3, FA2H, FARS2, FBXL4, FDXR, FGF12, FGF14, FLVCR1, FTL, FXN, GBA2, GEMIN5, GFAP, GJC2, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, HEXA, HEXB, HIBCH, INPP5E, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNN2, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KIF7, LAMA1, LARS2, LMNB1, LRPPRC, LYST, MAG, MARS2, MECR, MICU1, MLC1, MMACHC, MME, MRE11, MSTO1, MTFMT, MTPAP, MTTP, MVK, NAXE,</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<p><i>NDUFAF2, NDUFS7, NDUFV1, NHLRC1, NIPA1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NUBPL, OGDHL, OPA1, OPA3, OPHN1, OTC, PARS2, PDHA1, PDYN, PEX10, PEX2, PEX6, PGM3, PHYH, PIGS, PIGV, PITRM1, PLA2G6, PMM2, PMPCA, PNKP, PNPLA6, PNPT1, POLG, POLR3A, POLR3B, POU4F1, PRDX3, PRICKLE1, PRKCG, PRNP, PRRT2, PTRH2, PUM1, RNF170, RNF216, RNF220, RORA, SACS, SAMD9L, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SCYL1, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC20A2, SLC25A46, SLC2A1, SLC44A1, SLC52A2, SLC9A6, SNX14, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPR, SPTBN2, SQSTM1, STUB1, STXBP1, SURF1, SYNE1, SYNGAP1, TDP1, TDP2, TECPR2, TGM6, TINF2, TMEM240, TMEM67, TPP1, TSFM, TTBK2, TTC19, TTC8, TTPA, TUBA1A, TUBB4A, TWNK, UBA5, UCHL1, VLDLR, VPS13D, VPS41, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, ZFYVE26)</i></p> <p>Repeatexpansionsanalys av följande gener: <i>ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8OS, ATXN10, BEAN1, DAB1, CACNA1A, FGF14, FXN, NOP56, PPP2R2B, TBP</i></p>			
Bartter och Gitelman syndrom	Perifert blod	<p>Gitelman, Bartter och Liddle syndrom panel v1, 13 gener (<i>AP2S1, BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA1, KCNJ1, MAGED2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3</i>)</p>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Beckwith-Wiedemann syndrom	Perifert blod	11p15	MLPA metylering	56	EDTA
Bindvävssjukdomar (bl a Ehlers Danlos syndrom, Marfan syndrom, Loeys-Dietz syndrom och TAAD)	Perifert blod	<p>Bindvävspanel v2, 44 gener (<i>ACTA2, ADAMTS2, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, EFEMP2, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FOXE3, LOX, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRDM5, PRKG1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, ZNF469</i>)</p>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Bröstcancer - snabbspår	Perifert blod	Bröstcancerpanel v1, 12 gener ( <i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i> )	NGS TWIST In silico panel*	28	EDTA
CADASIL	Perifert blod	<i>NOTCH3</i> (Se även cerebrala småkärlssjukdomar)	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Cerebrala småkärlssjukdomar (bl.a. Moyamoya, Hereditär hemorragisk telangiectasi, Capillary malformation-arteriovenous malformation (CM-AVM) syndrom, Parkes-Weber syndrom)	Perifert blod	Cerebrala småkärlssjukdomspanel v2, 49 gener ( <i>A2ML1, ABCC6, ACTA2, ACVRL1, ANGPTL6, APP, ATP1A2, BRAF, CACNA1A, CBL, CCM2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, CST3, ENG, EPHB4, FOXC1, GDF2, GLA, GUCY1A1, HRAS, HTRA1, KRAS, KRIT1, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NOTCH3, NRAS, PDCD10, PTPN11, RAF1, RASA1, RASA2, RIT1, RNF213, RRAS, SAMHD1, SHOC2, SLC2A10, SMAD4, SOS1, SOS2, SPRED1, TREX1, YY1AP1</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Charcot-Marie-Tooth (CMT1A)	Perifert blod	<i>PMP22</i> (ingår även i Neuropatipanel)	MLPA enkel	56	EDTA
Cri du Chat syndrom	Perifert blod	5p15	MLPA enkel	56	EDTA
Cri du Chat syndrom	Perifert blod	5p	FISH Konstitutionellt metafase	14	Heparin
Cystisk Fibros	Perifert blod	<i>CFTR</i> (50 mutationer)	Fragmentanalys CFTR	35	EDTA
Cystisk Fibros	Perifert blod	<i>CFTR</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Duchenne, Becker (DMD/BMD)	Perifert blod	<i>DMD</i>	MLPA dubbel	56	EDTA
Duchenne, Becker (DMD/BMD)	Perifert blod	<i>DMD</i> (se även Neuromuskulär panel)	Sangersekvensering riktad	28	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Dystoni	Perifert blod	Dystonipanel v1, 67 gener (ACTB, ADAR, ADCY5, ANO3, APTX, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, CACNA1G, CHMP2B, COASY, COL6A3, CP, CSTB, DCAF17, DDC, DLAT, DNAJC12, FA2H, FBXO7, FITM2, FTL, GCDH, GCH1, GNAL, GNAO1, HEXA, HPCA, HTRA2, KCNMA1, KCTD17, KMT2B, MECR, MIPEP, NKX6-2, PANK2, PDE10A, PDGFB, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRRT2, SERAC1, SGCE, SLC19A3, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SPATA5L1, SPR, SYNJ1, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A, VAC14, VPS13A, VPS13D, WDR45, WDR73, YY1)	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Dystrofia myotonika typ 1	Perifert blod	DMPK	Fragmentanalys DMPK	35	EDTA
Epidermolysis bullosa (EB)	Perifert blod	Epidermolysis bullosa panel v2, 31 gener (ATP2C1, CAST, CD151, CDSN, CHST8, COL17A1, COL7A1, CSTA, DSG1, DSP, DST, EXPH5, FERMT1, FLG2, ITGA3, ITGA6, ITGB4, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT2, KRT5, KRT6C, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, SERPINB8, TGM5)	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Epilepsi Analysen inkluderar även POLG mutationer associerade med Valproat-inducerad leverskada.	Perifert blod	Epilepsipanel v1, 371 gener (AARS1, ABAT, ABCA2, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADSL, AFG3L2, AIMP1, AKT3, ALDH5A1, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG13, ALG14, ALG3, ALG6, ALKBH8, AMACR, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, AP4B1, AP4S1, ARG1, ARHGFE9, ARID1B, ARSA, ARV1, ARX, ASAH1, ASH1L, ASNS, ASXL3, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP6V1A, ATP7A, ATRX, BRAF, BRAT1, BSCL2, BTD, C12ORF57, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA1H, CACNA2D2, CAD, CAMK2B, CASK, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA7, CHRN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTNAP2, COL4A1, COL4A2, CPA6, CSNK2B, CSTB, CTSB, CTSF, CUL4B, CUX2, CYFIP2, CYP27A1, D2HGDH, DCX, DDC, DDX3X, DEAF1, DENN5A, DEPDC5, DHDDS, DHFR, DNAJC5, DNMI1,	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<p><i>DNM1L, DOCK7, DPM1, DPYD, DYNC1H1, DYRK1A, EARS2, ECHS1, EEF1A2, EFHC1, EHMT1, EIF2S3, EPM2A, ETHE1, FAR1, FARS2, FGF12, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, FUT8, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GALC, GAMT, GCH1, GFAP, GLDC, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPHN, GRIA3, GRIA4, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GTPBP3, GUF1, HACE1, HCN1, HCN2, HECW2, HEXA, HNRNPH2, HNRNPU, HSD17B10, IFIH1, IQSEC2, IRF2BP1, ITPA, KANSL1, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCND2, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNJ11, KCNK4, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, KIF1A, KIF5A, KIF5C, KMT2E, LIG1, LIAS, LMNB2, MAGI2, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED12, MED17, MEF2C, MFF, MFSB8, MOCS1, MOCS2, MTHFR, MTOR, NACC1, NAGLU, NBEA, NECAP1, NEUROD2, NEXMIF, NGLY1, NHLRC1, NPC1, NPC2, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NTRK2, NUS1, OPHN1, OTUD6B, P4HTM, PACS2, PAFAH1B1, PAK1, PARS2, PCDH12, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGK, PIGL, PIGN, PIGO, PIGP, PIQ, PIGS, PIGT, PIGU, PIGV, PIGW, PLAA, PLCB1, PLP1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PPP2CA, PPP2R1A, PPP3CA, PPT1, PRDM8, PRICKLE1, PRICKLE2, PRIMA1, PRODH, PRRT2, PSAP, PTPN23, PTS, PUM1, PURA, QARS1, QDPR, RAB11A, RAB11B, RAB39B, RALA, RARS2, RELN, RFT1, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF13, ROGDI, RORA, RORB, RUSC2, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SEMA6B, SEPSECS, SERPINI1, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SGSH, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC39A8, SLC45A1, SLC6A1, SLC6A8, SLC6A9, SLC9A6, SMARCA2, SMC1A, SMS, SNAP25, SPATA5, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMBIP, STRADA, STX1B, STXBP1, SUMF1, SUOX, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCD, TBCK, TBL1XR1, TCF4, TDP2, TPK1, TPP1, TRAK1, TRAPPC12, TRAPPC4, TRAPPC6B, TREX1, TRIM8, TRPM6, TSC1, TSC2, TUBA1A, TUBB2A, TUBB2B, TUBB4A, TUBGCP2, UBA5, UBE2A, UBE3A, UNC80, VARS1, WASF1,</i></p>			



Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<i>WDR26, WDR37, WDR45, WWOX, YWHAG, ZBTB18, ZEB2, ZNF142)</i>			
Familjär hyperkolesterolemi (FH)	Perifert blod	Familjär hyperkolesterolemi v1, 5 gener <i>(APOB, APOE, LDLR, LDLRAP1, PCSK9)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Familjär hypokalciurisk hyperkalcemi (FHH)	Perifert blod	Familjär hypokalciurisk hyperkalcemi v1, 3 gener <i>(AP2S1, CASR, GNA11)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
<i>FGFR3</i> -relaterad skelettdysplasi	Perifert blod	<i>FGFR3</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Fragilt-X; FRAXA	Perifert blod	<i>FMR1</i>	Fragmentanalys Fragilt-X	35	EDTA
FXTAS	Perifert blod	<i>FMR1</i>	Fragmentanalys Fragilt-X	35	EDTA
Genotypning	Perifert blod		QF-PCR	35	EDTA
Helxomsekvensering	Perifert blod	Screening	NGS TWIST Exom Trio NGS TWIST Exom Duo NGS TWIST Exom Singleton	90	EDTA
Helgenomsekvensering Inkl. mitokondriella genomet samt repeatexpansionssjukdomar	Perifert blod	Screening	NGS TruSeq Helgenom Trio NGS TruSeq Helgenom Duo	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
			NGS TruSeq Helgenom Singleton		
Hereditär hemorragisk telangiectasi (HHT; Osler-Weber- Rendus syndrom) (bl.a. HHT, Capillary malformation- arteriovenous malformation (CM- AVM) syndrom, Parkes-Weber syndrom)	Perifert blod	Hereditär hemorragisk telangiectasipanel v1, 6 gener ( <i>ACVRL1, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Hereditär spastisk paraplegi	Perifert blod	Hereditär spastisk paraplegi panelv1, 87 gener ( <i>ABCD1, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CAPN1, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, FBXO7, FXN, GALC, GBA2, GBE1, GCH1, GJA1, GJC2, GPT2, HACE1, HEXA, HIKESHI, HSPD1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, L1CAM, MAG, NIPA1, NKX6-2, NT5C2, OPA3, PCYT2, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PSEN1, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RNASEH2B, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC2A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, VAMP1, WASHC5, WDR45B, ZFYVE26</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
HNPP, fam. tryckförlamning	Perifert blod	<i>PMP22</i>	MLPA enkel	56	EDTA
Huntingtons sjukdom	Perifert blod	<i>HTT</i> (Huntingtin)	Fragmentanalys HTT (HD)	35	EDTA
Hyperaldosteronism	Perifert blod	Hyperaldosteronismpanel v1, 5 gener ( <i>CACNA1H, CLCN2, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Hyperparatyreoidism	Perifert blod	Hyperparatyreoidismpanel v1, 7 gener <i>(AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, GNA11, MEN1, RET)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Hypogonadotrofisk hypogonadism (inkl. Kallman syndrom)	Perifert blod	Hypogonadotrofisk hypogonadismpanel v1, 31 gener <i>(ANOS1, CHD7, CUL4B, DCAF17, FEZF1, FGF8, FGFR1, FSHB, GLI2, GNRH1, GNRHR, HAMP, HFE, IL17RD, KISS1R, KLB, LHB, LHX4, NROB1, NSMF, PROK2, PROKR2, PROP1, SLC29A3, SLC40A1, SOX10, SOX2, TAC3, TACR3, TFR2, WDR11)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Hypoparatyreoidism	Perifert blod	Hypoparatyreoidismpanel v1, 9 gener <i>(AIRE, CASR, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, PTH, STX16, TBCE)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Hypokondropasi (Se även <i>FGFR3</i> -relaterad skelettdysplasi)	Perifert blod	<i>FGFR3</i> (exon 9, 12)	Sangersekvensering <i>FGFR3</i>	56	EDTA
Hörselnedsättning	Perifert blod	Hörselnedsättning panel v1, 289 gener <i>(BHD12, ABHD5, ACOX1, ACTB, ACTG1, ADCY1, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, AMMECR1, ANKH, ARSG, ATP11A, ATP1A3, ATP2B2, ATP6VOA4, ATP6V1B1, ATP6V1B2, BCS1L, BDP1, BSND, BTD, CABP2, CACNA1D, CATSPER2, CCDC50, CD151, CD164, CDC14A, CDC42, CDH23, CDK9, CEACAM16, CEP250, CEP78, CHD7, CHSY1, CIB2, CISD2, CLDN14, CLDN9, CLIC5, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CRYM, DCAF17, DCDC2, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DLX5, DMXL2, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRA, EDNRB, EFTUD2, EIF3F, ELMOD3, EPS8, EPS8L2, ERAL1, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FAM136A, FDXR, FGF3, FGFR2, FGFR3, FITM2, FOXC1, FOXI1, GATA3, GDF6, GIPC3, GJA1, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GREB1L, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HARS1,</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<i>HARS2, HGF, HOMER2, HOXA2, HOXB1, HSD17B4, ILDR1, JAG1, KARS1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, KCNQ4, KITLG, KMT2D, LARS2, LHFPL5, LHX3, LMX1A, LOXHD1, LOXL3, LRP2, LRRC51/LRTOMT, MAN2B1, MANBA, MARVELD2, MASP1, MCM2, MEOX1, MET, MGP, MITF, MPZL2, MSRB3, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO18B, MYO3A, MYO6, MYO7A, NAGLU, NARS2, NDP, NDRG1, NEFL, NF2, NLRP3, NOG, NR2F1, OPA1, OSBP2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX1, PAX3, PCDH15, PCGF2, PDE1C, PDZD7, PEX1, PEX26, PEX6, PHYH, PISD, PJVK, PNPT1, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RAI1, RDX, REST, RIPOR2, RMND1, ROR1, RPS6KA3, S1PR2, SALL1, SALL4, SEMA3E, SERAC1, SERPINB6, SH3TC2, SIX1, SIX2, SIX5, SLC12A2, SLC17A8, SLC19A2, SLC22A4, SLC26A4, SLC26A5, SLC29A3, SLC33A1, SLC44A4, SLC4A11, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMAD4, SMPX, SNAI2, SOX10, SPATA5, SPNS2, STAG2, STRC, SUCLA2, SUCLG1, SYNE4, SYT2, TBC1D24, TBL1X, TBX1, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TJP2, TMC1, TMEM126A, TMEM132E, TMEM43, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, TRMU, TRRAP, TSHZ1, TSPEAR, TUBB4B, TWNK, TYR, UBR1, USH1C, USH1G, USH2A, WBP2, WFS1, WHRN, XYL2, ZNF469)</i>			
	Perifert blod	<b>GJB2 (exon 2), GJB6</b> (inkl. deletion/duplikationsanalys)	Paket: Sangersekvensering GJB2/ MLPA enkel	56	EDTA
Iktyos, könsbunden	Perifert blod	<b>STS</b>	MLPA enkel	56	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Iktyos, NGS panel (bl.a. Acral Peeling Skin Syndrome (APSS), Erytrokeratoderma variabilis, (EKV), Harlequin syndrom, könsbunden iktyos, KID syndrom, Sjögren-Larssons syndrom)	Perifert blod	Iktyospanel v2, 70 gener (AARS1, ABCA12, ABHD5, ADAMTS17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AP1S1, ASPRV1, CASP14, CAST, CDSN, CERS3, CHST8, CLDN1, CLDN10, CSTA, CYP4F22, DOLK, DSG1, DSP, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, FLG, FLG2, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2E2, GTF2H5, KDSR, KRT1, KRT10, KRT2, LIPN, LORICRIN, MARS1, MBTPS2, MPDU1, MPLKIP, NIPAL4, NSDHL, PEX7, PHGDH, PHYH, PIGL, PNPLA1, POMP, PSAT1, RNF113A, SDR9C7, SERPINB8, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, SRD5A3, SREBF1, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TARS1, TGM1, TGM5)	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Infertilitetsutredning, POI	Perifert blod	FMR1	Fragmentanalys Fragilt-X	35	EDTA
Infertilitetsutredning, CBAVD	Perifert blod	CFTR (50 mutationer)	Fragmentanalys CFTR	35	EDTA
Infertilitetsutredning, Mikrodeletion Y	Perifert blod	AZF	Fragmentanalys Mikrodeletion Y	35	EDTA
Kraniosynostos panel (bl.a. Apert syndrom, Crouzon syndrom, Pfeiffer syndrom, Saethre-Chotzen syndrom)	Perifert blod	Kraniosynostospanel v3, 65 gener (ALPL, ASXL1, B3GAT3, CD96, CDC45, CDT1, COLEC11, CYP26B1, EFNA4, EFNB1, ERF, ESCO2, FBN1, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FREM1, GLI3, GPC3, IFT122, IFT140, IFT43, IGF1R, IL11RA, KAT6A, KAT6B, MASP1, MEGF8, MSX2, NFIA, ORC1, ORC4, ORC6, P4HB, PHEX, POR, PPP3CA, RAB23, RECQL4, RSPRY1, RUNX2, SCARF2, SEC24D, SIX2, SKI, SLC25A24, SMAD2, SMAD3, SMAD6, SOX6, SPECC1L, STAT3, TCF12, TCOF1, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TMCO1, TWIST1, WDR19, WDR35, ZEB2, ZIC1)	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Kortvuxenhetspanel	Perifert blod	Kortvuxenhetspanel v1, 15 gener (ACAN, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, IGF1, IGF1R, IGFALS, LHX3, LHX4, NPR2, POU1F1, PROP1, SHOX, SOX3)	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Langer-Gideon syndrom	Perifert blod	8q24	MLPA enkel	56	EDTA
Liddle syndrom	Perifert blod	Gitelman, Bartter och Liddle syndrompanel v1, 13 gener <i>(AP2S1, BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA1, KCNJ1, MAGED2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Makrocefali och övertillväxt	Perifert blod	Makrocefali och övertillväxtpanel v1, 50 gener <i>(AKT1, AKT3, ASPA, ASXL2, BRWD3, CCND2, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DHCR24, DIS3L2, DNMT3A, EED, EIF2B5, EZH2, GFAP, GLI3, GPC3, GPSM2, GRIA3, HEPACAM, HUWE1, KDM1A, KIF7, KPTN, L1CAM, MED12, MLC1, MPDZ, NFIB, NFIX, NSD1, OFD1, PIGA, PIK3CA, PIK3R2, PTCH1, PTEN, RAB39B, RNF135, SETD2, SYN1, TMEM94, UPF3B, ZBTB20, MTOR, PDGFRB, RNF125, SUZ12, ZBTB7A)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Meckel syndrom och Joubert syndrom	Perifert blod	Meckel syndrom och Joubert syndrom v1, 38 gener <i>(AHI1, ARL13B, ARMC9, B9D1, B9D2, CSORF42, CC2D2A, CEP104, CEP120, CEP290, CEP41, CPLANE1, CSPP1, INPP5E, KATNIP, KIAA0586, KIF14, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, PIBF1, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, ZNF423)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Miller-Dieker syndrom	Perifert blod	17p13.3	MLPA enkel	56	EDTA
Multipel endokrin neoplasia typ 1 (MEN1)	Perifert blod	<i>MEN1</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Multipel endokrin neoplasia typ 2 (MEN2)	Perifert blod	<i>RET</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Myotonia och paramyotonia kongenita panel	Perifert blod	<i>CLCN1, SCN4A</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Nefronoftis	Perifert blod	Nefronoftispanel v1, 27 gener ( <i>AHI1, ANKS6, CC2D2A, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKHD1, RPGRIP1L, SDCCAG8, TCTN1, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Nefrotiskt syndrom	Perifert blod	Nefrotiskt syndrompanel v1, 54 gener ( <i>ACTN4, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI, CD2AP, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DGKE, EMP2, FAN1, FN1, INF2, ITGA3, KANK1, KANK2, KANK4, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LMX1B, LYZ, MAGI2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, WT1, XPO5</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Neurofibromatos typ1	Perifert blod	<i>NF1, SPRED1</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Neuromuskulär panel (bl.a. myotoni, myasteni, DMD, limb girdle, paramyotonia kongenita)  Panelen inkluderar även det mitokondriella genomet samt SMA.	Perifert blod	Neuromuskulär panel v1, 129 gener ( <i>ACTA1, ADSS1, AGRN, ALG14, ALG2, AMPD1, ANOS, ATP2A1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BIN1, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GFPT1, GMPPB, GNE, GOSR2, GYG1, GYS1, HACD1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, ISCU, ITGA7, KBTBD13, KCNJ2, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LMNA, LMOD3, MAP3K20, MATR3, MEGF10, MICU1, MTM1, MUSK, MYH2, MYH7, MYL2, MYO18B, MYOT, NEB, ORAI1, PLEC, PNPLA2,</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<i>POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PREPL, PYROXD1, RAPSN, RXYLT1, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SLC18A3, SLC5A7, SMCHD1, SPEG, SQSTM1, STAC3, STIM1, SYT2, TAZ, TCAP, TIA1, TK2, TNNT1, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VAMP1, VCP, VMA21)</i>			
Neuropatipanel (bl.a. Charcot-Marie-Tooth sjukdom, ärftlig tryckkänslig neuropati, hereditär sensorisk och autonom neuropati, transtyretin-medierad amyloidos)	Perifert blod	Neuropatipanel v1, 98 gener ( <i>AARS1, AIFM1, APOA1, ASAH1, ATL1, ATL3, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BICD2, BSCL2, CHCHD10, COX6A1, CYP27A1, CYP7B1, DCTN1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, EXOSC9, FBLN5, FBXO38, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GDAP1, GJB1, GLA, GNB4, GSN, HARS1, HEXA, HINT1, HMBS, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, POLG, POLG2, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPT9, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, UBA1, VAPB, VRK1, WNK1, YARS1)</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Obesitas	Perifert blod	Obesitaspanel v1, 52 gener ( <i>ADCY3, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, CEP19, CEP290, CFAP418, CPE, CUL4B, DYRK1B, GNAS, IFT172, IFT27, IFT74, KSR2, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, MRAP2, MYT1L, NROB2, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, POMC, PPARG, RAB23, RAI1, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TRIM32, TTC8, TUB, UCP3, VPS13B, WDPCP)</i> )	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Okulär albinism	Perifert blod	Okulär albinismpanel v1, 32 gener ( <i>AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CACNA1F, DCT, DTNBP1, EDN3, EDNRB, FRMD7, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LRMDA, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, PAX6, RAB27A, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1)</i> )	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA



Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
Optikusatrofi Panelen inkluderar även det mitokondriella genomet.	Perifert blod	Optikusatrofipanel v1, 86 gener <i>(ACO2, AFG3L2, ALPK1, ATAD3A, ATG7, AUH, C19orf12, CISD2, DNAJC19, DNAJC30, DNMI1L, EPRS1, FDXR, ISCA2, MECR, MFF, MFN2, MGME1, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MTPAP, MTRFR, SSBP1, NARS2, NBAS, NDUFA12, NDUFAF3, NDUFS1, NR2F1, OPA1, OPA3, PDSS1, POLG, PRPS1, RTN4IP1, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A46, SLC44A1, SLC52A2, SNX10, SPG7, SUCLA2, TFG, TIMM8A, TMEM126A, TSFM, UCHL1, WFS1, YME1L1, ZNHIT3)</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Osteogenesis imperfecta och benskörhet	Perifert blod	Osteogenesis imperfecta och benskörhetspanel v1, 67 gener <i>(ALPL, ANOS, ASCC1, B3GAT3, B4GALT7, BMP1, CA2, CLCN5, CLCN7, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, CTNS, CTSK, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, FGFR1, FKBP10, GNAS, GORAB, IFITM5, LRP5, LRRK1, MBTPS2, MESD, NBAS, NOTCH2, NTRK1, OCRL, OSTM1, P3H1, P4HB, PHEX, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SFRP4, SGMS2, SLC29A3, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SNX10, SP7, SPARC, SUCO, TAPT1, TCIRG1, TENT5A, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TRIP4, VDR, WNT1, WNT3A, XYLT2)</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Pachyonychia congenita		Pachyonychia congenita v1, 19 gener <i>(AAGAB, CARD9, COL7A1, CTSC, DSG1, FZD6, GJB6, JUP, KRT16*, KRT17*, KRT5, KRT6A*, KRT6B*, KRT6C*, MBTPS2, PLCD1, RSPO4, TRPV3, USB1)</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Palmoplantar keratodermi och erythrodermi		Palmoplantar keratodermi och erythrodermi v1, 42 gener	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		(AAGAB, AQP5, CFTR, COG6, COL14A1, CTSC, DSG1, DSP, ENPP1, GJA1, GJB2, GJB4, GJB6, GRHL2, JUP, KANK2, KRT1, KRT14, KRT16, KRT1, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LORICRIN, LSS, MBTPS2, MPZ, MT-TS1, PERP, PKP1, RHBDF2, RSPO1, SASH1, SERPINA12, SERPINB7, SLURP1, SMARCAD1, SNAP29, TAT, TRPV3, WNT10A)			
Paragangliom och feokromocytom	Perifert blod	Paragangliom och feokromocytom panel v1, 10 gener (MAX, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL)	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Periodisk paralysepanel	Perifert blod	Periodisk paralysepanel v 1, 4 gener (CACNA1S, CLCN1, KCNJ2, SCN4A)	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Periodiskt febersyndrom	Perifert blod	Periodiskt febersyndrompanel v1, 14 gener (ADA2, ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, POMP, PSMB4, PSMB8, PSTPIP1, TNFRSF1A, TRNT1)	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
POLG-relaterad sjukdom	Perifert blod	POLG	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Polycystisk njursjukdom	Perifert blod	Polycystisk njursjukdomspanel v1, 13 gener (DNAJB11, DZIP1L, GANAB, HNF1B, JAG1, LRP5, NOTCH2, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, SEC61A1, SEC63)	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Prader-Willi syndrom	Perifert blod	15q11.2	MLPA metylering	56	EDTA
Primär ciliär dyskinesi (PCD)	Perifert blod	PCD panel v1, 42 gener (CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, CENPF, CEP164, CFAP298, CFAP300, CFTR, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF11, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DRC1, FOXJ1, GAS8, LRRC56, MCIDAS, ODAD1, ODAD2, ODAD3,	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<i>ODAD4, OFD1, PHOX2B, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, SPEF2, ZMYND10)</i>			
RASopatier (bl.a. CFC, Costello syndrom, Noonan syndrom, Legius syndrom, NF1)	Perifert blod	RASopatipanel v1, 19 gener <i>(A2ML1, BRAF1, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Retinal degeneration	Perifert blod	Retinal degenerationpanel v1, 365 gener <i>(ABCA4, ABCC6, ABCD1, ABHD12, ACBD5, ACO2, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, ADIPOR1, AGBL5, AHI1, AIPL1, AIRE, ALMS1, ALPK1, AMACR, ARHGEF18, ARL13B, ARL2BP, ARL3, ARL6, ARMC9, ARR3, ARSG, ATF6, ATOH7, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C1QTNF5, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP104, CEP120, CEP164, CEP19, CEP250, CEP290, CEP41, CEP78, CEP83, CERKL, CFAP410, CFAP418, CHM, CIB2, CISD2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNNM4, COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COQ2, CPE, CPLANE1, CRB1, CRPPA, CRX, CSPP1, CTC1, CTNNA1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, DNAJC5, DRAM2, DTHD1, DYNC2H1, EFEMP1, ELOVL4, EMC1, ESPN, EXOSC2, EYS, FAM161A, FDXR, FLVCR1, FRMD7, FZD4, GNAT1, GNAT2, GNB3, GNPTG, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GUCA1A, GUCY2D, HGSNAT, HK1, HMX1, IDH3A, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IFT74, IFT81, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, INVS, IQCB1, JAG1, KATNIP, KCNJ13, KCNV2, KIAA0586, KIAA0753, KIAA1549, KIF11, KIF7, KIZ, KLHL7, LAMA1, LCA5, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LZTFL1, MAK, MED12, MERTK, MFN2, MFRP, MFSD8, MKKS, MKS1, MMACHC, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV,</i>	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		MT-TW, MT-TY, MTPP, MVK, MYO7A, NAGLU, NDP, NEK2, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NR2F1, NRL, NYX, OAT, OCA2, OFD1, OPA1, OPA3, OPN1SW, OTX2, P3H2, PANK2, PAX2, PCARE, PCDH15, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6D, PDE6G, PDE6H, PDSS1, PDSS2, PDZD7, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHYH, PISD, PITPNM3, PLA2G5, PLK4, PNPLA6, POC1B, POMGNT1, PPT1, PRCD, PRDM13, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RD3, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RIMS2, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, RTN4IP1, SAG, SAMD11, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, SEMA4A, SGSH, SLC24A1, SLC25A46, SLC38A8, SLC45A2, SLC6A6, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPP2, SRD5A3, SSBP1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TEAD1, TIMM8A, TIMP3, TLCD3B, TMEM107, TMEM126A, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TOPORS, TPP1, TRAF3IP1, TREX1, TRIM32, TRNT1, TRPM1, TSPAN12, TTC21B, TTC8, TTL5, TTPA, TUB, TUBB4B, TUBGCP4, TUBGCP6, TULP1, TYR, TYRP1, UNC119, USH1C, USH1G, USH2A, USP45, VCAN, VPS13B, WDPCP, WDR19, WFS1, WHRN, ZNF408, ZNF423, ZNF513)			
SHOX-relaterad kortvuxenhet	Perifert blod	SHOX	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA
Silver-Russel syndrom	Perifert blod	11p15	MLPA metylering	56	EDTA
Skelettdysplasi (bred)	Perifert blod	Skelettdysplasi panel v1, 400 gener (ABCC9, ACAN, ACP5, ACVR1, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, AFF3, AFF4, AGA, AGPS, AIFM1, ALG12, ALG3, ALG9, ALPL, ALX1, ALX3, ALX4, AMER1, ANKH, ANKRD11, ANO5, ANTXR2, ARCN1, ARHGAP31, ARSB, ARSL, ASCC1, ASXL1, ASXL2, ATP6VOA2, ATR, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALT7, BGN, BHLHA9, BMP1, BMP2, BMPER, BMPR1B, BPNT2, C2CD3, CA2, CANT1, CASR,	NGS TruSeq helgenom In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<p>CC2D2A, CCDC8, CCN6, CDC45, CDC6, CDH3, CDKN1C, CDT1, CEP120, CEP152, CEP290, CFAP410, CHST14, CHST3, CHSY1, CILK1, CLCN5, CLCN7, COG1, COG4, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, COMP, COPB2, CREB3L1, CREBBP, CRIPT, CRTAP, CSF1R, CSGALNACT1, CSPP1, CTSB, CTSC, CTSK, CUL7, CYP27B1, CYP2R1, DDR2, DDRGK1, DHCR24, DHODH, DLL3, DLL4, DLX3, DLX5, DMP1, DOCK6, DONSON, DVL1, DVL2, DVL3, DYM, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, DYNLT2B, EBP, EFTUD2, EIF2AK3, ENPP1, EOGT, ERF, ESCO2, EVC, EVC2, EXT1, EXT2, EXTL3, EZH2, FAM111A, FAM20C, FBN1, FBN2, FERMT3, FGF10, FGF16, FGF23, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FIG4, FKBP10, FLNA, FLNB, FN1, FTO, FUCA1, FZD2, GALNS, GALNT3, GDF5, GDF6, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GJA1, GLB1, GLI3, GMNN, GNAS, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNS, GORAB, GPC6, GPX4, GSC, GUSB, GZF1, HDAC8, HES7, HGSNAT, HPGD, HSPG2, IARS2, IDS, IDUA, IFIH1, IFITM5, IFT122, IFT140, IFT172, IFT43, IFT52, IFT57, IFT80, IFT81, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, IL1RN, INPPL1, INTU, KAT6B, KIAA0586, KIAA0753, KIF22, KIF7, KL, KMT2A, KMT2D, LBR, LEMD3, LFNG, LHX3, LHX4, LIFR, LMNA, LMX1B, LONP1, LPIN2, LRP4, LRP5, LRRK1, LTBP1, LTBP2, LTBP3, MAFB, MAN2B1, MAP3K7, MATN3, MBTPS1, MBTPS2, MEGF8, MEOX1, MESD, MESP2, MGP, MKS1, MMP13, MMP2, MMP9, MNX1, MSX2, MYCN, MYH3, MYO18B, NAGLU, NANS, NBAS, NEK1, NEU1, NF1, NFIX, NIPBL, NKX3-2, NOG, NOTCH1, NOTCH2, NPR2, NPR3, NSD1, NSDHL, NTRK1, NXN, OBSL1, OCRL, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OSTM1, P3H1, P4HB, PAM16, PAPSS2, PAX3, PCNT, PCYT1A, PDE3A, PDE4D, PEX5, PEX7, PGM3, PHEX, PIGV, PIK3C2A, PISD, PITX1, PKDCC, PLOD2, PLS3, POC1A, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POP1, POR, POU1F1, PPIB, PRKAR1A, PROP1, PTDSS1, PTH1R, PTHLH, PTPN11, PYCR1, RAB23, RAB33B, RBBP8, RECQL4, RIPPLY2, ROR2, RPGRIP1L, RSPRY1, RUNX2, SALL1, SALL4, SBDS, SC5D, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SETBP1, SETD2, SF3B4, SFRP4, SGMS2, SGGH, SH3BP2, SH3PXD2B, SHOX, SKI, SLC10A7, SLC17A5, SLC26A2, SLC29A3, SLC2A2, SLC34A1,</p>			

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<i>SLC34A3, SLC35D1, SLC39A13, SLCO2A1, SMAD3, SMAD4, SMARCAL1, SMC1A, SMC3, SNRPB, SNX10, SOST, SOX3, SOX9, SP7, SPARC, SQSTM1, SUCO, SUMF1, TAB2, TAPT1, TBCE, TBX15, TBX3, TBX4, TBX5, TBX6, TBXAS1, TCIRG1, TCOF1, TCTN3, TENT5A, TGFB1, TGFB2, TGFB2, TMEM165, TMEM216, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, TONSL, TP63, TRAF3IP1, TRAPPC2, TREM2, TRIP11, TRIP4, TRPS1, TRPV4, TRPV6, TTC21B, TWIST1, TYROBP, UFSP2, VDR, WDR19, WNT1, WNT10B, WNT3A, WNT5A, WNT7A, XRCC4, XYLT1, XYLT2, ZMPSTE24, ZNF687, ZSWIM6)</i>			
Smith-Magenis syndrom	Perifert blod	17p11.2	MLPA enkel	56	EDTA
Sotos syndrom	Perifert blod	<i>NSD1, NFIX</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Spinal Muskelatrofi (typ I-III)	Perifert blod	<i>SMN1/2</i>	MLPA enkel	56	EDTA
Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism Intellektuell funktionsnedsättning	Perifert blod	Screening	Mikroarray	56	EDTA
Anlagsbärrutredning för Syndromutredning Utvecklingsförsening/Autism Intellektuell funktionsnedsättning	Perifert blod	Screening	Mikroarray Riktad	56	EDTA
Tanatofor dysplasi (Se även <i>FGFR3</i> -relaterad skelettdysplasi)	Perifert blod	<i>FGFR3</i> (exon 7, 9, 14, 18)	Sangersekvensering <i>FGFR3</i>	56	EDTA
Trombocytopeni	Perifert blod	Trombocytopenipanel v2, 127 gener <i>(ABCG5, ABCG8, ACD, ACTN1, ADA, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, BRCA2, CTC1, CTLA4, CYCS, DDX41, DIAPH1, DKC1, DNAJC21,</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<i>DTNBP1, EFL1, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, F10, F11, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FGA, FGB, FGG, FERMT3, FLI1, FYB1, GATA1, GATA2, GF11B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2B, ITGB3, LIG4, LYST, MAD2L2, MECOM, MYH9, MYSM1, NBEAL2, NHP2, NOP10, P2RY12, PALB2, PARN, PLAU, POT1, PRKACG, RASGRP2, RAD51, RAD51C, RBM8A, RFWD3, RPL11, RPL15, RPL18, RPL23, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPL36, RPL5, RPS7, RPS10, RPS15A, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RTEL1, RUNX1, SBDS, SLFN14, SLX4, SRC, STIM1, STN1, TBXA2R, TBXAS1, TERT, THPO, TINF2, TSR2, TUBB1, UBE2T, VWF, WAS, WIPF1, WRAP53, XRCC2, ZCCHC8)</i>			
Tuberös skleros	Perifert blod	<i>TSC1, TSC2</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Tyroideahormonresistens	Perifert blod	Tyroideahormonresistenspanel v1, 21 gener <i>(DUOX2, DUOX2A, FOXE1, GNAS, HESX1, IGSF1, NKX2-1, NKX2-5, PAX8, POU1F1, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC5A5, TG, THRA, THRB, TPO, TSHB, TSHR)</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Hippel-Lindau (VHL)	Perifert blod	<i>VHL</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA
Welanders distala myopati	Perifert blod	<i>TIA1 (exon 13)</i>	Sangersekvensering TIA1	56	EDTA
Williams syndrom	Perifert blod	7q11.23	MLPA enkel	56	EDTA
Wolf-Hirschhorn syndrom	Perifert blod	4p telomer	MLPA enkel	56	EDTA
Ärftlig hematologi	Perifert blod	Ärftlig hematologipanel v1, 215 gener <i>(ABCG5, ABCG8, ACD, ACTN1, ADA, ADAMTS13, AIRE, AK2, ALAS2, ANKRD26, ANO6, AP3B1, ATG2B, ATM,</i>	NGS TWIST In silico panel*	90	EDTA

Frågeställning/ Analys	Vävnad	Kromosomområde / Gen	Analys/Metod	Svarstid (dagar)	Rör
		<p><i>BAP1, BLM, BLOC1S3, BLOC1S6, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASP10, CBL, CD27, CD40LG, CDAN1, CDIN1, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CLPB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CXCR4, CYCS, DDX41, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DOCK8, DTNBP1, EFL1, EGLN1, ELANE, EPAS1, EPCAM, EPOR, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, F10, F11, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FYB1, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, GFI1B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, GSKIP, HAX1, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF1, IL17RA, IL2RG, IRF8, ITGA2B, ITGB3, ITK, JAGN1, JAK2, KLF1, KRAS, LIG4, LYST, LZTR1, MAD2L2, MAGT1, MECOM, MLH1, MPL, MSH2, MSH6, MYH9, MYSM1, NBEAL2, NBN, NF1, NF2, NHP2, NOP10, NRAS, P2RY12, PALB2, PARN, PAX5, PIK3CD, PLAU, PML, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRF1, PRKACG, PTEN, PTPN11, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAF1, RASGRP2, RBBP6, RBM8A, RFW3, RIT1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL23, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPL36, RPL5, RPS10, RPS15A, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SH2D1A, SHOC2, SLFN14, SLX4, SOS1, SRC, SRP54, SRP72, STIM1, STN1, TAZ, TBXA2R, TBXAS1, TCIRG1, TERT, THBD, THPO, TINF2, TNFRSF13B, TP53, TSR2, TUBB1, TYK2, UBE2T, UROS, USB1, VHL, VPS13B, VPS45, VWF, WAS, WIPF1, WRAP53, XRCC2, ZCCHC8)</i></p>			

\* Sekvensering samt deletions/duplikationsanalys ingår i alla genpaneler (NGS TWIST In silico panel).

Alla genpaneler baserade på NGS TWIST In silico panel alternativt NGS TruSeq helgenom In silico panel kan expanderas till helexom- respektive helgenomsekvensering av alla sjukdomsassocierade gener. Vänligen skicka ny remiss om så önskas.